

A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL NA IDENTIFICAÇÃO DA TALASSEMIA

AAM Parreira

Faculdade Monte Pascoal, Goiânia, GO, Brasil

O objetivo deste trabalho foi analisar artigos, publicações e estudos relacionados sobre o diagnóstico laboratorial e tratamento dos portadores de talassemia, bem como aconselhar, do ponto de vista genético, quando o portador da doença decide ter descendentes (filhos biológicos). Foi realizado uma revisão bibliográfica com buscas em livros e artigos disponíveis nas bases de dados MEDLINE, LILACS e SCIELO e em artigos disponibilizados on line, por meio de revistas eletrônicas. Para as buscas foram utilizadas as seguintes combinações de palavras-chave em português e inglês: Talassemia; Hemoglobinopatia; Diagnóstico laboratorial; Tratamento (Thalassemia; Hemoglobinopathy; Laboratory diagnosis; Treatment). Foram incluídos artigos publicados em periódicos nacionais e internacionais, no período de 2000 a 2023, que abordam temas relacionados a diagnóstico laboratorial na identificação da talassemia e excluídas publicações que não foram pertinentes ao estudo. Os critérios de exclusão foram: artigos e periódicos que abordassem sobre outras hemoglobinopatias, publicados antes do ano de 2000, os artigos, livros e periódicos publicados em língua diferente de português ou inglês. O diagnóstico da doença começa com hemograma que levanta suspeita da doença, tanto pelo baixo nível de hemoglobina quanto pelo tamanho das células vermelhas do sangue, menores que o normal. No entanto, a comprovação exige o estudo da hemoglobina, através da eletroforese/HPLC (Cromatografia Líquida de Alta Performance), onde é usado corrente elétrica para separar as diferentes formas de hemoglobinas e detectar assim, hemoglobina anormal, e também, por análise molecular onde se investiga mutações nos genes HBA1 e HBA2, caracterizado por síntese diminuída das cadeias globínicas, este exame é capaz de identificar deleções/duplicações nos genes da hemoglobina pela técnica de PCR (Reação em Cadeia da Polimerase), fechando assim o diagnóstico da talassemia. Até os anos de 1990, muitas pessoas vinham a óbito durante a infância ou na adolescência devido as complicações das talassemias mais graves como infecções ou insuficiências cardíacas devido o depósito de ferro no miocárdio. Com o advento da introdução ao teste do pezinho exames relacionados as hemoglobinopatias facilitou o manejo da doença em recém-nascidos, com o diagnóstico precoce um melhor acompanhamento da evolução da doença e seu tratamento. As principais complicações da falta de diagnóstico precoce e adequado, principalmente nas variantes mais graves da doença como a β -talassemia maior, são anemias graves, eritropoiese ineficaz, deformações ósseas devido a hiperplasia medular, hepatomegalia, infecções e outros. O diagnóstico precoce e um tratamento mais específico, proporcionará melhores expectativas e qualidade de vida ao paciente portador de talassemia se tornando fator imprescindível. O diagnóstico das talassemias é realizado através de hemogramas, eletroforese, cromatografia líquida de alta performance e através de diagnóstico por biologia molecular. Tais metodologias diagnósticas têm direcionado o tratamento, e de acordo com a gravidade da

talassemia instalada, pode levar ao uso contínuo da terapia transfusional e uso de quelantes de ferro para proteger os órgãos da sobrecarga de ferro, que é nocivo a vários órgãos principalmente o coração.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.2148>

DESENVOLVIMENTO E IMPLEMENTAÇÃO DO BIOBANCO HEMOCENTRO-RP

LM Lima, MES Santos, PEG Prates, DT Covas,
RA Panepucci

Fundação Hemocentro de Ribeirão Preto, Ribeirão
Preto, SP, Brasil

Objetivos: O sucesso no desenvolvimento de novas abordagens de medicina de precisão depende diretamente da disponibilidade de grandes coortes que possuam qualidade excepcional das amostras biológicas. Neste contexto, a automação permite que um grande número de amostras seja processado, garantindo a qualidade e a rastreabilidade, além de reduzir custos. Nesse sentido, o objetivo deste trabalho é descrever o estabelecimento da infraestrutura e dos processos de automação do Biobanco do Hemocentro-RP. **Materiais e métodos:** Tendo em vista a possibilidade futura de acessar centenas de amostras de sangue diariamente dos ambulatórios de hematologia (excedentes de hemogramas), adotamos um Robô Pipetador easyBlood STARlet (Hamilton), capaz de identificar e alíquotar as frações de plasma, buffy-coat, e hemácias. Especificamente, a partir de um tubo de EDTA, duas alíquotas de 1mL de plasma são transferidas para criotubos CryoKing (Biologix) contendo códigos matriciais (2D) impressos de fábrica em sua base. Os racks de criotubos são escaneados previamente, gerando um mapa com a posição e o código de cada criotubo. Assim, o robô escaneia os códigos de barras dos tubos de sangue e os associa ao código dos criotubos de destino. Por sua vez, o buffy-coat é transferido para uma placa, que é transferida para um equipamento de extração automatizada de DNA (Extracta, LOCCUS). A placa com o DNA eluído tem uma pequena alíquota transferida pelo robô para uma placa de 384 poços UV-transparente, permitindo sua quantificação em um leitor de placas Varioskan (Thermo). Com base nestes dados, o software de gerenciamento de amostras NorayBanks (NorayBio) importa e cadastra automaticamente as diferentes alíquotas derivadas de cada uma das amostras de sangue dos pacientes. Os valores de absorbância, assim como a quantificação e as razões de pureza podem ser associadas a cada uma das amostras de DNA armazenadas nas placas (ou transferidas posteriormente para criotubos de 300 μ l). **Resultados:** Os equipamentos de processamento e extração automatizada mencionados foram instalados na estrutura do Biobanco, e encontram-se em fase de testes e padronização. O Robô Pipetador possui racks que permitem o processamento de até 48 tubos de sangue por hora em uma única corrida, permitindo que até 384 amostras sejam fracionadas e alíquotadas por dia (8h) pelo Robô. O plasma e os ácidos nucleicos são armazenados em freezer CryoCube Eppendorf - 80°C (com capacidade para 62.208 amostras), enquanto as células mononucleares