

**Introdução:** “Toda criança tem direito a ter conhecimento adequado de sua enfermidade, dos cuidados terapêuticos e diagnósticos a serem utilizados, do prognóstico, respeitando sua fase cognitiva.” (CONANDA, 1995). **Objetivo:** O presente projeto teve como alvo principal crianças portadoras de Anemia Falciforme e suas famílias, profissionais da área da saúde e educação, bem como a população de modo geral. **Metodologia:** A proposta foi publicar um livro infantil intitulado “Nas Veias de Cauã” de autoria da fonoaudióloga e psicopedagoga Márcia Lourenço Baima e ilustrado por Erick Miguez, que conta a história de um menino de seis anos que, após uma crise de dor e internação, começa a questionar as limitações impostas pela doença e a necessidade de conhecê-la para melhor aceitá-la e gerenciá-la no seu dia a dia. Por que publicar um livro infantil sobre Anemia Falciforme? Por ser uma doença genética, na maioria dos casos descoberta no Teste do Pezinho, a criança é obrigada a conviver com os sintomas e intercorrências desde muito cedo, precisando se adaptar aos seus efeitos negativos para ter a garantia de um bom desenvolvimento. Portanto, como a AF causa grande comprometimento ao funcionamento global, as estratégias de enfrentamento da doença se fazem necessárias e urgentes. Desenvolver ações educativas para as crianças e suas famílias, sobre doença, sinais e sintomas que demandam atenção médica, hábitos saudáveis, entre outros aspectos, podem melhorar o nível de conhecimento sobre a doença e suas nuances e assim incrementar a adesão ao tratamento, aspecto de vital importância no controle da doença (Araújo, 2007). Pensando na questão do autocuidado em crianças e ações educativas, a elaboração e publicação de um livro infantil que narra a descoberta de um menino sobre sua doença, no caso a Anemia Falciforme, parece um caminho possível e lúdico para o conhecimento e entendimento de si mesmo e de sua doença. Para a elaboração e distribuição gratuita do livro, foi necessário realizar uma “vaquinha virtual” em que foram arrecadados fundos para arcar com todos os custos da produção do livro. O livro foi lançado no HEMORIO no mês de abril/2020 com uma tiragem de 1.000 (mil) exemplares e distribuído para as crianças falcêmicas acompanhadas nesta unidade. **Conclusão:** A ideia é que possamos imprimir outras edições e distribuir em unidades de saúde, principalmente as especializadas em Doença Falciforme espalhadas pelos estados brasileiros, assim como escolas, ONGs e associações que realizam trabalhos com a população negra. O livro servirá como material educativo e disparador de conversas com as crianças e demais leitores e de divulgação da doença. Para a impressão de uma nova edição do livro é necessário que outras pessoas e instituições abracem este projeto e se tornem colaboradores diretos dessa iniciativa.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.064>

#### ASSOCIATION OF VITAMIN D RECEPTOR (VDR) VARIANTS, HYDROXYUREA THERAPY, AND CEREBROVASCULAR DISEASE STATUS ON 25-HYDROXYVITAMIN D (25(OH)D) LEVELS IN PATIENTS WITH SICKLE CELL ANEMIA

GS Arcanjo<sup>a</sup>, JVG Batista<sup>a</sup>, JM Oliveira<sup>a</sup>, IF Domingos<sup>a</sup>, BLD Hatzlhofer<sup>b</sup>, AB Araújo<sup>a</sup>,

ACD Anjos<sup>a,c</sup>, AS Araújo<sup>c</sup>, AR Lucena-Araújo<sup>a</sup>, MAC Bezerra<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Programa de Pós-Graduação em Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

<sup>b</sup> Departamento de Ciências Farmacêuticas, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

<sup>c</sup> Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (Hemope), Recife, PE, Brazil

