

S- β -talassemia (n = 13), hemoglobinopatia SC (n = 9), esferocitose hereditária (n = 3), anemia ferropriva (n = 6) e policitemia vera (n = 24). **Resultados:** Observou-se elevação significativa do IoIE em todos os grupos, exceto esferocitose, quando comparados ao controle (0.445 ± 0.223 ; $p = 0,5223$). Em pacientes com anemia falciforme, o resultado estatístico foi de 0.838 ± 0.6286 ($p = 0,0020$), mais acentuado naqueles que não faziam uso de hidroxiureia (0.9038 ± 0.2459 ; $p = 0,0144$). Na S- β -talassemia, o índice foi significativamente elevado (1.505 ± 0.744 ; $p = 0,001$). A hemoglobinopatia SC também demonstrou aumento significativo (0.888 ± 0.449 ; $p = 0,0069$), enquanto na anemia ferropriva, o índice elevado (1.093 ± 1.566 ; $p = 0,0162$) sugere interrupção da maturação eritroide por carência de ferro. Na policitemia vera, observou-se o resultado 1.81 ± 1.44 ($p = 0,0001$), apontando para eritropoese desorganizada. Já na esferocitose hereditária, não houve aumento significativo (0.671 ± 0.470 ; $p = 0,5223$), indicando que, apesar da hemólise, a produção eritropoiética é funcional. **Discussão e conclusão:** A avaliação do índice de IoIE, demonstrou-se uma ferramenta sensível para detectar disfunções na eritropoese em diferentes doenças hematológicas. Sua aplicação nesses grupos revelou que a EI está presente e que sua magnitude parece variar significativamente entre as doenças investigadas. Esses resultados demonstram que o índice IoIE é uma ferramenta eficaz para quantificar a EI em distintas doenças hematológicas, capturando variações fisiopatológicas relevantes e podendo orientar estratégias terapêuticas mais direcionadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104113>

ID - 2628

AVALIAÇÃO DA EXPRESSÃO DE GENES REGULADORES DA HbF E INFLAMAÇÃO NA ANEMIA FALCIFORME

AKS Lucas ^a, F Miyajima ^b, NCMD Castro ^a, LEM Carvalho ^a, NCLD Santos ^a, HFA Alves ^c, PEAD Aquino ^a, TO Rebouças ^a, AIEL Matos ^a, MIAD Oliveira ^a

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), Fortaleza, CE, Brasil

^b FIOCRUZ, Fortaleza, CE, Brasil

^c Instituto Dr. Jose Frota, Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: Anemia falciforme (AF) é uma hemoglobinopatia monogênica causada por mutação no gene da β -globina, resultando na produção de hemoglobina S (HbS) e em manifestações clínicas como crises vaso-oclusivas e inflamação crônica. A hidroxiureia (HU) é o principal tratamento farmacológico, atuando na elevação da hemoglobina fetal (HbF) e na redução da gravidade clínica. Estudos recentes destacam a importância de moduladores genéticos como BCL11A, HBS1L-MYB e NFkB na fisiopatologia da doença e na resposta terapêutica. **Objetivos:** Investigar a expressão dos genes BCL11A, HBS1L-MYB e NFkB em pacientes com anemia falciforme em uso de hidroxiureia (HU), correlacionando os níveis de expressão gênica com parâmetros clínicos e laboratoriais, incluindo a concentração de hemoglobina fetal (HbF) e

