

Hiperfiltração glomerular foi visto em 16,5% e 14% tem TFG reduzida. Na subdivisão segundo a RAC urinária, 41 (48,2%) pacientes apresentaram valor normal enquanto 25 (29,4%) e 19 (22,4%) pacientes apresentaram microalbuminúria e albuminúria, respectivamente. Quando comparados com os pacientes com RAC normal, os pacientes com algum grau de albuminúria apresentaram medianas mais altas dos marcadores GM-CSF ($H = 6,31/p = 0,043$), TNF- α ($H = 11,73/p = 0,003$), G-CSF ($H = 10,99/p = 0,004$), IL-12p70 ($H = 13,43/p = 0,001$) e IL-17 ($H = 6,17/p = 0,046$). **Discussão:** É descrito na literatura o estado inflamatório na DF, assim como, a prevalência de albuminúria, com evolução para DRC, porém existem poucos trabalhos que avaliam se há associação entre esses 2 achados. A análise mostra que existe associação entre os níveis de alguns marcadores inflamatórios, já descritos anteriormente como aumentados na DF, com a presença de albuminúria, evidenciando possíveis vias inflamatórias associadas a nefropatia. As citocinas IL-17, GM-CSF e G-CSF, são efetoras da resposta Th17, enquanto IL-12p70 e TNF- α estão relacionadas a resposta Th1. **Conclusão:** Os dados fornecem informações sobre aumento de citocinas em pacientes com alteração precoce da nefropatia falciforme. Conhecer os biomarcadores é fundamental para o refinamento de estudos futuros sobre as vias potencialmente envolvidas nas lesões renais e para orientar o estudo de terapias para prevenção de DRC na DF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.136>

DEFICIÊNCIA DA G6PD NO BRASIL: REVISÃO SISTEMÁTICA SOBRE PREVALÊNCIA E MUTAÇÕES

JNV Silva ^{a,b}, IPC Tavares ^b, JSV Campelo ^a, MOO Nascimento ^c, EJS Freitas ^b, FLO Gomes ^a, ACS Castro ^b, NA Fraiji ^a, SRL Albuquerque ^{a,b}, JPM Neto ^{a,b,c,d}

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^c Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^d Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Governador Valadares, MG, Brasil

Objetivos: No Brasil, diversos estudos revelaram prevalência bastante variável da deficiência de G6PD (G6PDd), variando entre 1,7% a 24%, dependendo da região analisada. Alguns estudos sugerem que essa diversidade genética pode ser atribuída às influências históricas da imigração no Brasil, particularmente da população africana. Este artigo objetivou analisar a prevalência e identificar as principais mutações demonstradas na G6PDd presentes no território brasileiro por meio de uma revisão de literatura. **Matérias e métodos:** Esta revisão sistemática seguiu as diretrizes Preferred Reporting Items for Systematic Reviews para relatórios, onde analisamos dados

