

^b Centro Universitário de Jales (UNIJALES), Jales, SP, Brasil

Introdução: A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia causada pela herança do genótipo homozigoto da hemoglobina S (Hb SS), que promove distúrbios vasculares, hemólise crônica e inflamação sistêmica. A gravidade e as manifestações clínicas variam entre os indivíduos, podendo ser influenciadas por fatores genéticos e ambientais. Entre esses, destacam-se os polimorfismos no gene da Enzima Conversora de Angiotensina (ECA), como o ECA I e ECA II, os quais têm sido estudados por apresentar possível relação na modulação da resposta inflamatória, pressão arterial e função endotelial. Reconhecer o papel desses polimorfismos em pacientes com Hb SS pode contribuir para um aprimoramento do prognóstico e tratamento, assim como na predisposição para eventos cardiovasculares e respiratórios. **Objetivos:** Este estudo teve como objetivo analisar a frequência dos polimorfismos nos genes ECA I e ECA II em indivíduos com anemia falciforme (Hb SS) e identificar associações com manifestações clínicas. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo observacional conduzido com 432 pacientes com diagnóstico confirmado de anemia falciforme (Hb SS) por PCR-RFLP. Para classificar a gravidade clínica dos pacientes com anemia falciforme foram utilizados três critérios: número de crises, internações e infecções no último ano, sendo classificado como leve (0 a 2 eventos), moderada (3 a 5 eventos) e grave (mais de 6 eventos). Também foi realizada a genotipagem dos polimorfismos nos genes da Enzima Conversora de Angiotensina (ECA I – II, ID, DD; e ECA II – AA, AG, GG). **Resultados:** Os resultados indicam que os polimorfismos dos genes ECA I e ECA II podem influenciar a gravidade clínica na anemia falciforme, com destaque para o genótipo GG do ECA II, que apresentou maior significância entre os casos considerados graves, sugerindo que essa variante pode intensificar a piora do quadro clínico. **Discussão e conclusão:** Entre os 432 pacientes com anemia falciforme analisados, o polimorfismo do gene ECA I, inserção/deleção (I/D), não demonstrou associação estatisticamente significativa com a gravidade clínica da doença ($p = 0,347$). O genótipo heterozigoto ID foi o mais frequente entre os pacientes 207 (47,92%) casos, sendo 62 (29,95%) casos classificados com clínica grave, seguido por DD, com 146 (42,69%) casos, sendo 54 (36,99%) deles classificados com gravidade grave e II, com 79 (18,29%) casos, sendo 24 (30,38%) deles classificados, também, com clínica grave. Apesar de estudos apontarem que indivíduos com o genótipo DD apresentam maior predisposição a manifestações cardiovasculares, quando comparados aos genótipos II (manifestações respiratórias) e ID, os dados obtidos não mostraram significância estatística para essa associação. Em relação ao gene ECA II, o genótipo GG foi o mais frequente, com 192 (50,39%) casos, seguido por AG com 90 (23,62%) casos. Dentre os pacientes que possuem genótipo GG, 65 (33,85%) casos possuem sintomatologia grave, seguido por 16 (17,78%) casos graves com genótipo AG. Neste caso, houve associação estatisticamente significativa entre o genótipo e a gravidade clínica ($p = 0,0083$), sugerindo que o genótipo GG pode estar relacionado a um maior risco de evolução grave.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104148>

ID - 2352

G6PD C.292G>A / C.376A>G VARIANTS IN AUTOIMMUNE HEMOLYTIC ANEMIA PATIENTS

FLO Gomes ^{a,b}, JSV Campelo ^{a,b},
CCMX Albuquerque ^{a,b}, LNM Passos ^{a,b},
MR Nascimento ^{b,c}, MMP Luciano ^{c,d},
MO Cunha ^d, ACS Castro ^c, EJS Freitas ^{c,d},
JPM Neto ^{a,c,d,e}

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

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

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

^d Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

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

Introduction: Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency is the most prevalent enzymatic disorder on the global scale, affecting over 400 million individuals. The genetic variants c.292G>A and c.376A>G in the G6PD have been identified as significant contributors to the most prevalent forms of enzymatic deficiency observed among populations of African descent. In patients diagnosed with autoimmune hemolytic anemia (AIHA), the presence of these variants has been observed to potentially exacerbate oxidative damage and intensify hemolysis. This observation signifies a clinically modifying factor that remains to be extensively explored. **Objectives:** The following exposition shall present recent research findings on the c.292G>A and c.376A>G variants in the G6PD gene that may modulate the clinical presentation of AIHA. **Material and methods:** This study was based on an integrative literature review conducted between January 2019 and January 2025, using PubMed, SciELO, and LILACS databases. The following keywords were included: “G6PD deficiency,” “oxidative stress,” and “autoimmune hemolytic anemia.” Original research articles, systematic reviews, and case reports. **Results:** The c.292A and c.376G variants are primary contributors to reduced G6PD enzymatic activity, resulting in diminished capacity of red blood cells to counteract oxidative stress. The c.292A variant is associated with more severe clinical manifestations, while c.376G is usually asymptomatic when in isolation. Their presence increases erythrocyte vulnerability to hemolysis, especially in contexts involving inflammation, infections, or oxidative drugs. Research indicates these variants in AIHA patients are linked to elevated hemolysis rates, severe clinical presentations, and increased transfusion requirements during acute hemolytic crises. Genetic data from African and Latin American cohorts show these variants in over 10% of individuals of African descent worldwide,

