

finalidade do uso deste índice é a triagem de pacientes com anemias microcíticas e hipocrômicas, para que possam ser investigadas de forma específica quanto a suspeita de talassemia beta menor. **Objetivos:** Investigar a hipótese do uso do índice de Mentzer na avaliação diagnóstica da Talassemia beta menor, por meio da análise do hemograma de pacientes beta talassêmicos confirmados na eletroforese de hemoglobina. **Material e métodos:** Foram analisadas 140 amostras de sangue total em EDTA, com uso do equipamento Cell Dyn Ruby–ABBOTT para realização do hemograma e posterior cálculo do Índice de Mentzer. As eletroforeses de hemoglobina foram realizadas pelo método de HPLC em laboratório de apoio. Como critério de seleção, foram utilizadas amostras de pacientes que dispunham de pedido médico para ambos os testes. Destaca-se que apenas a base de dados do laboratório foi utilizada. **Resultados:** Das 140 amostras analisadas, 69% (97) apresentaram resultados para Hemograma e Eletroforese de Hemoglobina normais enquanto 31% (43) tiveram alguma alteração nos índices hematimétricos e na eletroforese. Destes, 58% (25) apresentaram elevação de HbA2, sendo que 39,5% (17) expressaram a alteração isolada e 18,5% (8) combinaram a elevação de HbA2 com outras hemoglobinas variantes (HbS e/ou HbC). Dos que apresentaram alteração apenas de HbA2, 76% (13) tiveram o índice de Mentzer < 13. **Discussão e conclusão:** A partir da análise dos dados dessa pesquisa, é possível estimar que 3 entre 4 pacientes (75%) com aumento de HbA2 confirmado e Índice de Mentzer < 13 são pacientes beta talassêmicos. O uso do Índice de Mentzer é simples, rápido e sem custos adicionais ao paciente e pode ser utilizado como método de triagem auxiliando no diagnóstico dos casos de anemias hipocrômicas e microcíticas. Esse diagnóstico diferencial pode evitar que o paciente faça uso de suplementação de ferro sem necessidade, além de conduzir ao tratamento adequado os pacientes beta talassêmicos. Portanto, as anemias podem ser melhor investigadas e diagnosticadas se devidamente interpretadas no hemograma.

Referências:

1. Urrechaga E. Red blood cell microcytosis and hypochromia in the differential diagnosis of iron deficiency and β -thalassaemia trait. *Int Jnl Lab Hem.* 2009;31:528-534.
2. Reis F, Andrade R, Rodrigues C, Barbosa F. Discriminant indexes to simplify the differential diagnosis between iron deficiency anemia and thalassemia minor in individuals with microcytic anemia. *Rev Assoc Med Bras.* 2020;66(9):1277-82.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104059>

ID - 1352

UTILIZAÇÃO DA HIDROXIUREIA PARA PREVENÇÃO DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL EM PACIENTES PEDIÁTRICOS FALCÊMICOS

G Dias Gomes, H Piovesan, IM de Carli,
ME Palhuk, M Torine Gimenes,
R Renuzza Villas-Bôas