publicados disponíveis sobre prevalência, fenótipo e mutações responsáveis pela G6PDd somente no Brasil. A pesquisa foi realizada nas plataformas MEDLINE (PubMed), Science Direct, Google Scholar e o periódico eletrônico brasileiro Scielo, abrangendo todos os períodos disponíveis, sem restrições quanto ao ano de publicação. **Resultados:** Inicialmente, a busca realizada na plataforma PUBMED resultou em 779 artigos, 42 na SCIELO e 51 no LILACS, totalizando uma ampla gama de 872 estudos datados de 1969 a 2024. Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, 43 artigos originais foram selecionados. Essa classificação permite uma compreensão mais detalhada da deficiência de G6PD e suas variantes em diferentes contextos populacionais. Dentre esses estudos, 27 resultados foram realizados na região Norte do país, 12 nas regiões Nordeste e Sudeste, 11 na região Sul, enquanto apenas 3 na região Centro-Oeste. A média da frequência de G6PDd nos estados nacionais variou de 1,7% a 16,6%, em diferentes populações, abrangendo desde doenças como malária, hanseníase, anemias hemolíticas, doadores de sangue, entre outros, sendo relatadas em sua maioria em ambos os sexos, porém, alguns somente em homens. **Discussão:** As elevadas prevalências encontradas nas regiões Norte e Nordeste podem estar associadas a fatores históricos e pressões seletivas, como a malária na região Norte, enquanto na região Nordeste pela grande diversidade genética composta principalmente por ancestrais africanos e europeus, sendo estes portadores das maiores prevalências mundiais. Finalmente, a região Sul possui as menores prevalências, porém, a maior descrição das variantes raras de G6PDd. Em todo o país, as mais prevalentes variantes foram de origem africana (c.202G>A e c.376A>G) e mediterrânea (563C>T), com as africanas descritas em todos os estudos, corroborando com diversos estudos mundiais. A diversidade genética associada à deficiência de G6PD no Brasil reflete a complexidade demográfica e histórica do país. Variações regionais nas frequências de diferentes mutações têm implicações significativas para a saúde pública e o gerenciamento clínico da G6PDd, exigindo talvez, a necessidade de abordagens personalizadas para diferentes regiões. **Conclusões:** Esta revisão demonstra as variantes (enzimática e genética) da G6PDd, auxiliando na visualização de um panorama atual dessa condição na população brasileira. Esta revisão é essencial para compilar e analisar os dados disponíveis, identificar lacunas no conhecimento atual e orientar futuras pesquisas e políticas de saúde pública que podem aprimorar o gerenciamento e a prevenção de complicações associadas à deficiência de G6PD.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.137>

POLYMORPHISMS OF INTERLEUKINS 1 β , 6, 10, 18 AND TNF- α IN SICKLE CELL ANEMIA PATIENTS TREATED WITH HYDROXYUREA FROM HEMOAM - MANAUS-AM

MOO Nascimento ^a, CCMX Albuquerque ^b, SRL Albuquerque ^{b,c}, NA Fraiji ^b, JSV Campelo ^b, JNV Silva ^{b,c}, EJS Freitas ^c, FLO Gomes ^b, R Ramasawmy ^{c,d}, JPM Neto ^{a,b,c,e}

^a Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, Brazil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (PPGH-UEA), Manaus, Brazil

^c Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, Brazil

^d Universidade Nilton Lins (UNL), Manaus, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Governador Valadares, Brazil

Objectives: This study aimed to evaluate the effect of HU therapy on the expression of inflammatory cytokines, in addition to molecularly characterizing the promoter regions of the cytokines IL-1 β , IL-6, IL-10, IL-18 and TNF- α in patients with sickle cell anemia (SCA). **Materials and methods:** In the study were included SCA patients in use and without HU treatment during outpatient care performed periodically at HEMOAM and a healthy control group of blood donors. All participants underwent venipuncture to collect 5mL of peripheral blood in a tube containing EDTA anticoagulant. The cytokines of both groups were measured using the Luminex KIT (The Bioplex-Pro Human Cytokine 27-Plex Kit from Bio-Rad); DNA extraction by the QIAamp DNA Mini Kit (Qiagen); Genetic sequencing was performed using the SANGER method by Applied Biosystems™3500 Automatic Sequencer. Statistical analyses were performed using the SPSS vs21 and Prism vs9 programs, with p-values < 0.05 considered significant. **Results:** A total of 214 SCA patients and 240 healthy controls (AA) participated in the study. Females were predominant in patients (62.15%), while males were predominant in controls (74.17%). Brown race was predominant in both SS (69.16%) and AA (72.5%) groups. The mean age of patients was 16.23 $\pm$ 8.51 years, while the mean age of donors was 32.2 $\pm$ 13. Plasma concentrations of all cytokines were significantly higher in patients than in controls (p < 0.001). The most frequent SNPs found in both cases and controls were IL-1 β c.-31 C>T; IL-1 β c.-511 T>C; IL-6 c.-174 G>C; IL-6 c.-572 G>C; IL-8 c.-251 A>T; IL-10 c.-592 C>A; IL-10 c.-819 C>T; IL-18 c.-137 C>G; IL-18 c.-607 C>A; TNF- α c.-308 G>A. The SNP IL-1 β c.-31C was significantly more prevalent in SCA patients (p = 0.030 - OR: 1.96 - CI: 1.10-3.48), while IL-8 c.-251AA (p = 0.020 - OR: 0.45 - CI: 0.23-0.89) and IL-18C c.-607CC (p = 0.034 - OR: 0.52 - CI: 0.28-.95) were significantly more prevalent in healthy donors. A significant association between HU treatment was found only of c.-251AA - IL-8 genotype (p = 0.004 - OR: 0.22 - CI: 0.07-0.66), being more prevalent in those without HU use, presenting itself as a protective factor. **Discussion:** Our results showed that females were more prevalent in patients with AF, corroborating regional studies and studies from other Brazilian states. As expected, males were more prevalent among blood donors, corroborating several national studies. The higher plasma concentrations of all cytokines in patients is clearly due to the constant inflammatory state that these patients have. **Conclusion:** Although all SNPs found in our study have been demonstrated in other studies carried out with SCA patients, we were able to demonstrate for the first time the genotype (IL-8 (c.-251AA) as a possible important modulator for the

