

CHCM 32,5%. Foi feito sequenciamento do gene HBB que revelou dupla mutação no íntron 2, IVS-II-844 (C>A) e IVS-II-839 (T>C), em cis, além da mutação S. A presença do padrão FS na triagem neonatal sugere anemia falciforme homozigótica (Hb SS) ou S β 0-talassemia. Na S β +-talassemia, o padrão é, em geral FSA, com a fração S em proporção superior à de A. O achado intrigante neste caso é a ocorrência de padrão FS em RN que se revelou, posteriormente, ter uma forma leve de S β +-talassemia (Hb A 40,3%, aos 8-meses de vida), ocasionada por dupla mutação no íntron 2 do gene HBB que, pela literatura internacional e na nossa experiência da triagem em MG (3-casos anteriores), tem curso clínico realmente leve. Como ocorreu neste caso e também nos outros, pediatras que desconhecem essa forma de S β +-talassemia têm tendência a considerar tais crianças como portadoras de traço falciforme e não recomendar a conduta correta de adotar o protocolo para doença falciforme. A razão pela qual a mutação β +-talassemia encontrada não se expressou no período neonatal com a produção de cadeia A, como esperado, é desconhecida e merece investigação adicional. De acordo com os dados laboratoriais dos pais, podemos assegurar que o pai é portador de traço falciforme e a mãe tem uma forma silenciosa de betatalassemia heterozigótica, com concentração de Hb A2 nos limites de referência e ausência de alteração nos índices hematimétricos, o que está de acordo com a literatura internacional e também com nossa experiência acumulada. **Conclusão:** A S β +-talassemia leve do tipo IVS-II-844 (C>A) e IVS-II-839 (T>C), em cis, pode simular doença falciforme grave na triagem neonatal (padrão FS), exigindo investigação genética para o diagnóstico correto e conduta adequada. O relato destaca a importância da correlação entre os achados laboratoriais e o histórico familiar.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105067>

ID – 736

INCIDÊNCIA E CARACTERÍSTICAS PROTEICAS DA HEMOGLOBINOPATIA SD NA TRIAGEM NEONATAL EM MINAS GERAIS: UM ESTUDO PROSPECTIVO DE 10 ANOS

LC Pereira, PKF Bergerhoff, RVP Ladeira, JN Januário, MB Viana

Nupad – Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG, Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A hemoglobinopatia SD é uma condição relativamente rara em nível mundial. O padrão FSD observado na focalização isoeletrica durante a triagem neonatal é considerado incomum. Um estudo anterior realizado pelo Nupad em parceria com a Fundação Hemominas, no período de 1999 a 2012, evidenciou que recém-nascidos com esse padrão apresentam evoluções clínicas distintas: enquanto alguns desenvolvem manifestações compatíveis com anemia falciforme, outros apresentam quadro semelhante ao do traço falciforme. Nesses casos, foram identificadas as variantes estruturais D-Punjab (HBB:c.364G>C) e Korle-Bu (HBB:c.220G>A),

