

values reflect the hematological profile of an Amazonian population, consistent with the values established by the SBAC, demonstrating that despite the distinct lifestyle characteristics of urban populations, hematological values are consistent. The importance of regional contexts in the interpretation of laboratory tests is emphasized, promoting greater diagnostic accuracy and equity in healthcare. Regional reference values can contribute to improving care in remote areas and strengthening local evidence-based medicine.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104225>

ID – 385

ESTUDO FUNCIONAL DA ASSOCIAÇÃO ENTRE HEMOGLOBINA S (HBB:C.20A>T; P.GLU6VAL) E HEMOGLOBINA PORTO ALEGRE (HBB:C.29C>G; P.SER9CYS)

L de Goes ^a, TT Jorge ^a, APM Geraldo ^b,
BB de Oliveira ^a, GA Pedroso ^a, SEDC Jorge ^a

^a Laboratório de Hemoglobinopatias (LabHb),
Departamento de Patologia, Faculdade de Ciências
Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro Integrado de Pesquisas Oncohematológicas
na Infância (CIPOI), Faculdade de Ciências Médicas
(FCM), Universidade Estadual de Campinas
(UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A hemoglobina S (Hb S) é a variante mais prevalente na população mundial. No Brasil, país de elevada miscigenação étnica, a frequência alélica de β S varia entre 1.2% a 10.9%, o que favorece sua associação com outras variantes raras, de repercussão clínica ainda pouco conhecida, como a Hb Porto Alegre (HBB:c.29C>G; p.Ser9Cys) — descrita no Brasil com potencial de polimerização tal qual a Hb S. **Objetivos:** Estudar a interação Hb-oxigênio das variantes Hb S e Hb Porto Alegre, isoladas e em associação, correlacionando tais achados a aspectos clínico-laboratoriais, através de estudo familiar. **Material e métodos:** Amostras de sangue periférico do portador da Hb S/Hb Porto Alegre e de seus genitores (Hb S/Hb A e Hb Porto Alegre/Hb A) foram coletadas em tubos de EDTA, após assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (CAAE: 87832725.1.0000.5404), para isolamento e purificação da Hb (hemolisado total stripped) por cromatografias de exclusão molecular (colunas Sephadex 25G - Sigma-Aldrich; Missouri, USA) e de troca iônica (Amberlite MB3; Sigma-Aldrich; Missouri, USA). As curvas de dissociação Hb-O₂ foram obtidas por técnica espectrofotométrico-gasométrica (DU 800, Beckman Coulter-Fullerton, EUA) a 25°C e concentração de Hb a 70 μ M, nos pHs 6,5 e 7,5, determinando-se a afinidade pelo oxigênio por meio da P50 e a cooperatividade heme-heme por meio da Constante de Hill (n). Os resultados foram correlacionados com os dados clínico-laboratoriais, obtidos do prontuário médico dos participantes. **Resultados:** Em pH 6,5, a amostra Hb S/Hb Porto Alegre apresentou menor afinidade pelo oxigênio (P50 = 2,037 mmHg) e maior cooperatividade heme-heme (Hill = 2,414) em comparação aos

heterozigotos Hb S/Hb A (P50 = 1,181 mmHg; Hill = 1,481) e Hb Porto Alegre/Hb A (P50 = 1,972 mmHg; Hill = 1,525). Esse padrão repetiu-se em pH 7,5, com valores de P50 = 1,362 mmHg e Hill = 1,856 para a associação Hb S/Hb Porto Alegre, frente a P50 = 0,933 mmHg e Hill = 1,447 da associação Hb S/Hb A. Apesar da alteração funcional, o probando — com cerca de dois meses de idade — apresentou hematimetria normal: contagem de eritrócitos de $3,16 \times 10^3/\mu$ L (VR: $2,7-4,9 \times 10^3/\mu$ L), hemoglobina de 10,0 g/dL (VR: 9,0–14,0 g/dL), hematócrito de 26% (VR: 28,0–42,0%), VCM de 82,5 fL (VR: 77,0–105,0 fL), HCM de 31,8 pg (VR: 26,0–34,0 pg) e RDW de 13,7% (VR: 10–15%). Os genitores eram clinicamente assintomáticos; entretanto, a progenitora com Hb S/Hb A apresentou discreta microcitose, hipocromia e anisocitose (VCM: 74,8 fL, HCM: 25,6 pg, RDW: 17,9%) - sem avaliação de cinética de ferro, mas excluídas as principais mutações para alfa talassemia, enquanto o progenitor, portador de Hb Porto Alegre/Hb A, exibiu parâmetros hematimétricos normais. **Discussão e conclusão:** Embora iniciais, os resultados sugerem que a associação Hb S/Hb Porto Alegre possa favorecer a redução da afinidade pelo O₂, o que favoreceria a polimerização das variantes em condições de baixa tensão de oxigênio. Este fenômeno, no entanto, demanda investigação mais abrangente, contemplando ampliação da faixa de pHs analisados, avaliação na presença de efetores miméticos ao 2,3-BPG e determinação de Efeito Bohr. Apesar da ausência de manifestações clínicas relevantes e de alterações nos índices hematimétricos, os achados funcionais da referida associação sugerem alterações da afinidade Hb-O₂, que podem ter repercussões clínicas em condições ambientais desfavoráveis. Esses resultados reforçam a importância de se investigar experimentalmente associações raras de hemoglobinas, na melhor predição de eventuais complicações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104226>