including some regions of Brazil. This underscores the importance of systematic screening in patients with suspected or confirmed AIHA, particularly in areas with high prevalence. **Discussion:** This analysis underscores that the c.292A and c.376G SNVs do not have a direct association with AIHA. However, they act as pathophysiological cofactors, intensifying hemolysis initiated by various mechanisms, particularly inflammatory and immunological processes. Impairment in NADPH regeneration and reduction in glutathione, both essential for protecting erythrocytes against oxidative stress, contribute to the intensification of acute and chronic hemolytic episodes in AIHA patients. **Conclusion:** Genetic variants in the G6PD gene have significant clinical implications in the pathophysiology of autoimmune hemolytic anemia, particularly by intensifying oxidative stress and exacerbating hemolytic episodes. Timely identification of single nucleotide variants can enhance risk stratification, facilitating immediate, safe, and customized therapeutic interventions. This approach may minimize adverse outcomes by ensuring appropriate and timely treatment.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104149>

ID - 1175

GERAÇÃO DE TROMBINA EM PACIENTES EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME: AVALIAÇÃO NOS GENÓTIPOS SS E SC

E Mayr, IT de Borba-Junior, FF Costa, MS Barbosa, EV de Paula

Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme (DF) é uma condição associada à hipercoagulabilidade, devido a um estado inflamatório decorrente de fenômenos vasocclusivos e hemólise. Vários estudos demonstram níveis elevados de biomarcadores associados à ativação da hemostasia na DF, como o complexo trombina-antitrombina (TAT), D-dímero, fator VIII e fibrinogênio. A utilização de testes capazes de caracterizar de forma mais precisa a ativação da hemostasia ainda é um desafio, especialmente nos diferentes genótipos da DF. **Objetivos:** avaliar o padrão do teste de geração de trombina em pacientes com DF com os genótipos homozigoto SS (anemia falciforme) e da hemoglobinopatia SC. **Material e métodos:** Foram recrutados prospectivamente 50 pacientes com DF (n = 35 genótipo SS; n = 15 genótipo SC), além de 25 indivíduos saudáveis no hemocentro – Unicamp (CAAE: 53121421.0.0000.5404). As amostras foram centrifugadas para obter o plasma livre de plaquetas (PLP), e o TGT foi realizado com os reagentes: PPP LOW® para ativação e Thrombin Calibrator® e Fluca Kit® para calibração (Kit comercial STAGO). **Resultados:** Os resultados preliminares obtidos do TGT indicaram uma redução dos parâmetros cinéticos, significativa (p=0,03) para o tempo de latência (Lagtime; min) dos pacientes DF em comparação aos controles, bem como uma tendência de diminuição no tempo para pico de trombina

(min) (p=0,09). Contudo, os parâmetros Pico de Trombina (nM) e potencial endógeno de trombina (ETP (nM/min) estavam reduzidos nos pacientes DF quando equiparados aos controles (P=0,0004). Não observamos diferenças significativas entre pacientes SS e SC. A diferença observada nos parâmetros cinéticos do TGT sugere que estes podem representar biomarcadores do estado de hipercoagulabilidade da DF, evidente pelo maior risco de eventos tromboembólicos. Embora aparentemente contraditório, a redução do pocio de trombina e do ETP já foi descrita em outros estudos em pacientes em estado estacionário e pode estar associada a diferentes causais como a ausência de elementos celulares, como hemácias, e da superfície endotelial no TGT, e/ou ao uso de hidroxiureia nestes pacientes. Nossos resultados reforçam ainda a necessidade de refinamento dos métodos de caracterização da ativação da hemostasia em doenças de fisiopatologia complexa como a DF, capazes de diferenciar o perfil entre pacientes SS e SC. **Discussão e conclusão:** Pacientes com DF em estado estacionário apresentam alteração dos parâmetros cinéticos do TGT. O TGT em plasma não detecta diferenças biologicamente relevantes entre pacientes SS e SC.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104150>

ID - 2034

HBS/BETA-THALASSEMIA: SOCIODEMOGRAPHIC OF PATIENTS FROM MANAUS, AMAZONAS, BRAZIL

MMP Luciano^{a,b}, CCMX Albuquerque^c, IPC Tavares^a, ACS Castro^{a,b}, VBL Lobato^b, MR Nascimento^{a,b}, RS Leal^d, SRL Albuquerque^{a,c}, R Ramasawmy^a, JPM Neto^{a,b,c,e}

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

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

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

^d Pós-Graduação em Farmácia, Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introduction: Sickle Beta Thalassemia (S β -thalassemia) is characterized by the coinheritance of the hemoglobin S allele and mutations in the β -globin genes. This condition exhibits significant clinical variability, ranging from mild to severe clinical manifestations, directly depending on the specific mutation present (β^+ or β^0). In Brazil, it's estimated that 15% of cases diagnosed as sickle cell disease are of the S β form. Painful episodes, chronic hemolysis, splenic sequestration, and similar infectious and vascular complications are