

HbTsukumi concomitante à HbA, como variante silenciosa). Os percentuais de HbS foram 26,4% (P1) e 18,6% (P2) e da variante rara foram de 33,5% (P1) e 25,5% (P2). A presença de HbS foi detectada em MP1 e MP2 e confirmada por teste de solubilidade. PP2 apresentou o perfil eletroforético/cromatográfico: HbA2, HbA + HbX (co-eluição em tempo de retenção inferior à HbA). HPLC de fase reversa (RP-HPLC - Alliance, Waters) revelou a presença das globinas β S e β X (em co-eluição com globina γ G) e cadeia γ A anômala (P1, P2 e PP2). Sequenciamento de HBB (globina β) confirmou a presença da mutação GAG>GTG no 6º códon do referido gene, correspondente à substituição β Glu6Val, da HbS (P1, P2), bem como da mutação CAC>TAC no 117º códon, relativa à β His117Tyr, da HbTsukumi (P1, P2 e PP2), ambas em heterozigose. Sequenciamento de HBG1 (globina γ A) apontou a mutação ATA>ACA no 75º códon do referido gene, correspondente à substituição γ Alle75Tyr, da HbF-Sardina [HBG1:c.227T>C (p.I76T)] também em heterozigose (P1, P2 e PP2), sugerindo que as mutações relativas à HbTsukumi e F-Sardina estejam no mesmo alelo. Triagem de talassemia α mais comuns por multiplex Gap-PCR, análise por enzimas de restrição e PCR alelo-específico, detectaram a deleção α 3.7 em heterozigose em P2 e MP2. As crianças foram encaminhadas para o serviço de referência para acompanhamento clínico e, até o momento, seguem sem sintomatologia relevante. De nosso conhecimento, trata-se da primeira identificação da HbTsukumi no Brasil e o primeiro relato desta em associação com HbS. Importante ressaltar que, apesar de não apresentarem alterações clínicas e hematológicas relevantes até o momento, ambas as crianças ainda apresentam elevados níveis de HbF. Considerando que estes possivelmente sejam os primeiros casos da concomitância das variantes, o acompanhamento clínico com o decorrer da idade e completo switch HBG-HBB, será fundamental para determinar aspectos clínicos e hematológicos desta associação, uma vez que a HbTsukumi pode apresentar certa instabilidade em alguns casos. **Suporte:** FAPESP, CNPq, CAPES, FAEPEX, Educorp-Unicamp.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.256>

CONCENTRAÇÃO DE HEMOGLOBINA S COMO PARÂMETRO DE DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EM CASOS DE TRAÇO FALCIFORME E COERANÇA DE ALFA TALASSEMIA

IS Dias^a, ACM Berti^{a,b}, VS Ramos^a, KC Piva^a, L Gazarini^a, LMDS Cabral^a, DGH Silva^{a,b}, JS Romeiro^c, MTM Vavas^c, E Belin-Junior^a

^a Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Três Lagoas, MS, Brasil

^b Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), Botucatu, SP, Brasil

^c Centro de Hematologia e Hemoterapia de Mato Grosso do Sul (HEMOSUL), Campo Grande, MS, Brasil

Objetivo: Avaliar a influência da alfa talassemia em portadores da hemoglobina S (Hb AS) e determinar as concentrações de hemoglobina S (Hb S) como suporte de diagnóstico laboratorial. **Materiais e métodos:** Foram encaminhadas 182 amostras de sangue total com suspeitas de traço falciforme, provenientes de doadores de sangue do Centro de Hematologia e Hemoterapia de Mato Grosso do Sul (HEMOSUL), ao Laboratório de Genética e Biologia Molecular (UFMS/CPTL) para a confirmação de diagnóstico molecular. Os perfis cromatográficos foram obtidos por Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) - Ultra 2 Resolution e Premier Resolution (Trinity Biotech). As análises moleculares foram realizadas após extração do DNA genômico, seguido de PCR-RE (Hb S) e GAP-PCR (alfa talassemia). Para as análises estatísticas foram realizados testes de ANOVA com post hoc de Tukey, $p < 0,05$. **Resultados:** Dos 182 doadores avaliados, 139 indivíduos (76,4%) apresentaram o perfil Hb AS sem alfa talassemia e 43 (23,6%) apresentaram alfa talassemia, sendo 37 (86%) heterozigotos para mutação $-\alpha^{3.7}$ e 6 (14%) homozigotos para deleção $-\alpha^{3.7}$. A concentração da Hb S obtida no HPLC Premier e Ultra 2 em indivíduos Hb AS foi de $36,33 \pm 3,15\%$ e $38,37 \pm 2,29\%$, respectivamente. Indivíduos Hb AS com alfa-talassemia em heterozigose apresentaram Hb S de $32,25 \pm 3,58\%$ (Premier) e $32,96 \pm 2,94\%$ (Ultra2). Nos indivíduos Hb AS com alfa-talassemia em homozigose a média de Hb S foi $27,86 \pm 3,18\%$ (Premier) e $29,58 \pm 3,41\%$ (Ultra2). Foi observado diferença significativa ($p < 0,0001$) em relação às concentrações médias de Hb S nos perfis encontrados, sendo menor para o perfil AS/homozigoto para alfa talassemia, independente dos equipamentos avaliados. **Discussão:** De acordo com os resultados apresentados podemos verificar que houve diminuição da concentração de Hb S nos indivíduos Hb AS com coerância de alfa talassemia. Tal diminuição é reflexo da característica das Hb beta-variantes, como a Hb S, mais carregada positivamente em comparação com a Hb A, e forma menos dímeros de Hb (globinas-beta com globinas-alfa), por isso, sua concentração é reduzida. Na presença de alfa-talassemia, a menor disponibilidade de globinas-alfa impacta ainda mais na formação de Hb beta-variante e este pode ser um indicativo de alfa-talassemia na ausência de análises moleculares. Logo, é importante estabelecer os valores de corte da Hb S em indivíduos com a presença e ausência da alfa talassemia para auxiliar no direcionamento de diagnóstico, principalmente, em diferentes modelos de HPLC disponíveis no mercado. **Conclusão:** Compreender a coerância de alfa talassemia em indivíduos com Hb AS é importante para auxiliar no diagnóstico laboratorial das hemoglobinopatias, principalmente, na ausência de análise molecular para alfa-talassemia, uma vez que com dados da análise cromatográfica foi possível estabelecer a concentração da Hb S para os diferentes tipos de indivíduos que foram avaliados neste estudo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.257>