Universidade Positivo, Curitiba, PR, Brasil

Introdução: A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia causada por mutação na β -globina, resultando na formação da hemoglobina S (HbS). Sua polimerização leva à falcização eritrocitária, provocando isquemia tecidual e complicações vasclusivas, como o acidente vascular cerebral (AVC), uma das principais causas de morbimortalidade em pacientes pediátricos falcêmicos. A transfusão crônica é a estratégia padrão para prevenção de AVC, mas está associada a riscos como sobrecarga de ferro, aloimunização e infecções. A hidroxiureia surge como alternativa terapêutica, atuando por meio do aumento da hemoglobina fetal (HbF), inibição da polimerização da HbS e redução da inflamação vascular. **Objetivos:** Este estudo revisou a eficácia da hidroxiureia na prevenção de AVC em crianças com anemia falciforme. **Material e métodos:** A partir de pesquisas nas bases MEDLINE/PubMed e SciELO, entre os anos de 2018 e 2025, e nos ensaios clínicos SWITCH e TWITCH, analisou-se a eficácia da hidroxiureia na prevenção de eventos cerebrovasculares em pacientes infantis. O estudo TWITCH demonstrou não inferioridade da hidroxiureia em relação à transfusão crônica na prevenção primária de AVC em crianças com Doppler transcraniano alterado, reduzindo complicações transfusionais. Em contrapartida, o estudo SWITCH, que avaliou prevenção secundária em pacientes com histórico prévio de AVC, não evidenciou equivalência entre as abordagens, mantendo a transfusão como padrão-ouro nesses casos. Os preceitos de exclusão foram, estudos com evidência animal, provenientes de bases não especificadas e publicados fora do período estabelecido de busca. **Resultados:** Identificaram-se 62 artigos nas bases MEDLINE/PubMed e SciELO. Após a triagem por título e resumo, 45 foram excluídos. Dos 17 avaliados para elegibilidade, 11 foram descartados por não tratarem de hidroxiureia ou AVC, abordarem população adulta, grupo controle ou interações, restando 6 incluídos. **Discussão e conclusão:** Conclui-se que a hidroxiureia é uma alternativa segura e eficaz para prevenção primária de AVC em crianças falcêmicas, especialmente em contextos com limitações ao acesso transfusional ou risco elevado de complicações.

Referências:

- Hafiz TA, et al. Blood transfusion vs. hydroxyurea for stroke prevention in children with sickle cell anemia: a systematic review and meta-analysis. *Cureus.* [S.l.], 22 nov. 2022.
- Aderinto N, Olatunji G, Kokori E, Abdulbasit M. Hydroxyurea for secondary stroke prevention in children with sickle cell anaemia: a systematic review of clinical evidence and outcomes. *Annals of Medicine and Surgery (Lond.).* [S.l.], v. 86, n. 2, p. 1042–1047, 3 jan. 2024.
- Parikh T, et al. Pediatric sickle cell disease and stroke: a literature review. *Cureus.* [S.l.], v. 15, n. 1, p. e34003, 20 jan. 2023.
- Peine BR, et al. Prophylactic hydroxyurea treatment is associated with improved cerebral hemodynamics as a surrogate marker of stroke risk in sickle cell disease: a retrospective comparative analysis. *Journal of Clinical Medicine.* [S.l.], v. 11, n. 12, p. 3491, 17 jun. 2022.
- Fields ME, et al. Hydroxyurea reduces cerebral metabolic stress in patients with sickle cell anemia. *Blood.* [S.l.], v. 133, n. 22, p. 2436–2444, 30 maio 2019.

Loggetto SR, et al. Guidelines on sickle cell disease: secondary stroke prevention in children and adolescents. Associação Brasileira de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular guidelines project: Associação Médica Brasileira – 2022. Hematology, Transfusion and Cell Therapy, [S.l.], v. 44, n. 2, p. 246–255, abr. 2022.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104060>

ID - 3011

VARIANTES GÊNICAS DO APOL1 EM INDIVÍDUOS COM DOENÇA FALCIFORME E RETINOPATIA

FDCB Neto ^a, VN Suzart ^a, MJSD Santos ^a, DCDA Oliveira ^b, MS Gonçalves ^c, JRD Ferreira ^a, EV Adorno ^a, WLC Dos Santos ^c, GG de Sá Oliveira ^c, VBF Lima ^c, CG Barbosa ^a