respectivamente. **Objetivos:** Estimar a incidência das hemoglobinas S/D-Punjab e S/Korle-Bu em Minas Gerais e caracterizar o perfil proteico dessas hemoglobinas na triagem neonatal, por meio da Focalização Isoeletrica (IEF) e Cromatografia Líquida de alta eficiência (HPLC). **Material e métodos:** Foram utilizadas técnicas de PCR alelo-específica para identificação das variantes S (gAg/gTg, códon 6) e D-Punjab (Gaa/Caa, códon 121). Nos casos suspeitos da variante Korle-Bu, foi realizado o sequenciamento do gene HBB para confirmar a mutação. A caracterização proteica das variantes foi feita por IEF e HPLC. **Resultados:** Entre janeiro de 2015 e dezembro de 2024 (10-anos), foram triados 2.177.336 recém-nascidos em Minas Gerais. Destes, 10 apresentaram Hb S/D-Punjab e 9 Hb S/Korle-Bu, resultando em uma média anual de dois casos em um programa que triou aproximadamente 220 mil recém-nascidos por ano. Não foram observadas diferenças de incidência entre os sexos masculino e feminino. A incidência geral do padrão FSD na focalização isoeletrica foi de 1:114.000 recém-nascidos (95% IC 1:79.000 – 1:208.000). As incidências específicas foram de 1:218.000 para Hb S/D-Punjab (95% IC 1:135.000 – 1:573.000) e 1:242.000 para Hb S/Korle-Bu (95% IC: 1:146.000 – 1:698.000). Em comparação, a incidência de doença falciforme de todos os subtipos no estado foi de 1:1.150 em 2023. Na IEF, ambos os genótipos apresentaram o padrão FSD. Observações em duplo-cego revelaram que a fração D encontra-se mais separada da fração S nos casos de Hb S/D-Punjab, indicando que essa variante é discretamente mais anódica que a Hb Korle-Bu. Na HPLC, a fração D-Punjab apresenta tempo de retenção na janela da Hb D, enquanto a Korle-Bu situa-se na janela de Hb A2/E, permitindo distinção clara entre as variantes. As concentrações relativas de hemoglobina na triagem neonatal variaram de 2,5% a 11,7% para Hb D-Punjab (média: 5,5%) e de 5,0% a 15,7% para Hb Korle-Bu (média: 8,3%). As concentrações de Hb S foram de 2,9% a 6,5% (média: 4,2%) para S/D-Punjab e de 3,3% a 10,8% (média: 6,1%) para S/Korle-Bu. **Discussão e conclusão:** As hemoglobinopatias Hb S/D-Punjab e Hb S/Korle-Bu apresentam incidências semelhantes em Minas Gerais, em torno de 1 caso para cada 200.000 recém-nascidos triados. Apesar de ambas exibirem padrão FSD na focalização isoeletrica, distinguem-se com facilidade quando a HPLC é utilizada. Na IEF, a diferenciação entre as variantes é possível, mas exige condições ideais para leitura do gel e observador experiente. Considerando que a evolução clínica dessas variantes é distinta, o diagnóstico correto na triagem neonatal é essencial para o adequado acompanhamento das crianças.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105068>

ID – 67

INFLUÊNCIA DO EXCESSO DE PESO E META-INFLAMAÇÃO NA DEFICIÊNCIA DE FERRO NA INFÂNCIA

VC Pereira, JC Pina Faria

Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil

Introdução: Deficiência de Ferro (DF) é a carência nutricional mais comum e está associada a alterações definitivas na neurogênese em crianças. A inflamação crônica pode ser causada pela DF. O excesso de peso é causa de metainflamação e sua incidência tem aumentado em crianças nas últimas décadas.

Objetivos: Avaliar a associação entre excesso de peso, inflamação e distúrbios no metabolismo do ferro em crianças e adolescentes. **Material e métodos:** Estudo transversal com 153 crianças e adolescentes de uma escola em Santo André-SP. O estudo foi aprovado pelo CEP, parecer nº 3.058.583. Critérios de inclusão: crianças com mais de quatro anos. Critérios de exclusão: não consentimento, ingestão de corticoide ou ferro nos últimos 30-dias e presença de doenças crônicas ou infecções agudas. Aplicado questionário e verificados peso, estatura e calculados escores z do IMC (ZIMC). Coletados: hemograma, ferro, ferritina, saturação de transferrina, hepcidina e Proteína C Reativa ultrasensível (PCRus). A classificação da anemia e ferritina foi realizada segundo sugestões da OMS. Para os demais exames, foram considerados os seguintes valores: ferro sérico > 33 µg/dL, Saturação de transferrina >20 e PCRus <5 mg/L. As análises para Hepcidina foram realizadas como variável contínua. Os dados foram analisados no SPSS 25.0. Nível de significância de 5%. **Resultados:** Foram incluídos 153 crianças e adolescentes de 4 e 17 anos, dos quais 51% eram do sexo masculino, 71,2% pré-púberes, 41,8% apresentavam excesso de peso (sobrepeso: 25,5%, obesidade: 16,3%) e 19,6% apresentavam DF. Nenhuma criança apresentava anemia. Na comparação entre os grupos eutrófico e com excesso de peso, observou-se que nesse segundo grupo havia níveis significativamente mais elevados de hepcidina (mediana: 365,6 vs. 176,1 ng/mL; $p < 0,001$) e PCRus (mediana: 0,6 vs. 0,4 mg/L; $p = 0,02$). Esses mesmos indivíduos também apresentaram menor saturação de transferrina (mediana: 26,5% vs. 30,8%; $p = 0,03$), apesar de concentrações elevadas de ferritina. Houve correlação positiva entre o escore Z de IMC e os níveis séricos de hepcidina ($r = 0,476$; $p < 0,001$). Na análise de regressão logística, tanto hepcidina (OR = 1,004; 95% IC: 1,001–1,006; $p = 0,005$) quanto PCRus (OR = 1,53; 95% IC: 1,22–1,91; $p < 0,001$) associaram-se de forma independente à presença de DF. **Discussão e conclusão:** Crianças com excesso de peso apresentaram mais inflamação e DF quando comparadas às eutróficas. Os valores aumentados de ferritina no grupo excesso de peso justificam-se pelo maior grau de inflamação. A metainflamação do excesso de peso pode alterar a absorção e/ou a liberação do ferro intracelular através do aumento da hepcidina e degradação das ferroportinas, levando ao represamento do ferro e reduzindo a disponibilidade do mesmo na circulação sanguínea. A Hepcidina elevada no grupo excesso de peso corrobora com essa hipótese. Os dados demonstram que o controle do peso é fundamental no tratamento da DF de crianças com obesidade. Portanto, crianças com excesso de peso apresentaram mais inflamação e DF. E o excesso de peso infantil pode levar à metainflamação, modificando o metabolismo do ferro.