marcadores inflamatórios, com o intuito de avaliar seu potencial como biomarcadores prognósticos e alvos terapêuticos na personalização do tratamento da doença. **Material e métodos:** O presente estudo trata-se de uma revisão bibliográfica sobre os genes BCL11A, HBS1L-MYB e NFkB na anemia falciforme. **Resultados:** O BCL11A é um regulador transcricional chave que reprime a expressão da HbF; polimorfismos ou redução de sua atividade estão associados a níveis mais elevados de HbF, conferindo efeito protetor contra a polimerização da HbS. O locus HBS1L-MYB influencia a eritropoese e modula os níveis de HbF por mecanismos epigenéticos e de regulação transcricional, afetando diretamente a gravidade clínica da AF. Já o NFkB atua como fator de transcrição central em vias inflamatórias, participando da ativação de genes pró-inflamatórios e contribuindo para o estado inflamatório exacerbado e para a ocorrência de crises vaso-oclusivas. A HU, ao estimular a produção de HbF, exerce efeito indireto sobre a expressão de BCL11A e HBS1L-MYB, favorecendo fenótipo clínico mais brando. Evidências também indicam que seu uso pode modular negativamente a atividade de NFkB, atenuando processos inflamatórios. Dessa forma, a avaliação da expressão desses genes representa abordagem promissora para estratificação prognóstica e personalização terapêutica na AF. **Discussão e conclusão:** A integração de dados clínicos, hematológicos e moleculares sugere que maior expressão de BCL11A e HBS1L-MYB correlaciona-se positivamente com HbF elevada e menor gravidade da doença, enquanto altos níveis de NFkB associam-se a piores desfechos inflamatórios. A compreensão desses mecanismos pode subsidiar o desenvolvimento de novas terapias-alvo e otimizar o uso da HU, contribuindo para estratégias mais precisas de manejo clínico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104114>

ID - 34

AVALIAÇÃO DA EXPRESSÃO DO GENE PADI4 EM CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME

JP Alcântara Fonseca ^a, C Rufato Carminati ^a, F Bernadeli de Vito ^a, H Moraes de Souza ^a, DP Magalhães ^a, PC Bernardes Valize ^b, L Silva Cardoso ^b, PR Juliano Martins ^b, SC Sato Vaz Tanaka ^a

^a Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM), Uberaba, MG, Brasil

^b Fundação Hemominas, Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A doença falciforme é uma hemoglobinopatia hereditária marcada por anemia hemolítica crônica, isquemia tecidual e inflamação sistêmica. Os neutrófilos são capazes de formar armadilhas extracelulares que desempenham importante contribuição para o estado inflamatório crônico da DF. A enzima PAD4, codificada pelo gene PADI4, é uma proteína expressa em granulócitos, sendo essencial para o processo de formação das NETs e, por consequência, de suma importância para a resposta inflamatória e imunológica. **Objetivos:** Investigar a expressão do gene PADI4 em crianças com doença falciforme. **Material e métodos:** Este projeto foi aprovado pelo

Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (CAAE 39150420.5.0000.8667). Participaram do estudo 16 crianças diagnosticadas com doença falciforme, acompanhadas no Ambulatório de Hematologia e Hemoterapia do Hemocentro Regional de Uberaba/MG. A coleta de sangue periférico foi feita por venopunção. A extração do RNA total empregou o kit SV Total RNA Isolation System (PROMEGA – EUA), e a síntese de cDNA ocorreu por meio do kit High Capacity DNA Reverse Transcription Kit (Applied Biosystems™, EUA). A quantificação relativa do gene PADI4 foi feita PCR em tempo real, utilizando o kit Gotaq® qPCR Master Mix (PROMEGA). O gene de referência ACTB foi adotado como controle endógeno. Os ensaios com primers e sondas específicas foram desenvolvidos pela Applied Biosystems (ABI, EUA). O software GraphPad Prism 10.3.1 foi utilizado para a análise dos dados e a significância estatística foi definida como $p < 0,05$. **Resultados:** Participaram do estudo 16 crianças, sendo 10 do sexo masculino e 6 do sexo feminino. No total, 9 crianças apresentavam o genótipo HbSS e 7 o genótipo HbSC. A mediana de idade dos participantes foi de 7 anos (1 a 13 anos). Não foi observada diferença na expressão do gene PAD4 entre os genótipos avaliados ($p = 0,68$). **Discussão e conclusão:** A complexidade da fisiopatologia da DF envolve múltiplos mecanismos celulares e moleculares que contribuem para as manifestações clínicas variáveis. Nesse contexto, o gene PADI4 (peptidilarginina deiminase tipo 4) tem emergido como um possível modulador da resposta inflamatória, por participar da citrulinização de proteínas nucleares e da regulação epigenética de genes envolvidos na inflamação. Estudos recentes sugerem que PADI4 pode influenciar a expressão de citocinas pró-inflamatórias, além de modular a ativação de células imunes, como neutrófilos e monócitos. Em modelos de doenças inflamatórias, a superexpressão de PADI4 tem sido associada ao agravamento do quadro clínico, indicando um papel potencial na perpetuação de processos inflamatórios crônicos, como os observados na DF. Apesar dos dados da literatura, no presente estudo não foi observada maior expressão do gene nos indivíduos HbSS. Isso pode estar relacionado ao tamanho amostral limitado, mas também pode refletir a heterogeneidade clínica e molecular encontrada na doença falciforme. Além disso, PADI4 pode exercer um papel transversal na inflamação de base da DF, independentemente do perfil genético específico. Assim, a análise da expressão e regulação funcional de PADI4 pode contribuir para a identificação de novos marcadores de gravidade ou alvos terapêuticos para modulação da inflamação em indivíduos com DF. **Conclusão:** Não houve maior expressão de PAD4 em indivíduos com genótipo HbSS, na amostra analisada.