ID - 2849

ESTUDOS FUNCIONAIS DA HEMOGLOBINA DE INDIVÍDUOS COM ERITROCITOSE NÃO-ESCLARECIDA

G Tonolli Martinez ^a, T Traina Jorge ^a,
G Audrei Pedroso ^a, B Benedetti de Oliveira ^a,
P de Melo Campos ^b, F Ferreira Costa ^c,
SE Domingues Costa Jorge ^a

^a Laboratório de Hemoglobinopatias (LabHb),
Departamento de Patologia, Faculdade de Ciências
Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia,
Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

^c Departamento de Clínica Médica, Faculdade de
Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: O diagnóstico das eritrocitoses é desafiador devido à diversidade de causas. Apesar da investigação

extensiva às suas causas mais comuns, há casos que seguem sem elucidação. Hipotetizamos que eventuais alterações da hemoglobina (Hb), mesmo na ausência de variantes, possam contribuir para o quadro, devido a possíveis efetores moduladores da função da proteína. **Objetivos:** Estudar a interação Hb-O₂ de indivíduos com eritrocitose secundária não-esclarecida para futuros estudos de ômica. **Material e métodos:** A Hb total (hemolisado stripped) foi extraída e purificada de sangue periférico (EDTA) de 3 indivíduos atendidos no Hemocentro da UNICAMP, via cromatografias de exclusão molecular (Sephadex 25G - Sigma-Aldrich; USA) e de troca iônica (Amberlite MB3; Sigma-Aldrich; USA). Os pacientes e 1 indivíduo saudável (controle) assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (CAAE:4034123.1.0000.5404). Excluíram-se clinicamente e por exames específicos, as principais causas de eritrocitose, como alterações cardiopulmonares e renais, neoplasias, tabagismo e mutações como JAK2V617F. Excluíram-se a presença de Hb variantes por eletroforese capilar (Sebia; Evry, França) e HPLCs de troca iônica (Variant II - Bio-Rad; EUA) e de fase reversa (Alliance, Waters; EUA). A função da Hb foi determinada por curvas de dissociação do O₂ (CDO; triplicata experimental), em ensaios espectrofotométricos-tonométricos (DU 800, Beckman Coulter-Fullerton; EUA) a 25°C, 70 µM de Hb, nos pHs 6,5, 7,5 e 8,5 com e sem Inositol Hexafosfato (IHP - 1 mM), efector alostérico mimético ao 2,3-BPG. Determinou-se a P50 para avaliação da afinidade Hb-O₂, Efeito Bohr e cooperatividade heme-heme por cálculo de Constante de Hill (n). **Resultados:** Os pacientes (P) apresentaram os seguintes perfis hematimétricos: P1: GV:5,69 106/mm³; Hb:14,6g/dL; Ht:44,4%; VCM:78fL; HCM:25,7pg; RDW:13,2; P2: GV:5,68 106/mm³; Hb: 17g/dL; Ht:47,8%; VCM:84,2fL; HCM:29,9pg; RDW:12,7; P3: GV:6,39 106/mm³; Hb:18,6g/dL; Ht:53,8%; VCM:84,2fL; HCM:29,1pg; RDW:12,2. Os valores de P50 (mmHg) da Hb stripped nos pHs 6,5, 7,0 e 7,5 foram: P1:1,5 (±0,4), 1,1(±0,3), 0,7(±0,0); P2:1,4(±0,3), 0,9(±0,1), 0,6(±0,1); P3:2,1(±0,6), 1,0(±0,3), 0,5(±0,3) e controle:1,7(±0,8), 0,7 (±0,5) e 0,6(±0,4), sem diferenças significativas. No entanto, houve diferenças entre as P50 das amostras na presença de IHP, particularmente no pH7,5, quando comparadas ao controle: P1:48,4(±5,3), 23,2(±8,8), 6,6(± 2,2); P2:44,5(± 4,7), 31,3(± 2,9), 10,5 (± 2,0); P3:60,6(±13,0), 33,8(±4,9), 7,3(±1,3) e controle:59,4 (±7,0), 41,1(±6,1), 16,5(± 6,8). A cooperatividade n dos hemolisados stripped revelaram variações, como na amostra controle: P1:1,4(±0,5), 2,1(±0,8), 1,6(±0,1); P2:1,5(±0,4), 1,6(±0,4), 1,5(±0,2); P3:1,4(±0,1), 1,5(±0,0), 1,4(±0,2) e controle:1,5(±0,2), 1,4(±0,4), 1,6 (±0,1). Na presença de IHP: P1:1,3(±0,2), 1,9 (±0,3), 2,1(±0,4); P2:1,5(±0,0), 1,8(±0,1), 2,6(±0,3); P3:1,4(±0,2), 1,7(±0,1), 2,1(±0,2) e controle:1,4(±0,1), 1,6(±0,1), 2,2(±0,1). **Discussão e Conclusão:** Observou-se alterações no perfil Hb-O₂ em hemolisados de pacientes com eritrocitose, na presença de IHP, mesmo sem Hbs variantes. Permanece a hipótese da presença de compostos que alteram a afinidade da Hb em eritrocitose idiopática. Casos adicionais serão estudados e análises ômicas realizadas para elucidar a presença de compostos que resultem na alteração funcional observada. Portanto, o estudo da interação Hb-O₂ possibilitou identificar casos elegíveis para estudos ômicos, auxiliando na investigação da etiologia da eritrocitose não-esclarecida.

