

ID - 530

**ELETROFORESE DE HEMOGLOBINA ASSOCIADA À CROMATOGRAFIA LÍQUIDA DE ALTA PERFORMANCE E ESTUDO MOLECULAR PARA DIAGNÓSTICOS EM DOENÇA FALCIFORME: ASPECTOS DE UM ESTUDO TRANSVERSAL**

IL Santos<sup>a</sup>, GFP Gomes<sup>b</sup>, LMP Alves<sup>c</sup>,  
LC Ribeiro<sup>b</sup>, DOW Rodrigues<sup>d</sup>

<sup>a</sup> Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora (FCMS-JF/SUPREMA), Juiz de Fora, MG, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

<sup>c</sup> Centro Universitário Presidente Antônio Carlos (UNIPAC-JF), Juiz de Fora, MG, Brasil

<sup>d</sup> Fundação Hemominas, Juiz de Fora, MG, Brasil

**Introdução:** A Doença Falciforme (DF) é a hemoglobinopatia de maior prevalência mundial, causada pela substituição do ácido glutâmico pela valina no cromossomo 11 originando a Hemoglobina S (HbS). Em situações de desoxigenação, a hemoglobina mutada polimeriza-se e há a formação de drepanócitos. A mutação em homozigose (HBSS) apresenta manifestação clínica severa. Podem ocorrer associações da HbS com outras hemoglobinopatias, como HbSC e a HbS/ $\beta^0$ -talassemia. Em Minas Gerais, estado do Brasil, a DF foi incluída na Triagem Neonatal em 1998, por meio das metodologias: Eletroforese de Hemoglobina (ELHB) por focalização isoelétrica e Cromatografia Líquida de Alta Performance (CLAP). A ELHB e a CLAP, isoladamente, possuem sensibilidade de 97,5% e 99,2% e especificidade de 96,8% e 98,7% respectivamente. Ambos os métodos podem ser realizados individualmente, mas em associação apresentam valores preditivos positivos (VPP) de 100%. O exame de biologia molecular para DF baseia-se na técnica de reação em cadeia da polimerase, voltada para análise dos genes da globina e identificação das mutações na  $\beta$ -globina, com sensibilidade acima de 99,5% e especificidade superior a 99,9%, sendo considerado padrão ouro, capaz de identificar a coexistência da HbS associada à talassemia. No entanto, é uma tecnologia de alto custo, devendo ser reservada a casos especiais. **Objetivos:** Comparar a metodologia tradicional, por ELHB e CLAP, com o estudo molecular (EM) no diagnóstico dos subtipos de DF. **Material e métodos:** Estudo longitudinal retrospectivo em pacientes da Coorte de DF da Fundação Hemominas de Juiz de Fora. As variáveis sexo, data de nascimento e classificação do tipo de DF, avaliadas por ELHB por capilaridade e CLAP, e exames bioquímicos de rotina foram extraídas dos prontuários dos participantes. O EM foi obtido dos dados da Coorte, exame realizado no Laboratório de Biologia Molecular. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética e cadastrada na Plataforma Brasil. **Resultados:** Foram estudados 50 pacientes, dos quais 32 eram do sexo feminino. A média de idade foi 10,9 anos (intervalo: 5–29 anos). No diagnóstico pela metodologia convencional, 2 pacientes foram classificados como HbS/ $\beta^0$ -talassemia, 13 como HbSC e 35 como HbSS. O EM foi concordante em 48 casos, com apenas um paciente previamente classificado como HbS/

$\beta^0$ -talassemia com confirmação para HbSS e outro, classificado como HbSS, confirmado como HbS/ $\beta^0$ -talassemia. Comparada ao EM, a ELHB associada à CLAP apresentou sensibilidade de 97,1%, especificidade 93,3%, acurácia de 96%. Os exames de rotina dos dois casos mostraram, respectivamente: HbS na ELHB de 85,5% e 77,7%; Hb basal de 7,7 e 8,1 g/dL; reticulócitos de 13,42% e 4,01%; bilirrubina total 2,93 e 1,12 mg/dL; bilirrubina indireta de 2,05 e 0,82 mg/dL - indicando maior gravidade no primeiro caso, mais compatível com o genótipo identificado pelo EM. **Discussão e conclusão:** A metodologia diagnóstica tradicional possui bom desempenho de rastreio, com alto VPP, mas não dispensa a confirmação dos subtipos por técnicas complementares em casos de dúvidas ou discordâncias clínicas. No SUS, o acompanhamento diagnóstico é limitado à rotina laboratorial, que deve ser interpretada criticamente, respeitando a individualidade e o potencial de gravidade de cada paciente. **Financiamento:** Fundação Hemominas, National Institute of Health e Universidade de São Paulo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104025>

ID - 2379

**EXPLORANDO OS DIVERSOS GENÓTIPOS DO GENE DA BETA-GLOBINA NA FALCIFORME: CLÍNICA E LABORATÓRIO**

LdS Lopes<sup>a</sup>, ICG Moura<sup>b</sup>, EC Sabino<sup>c,d</sup>,  
CL Dinardo<sup>e</sup>, CS Alencar<sup>f</sup>

<sup>a</sup> Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

<sup>c</sup> Instituto de Medicina Tropical, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

<sup>d</sup> Departamento de Patologia, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

<sup>e</sup> Fundação Pró-Sangue Hemocentro de São Paulo e Instituto de Medicina Tropical da Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

<sup>f</sup> LIM 03 Laboratório de Medicina Laboratorial, Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A Anemia Falciforme (AF) é uma doença hematológica hereditária causada por uma mutação no gene Beta-globina (HbS: c.20A>T, p.E6V). No Brasil, a ampla miscigenação contribui para as variedades genéticas que causam a Doença Falciforme (DF). Podemos encontrar a doença em homozigose (HbSS) e em heterozigose com a hemoglobina S associada a outras hemoglobinas, como a hemoglobina C (anormal) e também com outras hemoglobinopatias como a talassemia. **Objetivos:** Analisar os resultados obtidos pelo