

## 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  $\beta$ -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  $\mu$ 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

isoladas por Ficoll-Paque são criopreservadas em um tanque de nitrogênio líquido para 4800 amostras (Taylor-Wharton). Discussão: A aplicação dos Termos de Consentimento Livre-Esclarecidos (TCLEs) está em andamento nos ambulatórios do HC-FMRP e do Hemocentro. Com a implementação de TCLEs digitais na plataforma REDCap, e com sua integração ao sistema informatizado do hospital (sinalizando a necessidade da coleta de tubos adicionais de sangue), esperamos agilizar a coleta de sangue para o Biobanco. Amostras de neoplasias hematológicas, bem como os dados clínicos e laboratoriais associados, vêm sendo coletadas e processadas, visando a avaliação futura de um ensaio de medicina de precisão funcional. **Conclusão:** O estabelecimento do biobanco terá um papel crucial para o avanço sistemático na área da pesquisa clínica e translacional e na elaboração futura de ações de atenção oncológica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.2149>

#### SEVERE HEMOLYSIS IN HAFI DISEASE ASSOCIATED WITH AFTER FISH CONSUMPTION? OLD MAN - CASE STUDY

MMP Luciano <sup>a</sup>, MO Cunha <sup>a</sup>, SF Oliveira <sup>b</sup>,  
ACS Castro <sup>c</sup>, SM Vieira <sup>d</sup>, AP Farias <sup>d</sup>,  
EJS Freitas <sup>c</sup>, SMD Santos <sup>d</sup>, AM Kluczkowski <sup>a</sup>,  
JPM Neto <sup>a,c,e,f</sup>

<sup>a</sup> Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas  
(PPGCF), Universidade Federal do Amazonas  
(UFAM), Manaus, AM, Brazil

<sup>b</sup> Instituto de Ciências Exatas e Tecnologia,  
Universidade Federal do Amazonas (UFAM),  
Itacoatiara, AM, Brazil

<sup>c</sup> Pós-graduação em Imunologia Básica e Aplicada  
(PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas  
(UFAM), Manaus, AM, Brazil

<sup>d</sup> Hospital Regional José Mendes, Itacoatiara, AM,  
Brazil

<sup>e</sup> Programa de Pós-Graduação em Ciências  
Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do  
Estado do Amazonas e Fundação Hospitalar de  
Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (UEA/  
HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

<sup>f</sup> Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF),  
Campus Governador Valadares, Governador  
Valadares, MG, Brazil

**Objectives:** The disease rhabdomyolysis is a condition without a defined direct cause, characterized by the rupture of muscle fibers and their release into the bloodstream of the intracellular constituents, causing myalgia and weakness in the patient, with severe pain mainly in the lower limbs and acute renal failure. **Objective:** To describe a case of death from Rhabdomyolysis disease after eating fish in the municipality of Itacoatiara, Amazonas, Brazil. **Material e methods:** Analysis of patient medical record containing your medical, clinical, laboratory and demographic data. **Case related:** An 89-year-

old man with a fixed residence in the municipality of Novo Remanso, state of Amazonas, Brazil, reported symptoms of myalgia and dark urine 10 hours after consuming local fish, tambaqui (*Colossoma macropomum*) and pacu (*Piaractus mesopotamicus*). He was treated at the outpatient clinic of the Hospital José Mendes, municipality of the Itacoatiara, Amazonas state, Brazil on January 11, 2021, presenting with limited mobility, disorientation pain throughout his body. The patient was hospitalized with suspected Rhabdomyolysis, presenting blood pressure 130/80 with 94% Saturation and Temperature of 36.8°C. Laboratory tests showed CK levels of 4256.3 U/L. The hemogram showed moderate anemia with Erythrocytes: 3.27 M/mm<sup>3</sup>; Hemoglobin: 10.6 g/dL and Hematocrit: 29.1%. A treatment protocol for Rhabdomyolysis was immediately started, consisting of 500 mL of 0.9% saline solution, 20mg furosemide and 2 g Ceftriaxone, intravenously every 12 hours, for 7 days. After 48 hours, his blood count worsened with red blood cells: 2.94 M/mm<sup>3</sup>, Hemoglobin: 9.2 g/dL, Hematocrit: 25.2%, however, his serum CK levels decreased (887.4 U/L). Two packets of red blood cell concentrates and intravenous tramadol 100mg were transfused every 8 hours for seven days, and he was discharged on January 17, 2021, dying two later at his residence. **Discussion:** The state of Amazonas, Brasil, experienced an outbreak of Rhabdomyolysis between September 2021 to January 2023, with compulsory notifications and 103 cases confirmed, being 67 (65%) of them occurring only Itacoatiara municipality. Although the direct etiology for rhabdomyolysis is unknown, studies show that serum CK concentrations above 1000 U/L, combined with severe myalgia and myoglobinuria, have a high risk of developing rhabdomyolysis. **Conclusion:** In this way, we believe that the implementation of new therapeutic, clinical and laboratory approaches are necessary to assist in the early diagnosis of the disease and prevent clinical severity, particularly acute renal failure.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.2150>

#### DOENÇA FALCIFORME: ASSOCIAÇÃO ENTRE COMPLICAÇÕES CLÍNICAS E GENÓTIPOS DA DOENÇA EM PACIENTES DO AMBULATÓRIO DE HEMATOLOGIA DE PALMAS-TOCANTINS

LM Borges, N Murad, HCM Moreira,  
CMCM Rosa, RA Concentino, RG Paula,  
LROGD Amaral, TB Mucari

Universidade Federal do Tocantins (UFTO), Palmas,  
TO, Brasil

**Objetivos:** A Doença Falciforme (DF), possui várias manifestações clínicas, agudas e crônicas. Porém, nem todos as pessoas com DF manifestam seus sintomas de forma semelhante. A variabilidade clínica depende do genótipo, do haplótipo e do nível da hemoglobina fetal (Hb F). O objetivo desse trabalho é identificar os genótipos e as complicações clínicas relatadas em prontuários de adolescentes e jovens adultos com doença falciforme acompanhados no