ID – 1090

EXPERIÊNCIA DE IMPLANTAÇÃO DE ROTINA LABORATORIAL EXPANDIDA DE EXAMES PARA DETECÇÃO INCOMPABILIDADE SANGÜÍNEA MATERNO-FETAL NO PÓS-PARTO

VPCd Santos, RLdM Neves

Grupo Gestor de Serviços de Hemoterapia (GGSH),
Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A doença hemolítica do recém-nascido (DHRN) é rara porém ameaçadora a vida. O diagnóstico precoce pode prevenir complicações nos recém-nascidos (RN). Apesar da aloimunização anti-D ser a causa mais comum de DHRN, mais de 50 aloanticorpos anti-eritrocitários estão envolvidos. Os exames pré-natais de rotina incluem a tipagem ABO, Rh e o teste da antiglobulina direta (TAD) para rastreio de potências incompatibilidades, porém em alguns com TAD negativo identificamos anticorpos no RN após o nascimento. Neste contexto, foi estabelecida em uma maternidade particular na zona oeste do Rio de Janeiro a rotina mãe-RN, que consiste na realização de testes laboratoriais para detecção de incompatibilidade sanguínea e anticorpos circulantes no pós-parto. Estes exames são chamados da rotina mãe-RN e consistem em tipagem ABO, Rh e TAD na mãe e tipagem ABO, Rh e TAD no RN. Esta rotina ignorava outros antígenos eritrocitários de importância clínica. Foi proposta expansão destes exames e os resultados obtidos serão discutidos neste artigo. **Objetivos:** A partir da identificação da fragilidade no rastreio da incompatibilidade materna com o RN, foi proposta expansão dos exames realizados nesta rotina, visando incluir outros antígenos eritrocitários além do grupo ABO e Rh. Serão demonstrados os resultados da implantação desta rotina laboratorial estendida - rotina mãe-RN estendida - e os principais anticorpos encontrados. **Material e métodos:** A rotina mãe-RN estendida consiste em realizar, na mãe, tipagem ABO, fenotipagem sistema Rh (Rh, c, C, e, E), Kell e pesquisa de anticorpos irregulares (PAI). No RN é realizada tipagem ABO, fenotipagem sistema RH (Rh, c, C, e, E), Kell, TAD e eluato. A amostra materna é colhida via veia periférica e para amostra do RN usamos sangue de cordão. Caso o sangue de cordão seja insuficiente, é colhida nova amostra do RN. Foram avaliados os resultados laboratoriais obtidos de junho de 2023 a junho de 2025. **Resultados:** Foram um total de 3378 RNs incluídos no estudo e 2608 mães. Em todos os RNs com TAD positivo a amostra da mãe também foi colhida. Entre as 2608 amostras maternas, 27 tinham PAI positivo, sendo identificados os aloanticorpos: anti-D (9), anti-Lea (6), anti-E (4), anti-M (3), anti-K (2), anti-c (1), anti-C (1), anti-Dia (1), anti-Jka (1). Entre essas 27 mães, somente 4 RNs tinham TAD positivo, sendo os anticorpos identificados nestes casos anti-A (1), anti-c (1) e anti-D (2). Entre todos os RNs, 287 foram identificados com aloanticorpo, sendo que 203 destes tinham TAD positivo e 4 com mãe com PAI positivo. Os principais anticorpos identificados foram: anti-A (189), anti-B (96), anti-D (2), anti-c (1). **Discussão e conclusão:** A rotina mãe-RN estendida identificou neste período 84 RNs com presença de aloanticorpos com TAD negativo e amostra materna com PAI negativo, dado que seria ignorado se seguissemos com a rotina tradicional. O próximo passo é