**Objectives:** Vitamin D, through binding to its specific receptor, vitamin D receptor (VDR), executes actions beyond calcium metabolism and impacts sickle cell anemia (SCA) pathophysiology, such as regulating inflammation, vascular tone, and thrombogenesis. Genetic polymorphisms that can potentially disturb VDR function or its levels may modify the vitamin D mechanism and have already been associated with several conditions, including stroke. Therefore, we evaluated the association of 25-hydroxyvitamin D (25(OH)D) levels with VDR gene polymorphisms, hydroxyurea (HU) therapy, and cerebrovascular disease (CVD) in an SCA cohort. **Methods:** 25(OH)D levels were determined using the automated microparticle chemiluminescence method in 45 non-related SCA patients (55.5% males). Genotyping for functional *FokI* (rs2228570) and *Cdx-2* (rs11568820) VDR polymorphisms was performed with TaqMan fluorogenic probes. Nonparametric Mann-Whitney and Kruskal-Wallis tests, followed by Dunn’s multiple comparisons post-test, were used to analyze continuous variables. **Results:** The median 25(OH)D levels were 20.9 ng/mL (range, 10 – 37.2 ng/mL). 18 patients (40%) had vitamin D deficiency (25(OH)D < 20ng/mL), 22 (49%) had insufficient levels (25(OH)D 20 - 30 ng/mL) and 05 (11 %) had sufficient levels (25(OH)D > 30 ng/mL). No difference was observed in 25(OH)D levels according to *FokI* and *Cdx-2* genotypes ( $p > 0.05$ ). However, 25(OH)D levels were decreased in patients with CVD ( $p = 0.026$ ) and patients under hydroxyurea (HU) therapy ( $p = 0.005$ ). Considering patients under HU therapy, individuals with variant TT-*FokI* genotype had lower levels of 25(OH)D (median: 13.9 ng/mL) when compared to those with CC/CT genotypes (median: 20.2 ng/mL;  $p = 0.03$ ). In the group of individuals without HU therapy, this finding was not observed ( $p > 0.05$ ). Although not statistically significant, patients with CVD and TT-*FokI* genotype had lower levels of 25(OH)D (median: 12.3 ng/mL) when compared to individuals with CC/CT genotypes (median: 20,8 ng/mL;  $p = 0.075$ ). **Discussion:** Despite the influence of HU in 25(OH)D levels has already been addressed with conflicting results, the mechanism that might explain these associations is not yet known. Moreover, previous findings indicate that the effect of functional VDR variants can be influenced by vitamin D status. Therefore, under the influence of factors that affect vitamin D levels, the defective VDR isoform, resulting from the *FokI* polymorphism, possibly accentuates the 25(OH)D deficiency, contributing to an adverse outcome. **Conclusions:** In summary, 25(OH)D levels are reduced in SCA patients with CVD and those under HU therapy. Further studies are required to determine the mechanism underlying HU and 25(OH)D

levels associations and the effect of vitamin D supplementations in patients with CVD in SCA, especially those under HU therapy.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.065>

#### USO DE INCENTIVADOR RESPIRATÓRIO EM GESTANTES COM DOENÇA FALCIFORME E SÍNDROME TORÁCICA AGUDA

FC Azevedo, AMM Queiroz, MAL Baima, LMA Filho, S Oliveira, EMMS Carvalho

Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

**Introdução:** A Doença Falciforme (DF) é uma das doenças hereditárias mais prevalentes no Brasil, basicamente caracterizada por uma desordem hereditária da hemoglobina, causada pela mutação de um único aminoácido. A alteração genética é caracterizada por uma hemoglobina mutante designada hemoglobina S. A gravidez é uma situação de alto risco para paciente com diagnóstico de Doença Falciforme. Nesta patologia poderá haver ocorrência de lesões isquêmicas em quase todos os órgãos e tecidos. No presente estudo iremos avaliar se o uso do incentivador respiratório diminuiu o risco do desenvolvimento de Síndrome Torácica Aguda (STA). **Objetivo:** Correlacionar o uso do incentivador respiratório na prevenção do desenvolvimento de STA na gestante com Doença Falciforme. **Metodologia:** Trata-se de um estudo retrospectivo, de uma coorte de 79 gestantes com doença falciforme, no período de 2016 a 2019. A coleta de informações foi realizada através de registros Institucionais contidos em prontuário médico de cada paciente, sendo utilizada uma estatística quantitativa e comparativa. Após a consulta com a hemoterapeuta, a gestante era encaminhada para consulta com a fisioterapeuta, em que recebia o incentivador respiratório de uso individual e orientações para a utilização correta do mesmo. A oferta do incentivador respiratório iniciou-se a partir do ano de 2017. **Resultados:** No período de 2016 foram avaliadas 17 gestantes. Ocorreram síndrome torácica aguda (STA) em 3 gestantes (17,4%). Em 2017 ocorreram 2 casos de STA (7,4%). Já em 2018, de 24 gestantes avaliadas, 2 apresentaram STA (8,3%) e finalmente em 2019, das 12 gestantes, apenas uma apresentou STA (8,3%). Levando em consideração que o incentivador respiratória foi distribuído para as gestantes a partir de 2017, é possível constatar uma diminuição dos episódios de síndrome torácica aguda entre as gestantes atendidas na nossa unidade de saúde (Tabela 1).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.066>