prevalence of complications in SCA patients. We understand that molecular analyses of inflammatory genes may be a strategy for better understanding the heterogeneity found in patients with and their use of Hydroxyurea.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.138>

ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE COM COOMBS DIRETO NEGATIVO: UM RELATO DE CASO

BPD Santos, GJ Almeida, JVFA Cordeiro, LM Salla, CP Batista, VL Abreu, ICR Diogo, KG Frigotto, E Bruno-Riscarolli, VRGA Valviesse

Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A anemia hemolítica autoimune (AHA) consiste na destruição prematura dos eritrócitos devido à autoanticorpos que se ligam às suas membranas. Pode ser subdividida em dois tipos principais com base na temperatura de reatividade dos anticorpos: quente e frio. Quanto aos achados clínicos, estes são variados e podem oscilar de leves a graves dependendo dos níveis de hemoglobina, da presença de comorbidades e do grau de atividade da doença. O teste de Coombs direto é essencial para confirmar a etiologia autoimune da anemia e o monitoramento contínuo inclui também a avaliação dos níveis de lactato desidrogenase (LDH).

Apresentação do caso: Paciente do sexo feminino, 34 anos, com histórico prévio de pênfigo vulgar não tratado, leiomioma uterino com metrorragia recorrente e osteoporose tratada com cálcio, vitamina D e denosumabe, além de cirurgia bariátrica há cerca de um ano com terapia com ferro intravenoso até então. Apresentava astenia e exames prévios apresentavam anemia moderada de caráter microcítico e hipocrômico. Novos exames laboratoriais indicaram anemia moderada (hemoglobina 9,1 g/dL) com reticulocitose (11,7%), haptoglobina inferior a 8, aumento de LDH (440 U/L), bilirrubina indireta no limite superior de normalidade, ferro sérico 92 mcg/dL e ferritina 209 ng/mL, sugerindo anemia hemolítica. Foi realizada imunofenotipagem para hemoglobinúria paroxística noturna, com resultado negativo. O teste de Coombs direto também foi negativo e se manteve negativo em todos os laboratórios mensais posteriores realizados. Eletroforese de proteínas revelou hipogamaglobulinemia com curva de fragilidade osmótica negativa. Foi iniciada prednisona em dose imunossupressora, azatioprina 50 mg/dia e ácido fólico 10 mg/dia. Cerca de 4 meses depois, houve melhora para níveis normais de hemoglobina, reticulócitos, LDH, haptoglobina e bilirrubina indireta, porém manteve ferro sérico baixo e saturação de transferrina inferior a 6%. Devido à resposta favorável à corticoterapia, reduziu-se a prednisona para 10 mg e a azatioprina para administração em dias alternados, visando a atenuar a vertigem secundária à segunda medicação. Além da administração de ferro intravenoso para correção da ferropenia associada, foi mantida suplementação diária de ácido fólico. **Discussão e conclusão:** Embora a anemia hemolítica não seja uma condição rara, a falta de evidências no teste de Coombs direto em um cenário sugestivo de