ID – 3232

INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA DE MIELOFIBROSE NA INFÂNCIA: RELATO DE CASO

D Santana^a, AKF Costa^a, Td Souza^a, ALL Moraes^a, DP Leal^a, CD Donadel^a, DV Clé^b, ET Valera^b, RdTCdS Rodrigues^b, LG Darrigo Junior^a

^a Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (HUFMRP-USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

^b Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (FMRP-USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Introdução: A mielofibrose pediátrica é uma entidade rara, caracterizada por fibrose medular evidenciada em Biópsia de Medula Óssea (BMO). Divide-se em formas primária, imune (secundária) e idiopática. O diagnóstico é desafiador, exigindo exclusão de imunodeficiências, falências medulares hereditárias, doenças autoimunes e neoplasias mieloproliferativas. Em contextos com recursos limitados, a investigação pode ser dificultada. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 10-anos, acompanhada desde os 2-anos no Ambulatório de Falências Medulares do Hemocentro. Encaminhada por infecções graves recorrentes, anemia e plaquetopenia (Hb 7,3 g/dL; leucócitos 8.900 mm³; neutrófilos 2.600 mm³; plaquetas 53.000 mm³), com suspeita inicial de falência medular hereditária. Histórico de nascimento prematuro (29-semanas), internação prolongada, múltiplas infecções cutâneas, otológicas e pneumonias de repetição, com cerca de quatro internações por pneumonia, sem necessidade de UTI. Acompanhamento clínico evidenciou necessidade esporádica de transfusões de concentrado de hemácias e uso contínuo de broncodilatadores para asma. Investigação inicial descartou Erros Inatos da Imunidade (EII) e doenças autoimunes. BMO em 2018: celularidade de 35%, hipoplasia das três séries hematopoiéticas, dismegacariopoesse e fibrose reticulínica grau I. Comprimento telomérico normal, cariótipo 46,XX, CD34 0,55%, DEB negativo. Testes moleculares para JAK2, MPL e BCR-ABL1 foram negativos; resultado de CALR pendente. Em novembro de 2024, a nova BMO revelou hipocelularidade (60%), fibrose colagênica e reticulínica grau 3, infiltrado linfocitário B e T benigno, compatível com mielofibrose imune pediátrica. No momento paciente segue em conduta expectante e em avaliações bimestrais. **Discussão:** A mielofibrose imune pediátrica, subtipo mais prevalente nessa faixa etária, apresenta curso clínico mais brando, infiltração linfocitária T na medula óssea e resposta favorável a terapias imunossupressoras ou resolução espontânea. O diagnóstico requer exclusão de mielofibrose primária, neoplasias mielóides (como leucemia mieloide crônica BCR-ABL1, policitemia vera e trombocitemia essencial), síndromes mielodisplásicas e falências medulares hereditárias, além de ausência de mutações em JAK2, CALR e MPL. Pode estar associada a doenças autoimunes e erros inatos da imunidade, com etiologia