^a Faculdade de Farmácia da Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

^b Hospital de Olhos Humberto Castro Lima, Salvador, BA, Brasil

^c Instituto Gonçalo Moniz – FIOCRUZ, Salvador, BA, Brasil

Introdução: O termo Doença falciforme (DF) refere-se a um conjunto de desordens hemoglobínicas caracterizadas pela alteração no gene da cadeia da globina beta, formando uma hemoglobina mutante denominada HbS em homozigose ou heterozigose com outras variantes. Sua fisiopatologia é complexa e envolve manifestações clínicas heterogêneas, afetando múltiplos órgãos e sistemas (SUNDD et al., 2018). A retinopatia é uma complicação clínica comum da DF, caracterizada pela oclusão de pequenos vasos sanguíneos da retina, sendo a retinopatia proliferativa a forma mais grave da doença, na qual ocorre neovascularização em resposta à hipóxia na retina (FEROZE e AZEVEDO, 2019). A nefropatia falciforme também é uma complicação comum nesta população e, devido a similaridade anatômica dos rins e dos olhos, dois órgãos compostos majoritariamente por microvasculatura, acredita-se que a ocorrência destas duas condições podem estar relacionadas (YAWN et al., 2014). As variantes de risco do gene APOL1 (G1 e G2) decorrem de polimorfismos gênicos associados ao aumento do risco de desenvolvimento de doenças renais. Essas variantes apresentam maior frequência na população africana e afrodescendente e sua presença em indivíduos com DF está associada a uma maior progressão de doenças glomerulares nesta população (ALLADAGBIN, 2020). **Objetivos:** Investigar a associação das variantes gênicas do APOL1 com retinopatia em indivíduos com doença falciforme. **Material e métodos:** Foi realizado um estudo de corte transversal com 38 indivíduos cujos dados clínicos foram obtidos por consulta ao prontuário médico e aplicação de questionário aos pacientes. O sequenciamento gênico foi realizado para identificação das variantes do APOL1, conforme método de Sanger. As análises estatísticas foram realizadas nos softwares Graph Pad Prism 3.0 e SPSS versão 10, considerando significância de $p < 0,05$. **Resultados:** Dentre os 38 indivíduos, 12

(31,6%) eram do sexo masculino e 26 (68,4%) do sexo feminino, com a idade variando dos 5 aos 66 anos (média 39 ± 17). Com relação ao genótipo da DF, 26,3% eram do genótipo SS e 63,2% do SC. A retinopatia acometeu 63,2% dos indivíduos, sendo observada na sua forma proliferativa em 31,6% deles. A ocorrência da variante G1 do gene APOL1 foi observada em 28,9% dos pacientes e sua presença não esteve relacionada com a ocorrência de retinopatia nesta população ($p = 0,9$, IC 95%), nem com sua maior gravidade ($p = 0,9$, IC 95%). **Discussão e conclusão:** O estudo demonstra que apesar da grande prevalência das variantes de risco do APOL1 em indivíduos com DF, não houve relação entre a presença dessas variantes gênicas com a ocorrência e gravidade da retinopatia nesta população.

Referências:

Alladagbin DJ. Association between APOL1 risk variants and hemoglobin variants with progression of glomerular diseases in Bahia. 178 f.il. Tese (Doutorado em Patologia) – Universidade Federal da Bahia. Instituto Gonçalo Moniz, Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2020.

Feroze KB, Azevedo AM. Retinopathy Hemoglobinopathies. In: StatPearls.TreasureIsland(FL): StatPearls Publishing; 2019. Pecker LH, Lanzkron S. Sickle Cell Disease. Ann Intern Med. 2021;174:ITC1-ITC16. Jan, 2021.

Sundd P, et al. Pathophysiology of Sickle Cell Disease. Annu Rev Pathol. 2019 Jan 24;14:263-292. Out, 2018.

Yawn BP, et al. Management of sickle cell disease: summary of the 2014 evidence-based report by expert panel members. Jama. 312.Out, 2014.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104061>

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIAS CARENCIAIS, HEMOCROMATOSE E PORFIRIA

ID - 3071

A HIPERFERRITINEMIA ASSOCIADA ÀS MUTAÇÕES DO GENE HFE NO BRASIL.

ACP Flausino ^a, TF Ribeiro ^a, CRB Domingos ^a, A Lorenzetti ^b

^a Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, São José do Rio Preto, SP, Brasil

^b Hemocentro de São José do Rio Preto, São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: O ferro tem papel fundamental na funcionalidade dos tecidos, sendo adquirido na alimentação e absorvido pelas células intestinais. Agrupa-se na forma de ferritina, que pode ser utilizada como parâmetro para avaliar o nível de ferro intracelular. A hiperferritinemia pode estar associada a patologias genéticas como a hemocromatose, doença autossômica recessiva com a maioria dos casos relacionados às mutações do gene HFE, com três polimorfismos mais frequentes no Brasil, H63D, S56C e C282Y. **Objetivos:** Investigar a relação entre os polimorfismos no gene HFE e a hiperferritinemia. **Material e métodos:** Para atestar a relação entre a