#### PERFIL DE EXPRESSÃO DE MICRORNAS E DO FATOR DE CRESCIMENTO ENDOTELIAL VASCULAR A EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME COM E SEM ÚLCERA DE PERNA

BF Piellusch<sup>a</sup>, N Rodriguez-Osorio<sup>b</sup>, DM Albuquerque<sup>c</sup>, IF Domingos<sup>d</sup>,

DA Pereira-Martins<sup>e</sup>, AS Araújo<sup>f</sup>, MAC Bezerra<sup>g</sup>, FF Costa<sup>c</sup>, MF Sonati<sup>a</sup>, MNND Santos<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Departamento de Patologia Clínica, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

<sup>b</sup> Universidad de la República (UDELAR), CENUR Litoral Norte, Salto, Uruguai

<sup>c</sup> Centro de Hematologia e Hemoterapia (Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

<sup>d</sup> Pronto Socorro Cardiológico de Pernambuco (PROCAPE), Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

<sup>e</sup> Departamento de Clínica Médica, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

<sup>f</sup> Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (Hemope), Recife, PE, Brasil

<sup>g</sup> Departamento de Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

A úlcera de perna é uma complicação debilitante da Anemia Falciforme (AF) e está associada ao aumento da morbidade e mortalidade dos pacientes, reduzindo significativamente a qualidade de vida dos mesmos. A etiologia das úlceras de perna ainda não está completamente elucidada, mas sabe-se que a causa é uma combinação de múltiplos fatores, incluindo obstrução mecânica da microcirculação pelas células falcizadas, diminuição do aporte de oxigênio devido à anemia, infecções, traumas, doenças venosas, dentre outros. Os microRNAs (miRNAs) são pequenos RNAs não codificantes com cerca de 22 nucleotídeos que regulam a expressão dos seus alvos de maneira pós-transcricional. Estas moléculas estão envolvidas em praticamente todos os processos biológicos e sua expressão anormal pode estar relacionada a diversas doenças. Assim, o objetivo do presente estudo foi analisar o perfil de expressão de miRNAs relacionados com a via inflamatória em células mononucleares de pacientes com AF com e sem úlcera de perna, acompanhados no Hemocentro de Pernambuco – HEMOPE e, consequentemente, identificar/avaliar um alvo desses miRNAs que possa estar envolvido com essa manifestação clínica. A pesquisa incluiu nove participantes do gênero masculino, adultos, divididos em três grupos e pareados por idade e características étnicas predominantes: controles normais HbAA (n = 3), pacientes com AF sem úlcera de perna (n = 3) e pacientes com AF com úlcera de perna (n = 3). Para a análise da expressão dos miRNAs foi utilizado o ensaio *miScript miRNA PCR array* (Qiagen/Germany), um painel que permite avaliar o perfil de expressão de 84 miRNAs envolvidos na regulação da expressão de genes da via inflamatória utilizando o sistema de detecção SYBR Green<sup>®</sup>. No grupo dos pacientes com AF sem úlcera de perna foram encontrados dois miRNAs com expressão diferencial quando comparados ao grupo controle (p < 0,05), sendo o miR-125b-5p diminuído e o miR-21-aumentado. Por outro lado, quando comparado ao grupo controle, o grupo dos pacientes com úlcera de perna apresentou quatro miRNAs com expressão aumentada (p < 0,05): miR-15a-5p, miR-16-5p, miR-195-5p e miR-548d-3p. Interessantemente, os miRNAs miR-15a-5p, miR-16-5p e miR-