Apoio Financeiro: FAPEMIG e UFTM.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104115>

ID – 2735

AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA DE PESSOAS COM DOENÇA FALCIFORME EM UMA UNIDADE REFERÊNCIA EM HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO

LA Silva ^a, F Dos Santos ^b

^a Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti – HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b UNESA, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A crise algica é a complicação mais frequente e comumente a primeira manifestação da Doença Falciforme (DF), que é uma doença crônica, hereditária e incurável com um elevado grau de sofrimento, gerando comprometimento físico, emocional e social, e podendo interferir na qualidade de vida. **Objetivos:** Evidenciar através da aplicação do SCORE do SF-36 (Short Form Health Survey), a Qualidade de Vida (QV) das pessoas com DF; analisar a influência da dor na qualidade de vida das pessoas com Doença Falciforme levando em consideração o SCORE do SF36; descrever os fatores desencadeantes da dor nas pessoas com Doença Falciforme. **Material e métodos:** Estudo descritivo, transversal, com abordagem quantitativa realizado nos cenários ambulatorial e de emergência do Instituto de Hematologia do estado do Rio de Janeiro, no período de Outubro/2021 a Fevereiro/2022 com aplicação do questionário SF36 formado por 36 itens, englobados em 8 domínios do estado de saúde: capacidade funcional, aspectos físicos, dor, estado geral da saúde, vitalidade, aspectos sociais, aspectos emocionais e saúde mental e uma questão que mede a transição do estado de saúde no período de um ano e não é empregada no cálculo das escalas. A análise estatística descritiva foi realizada com auxílio do Software Microsoft EXCEL para organização do banco de dados e do programa R para construção dos gráficos e tabelas. **Resultados:** Dos 143 participantes entrevistados, 51% era do gênero masculino e 49% era do gênero feminino, a faixa etária predominante entre 18 e 30 anos, 65% com ensino médio. 79,72% era do tipo SS (HbSS), a forma mais grave da DF. Com relação à limitação física, 55% dos homens e 64% das mulheres relatam que a doença interfere neste quesito. Dos entrevistados, 75,4% dos homens e 71,5% das mulheres referem interferência de dor na rotina diária. Além disso, 70% dos homens e 75,3% das mulheres relatam estado geral da saúde ruim, assim como saúde mental (masculino 52% e feminino 65%) e vitalidade (masculino 31% e feminino 60%) abalados. **Discussão e conclusão:** Demonstrou-se uma qualidade de vida ruim dos portadores de DF, através da avaliação do SCORE do SF 36 principalmente, Além do frio, esforço físico e o estresse emocional serem considerados fatores desencadeantes da dor, outros fatores podem ocorrer, e também pode não haver