

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 <sup>a</sup>, VN Suzart <sup>a</sup>, MJSD Santos <sup>a</sup>, DCDA Oliveira <sup>b</sup>, MS Gonçalves <sup>c</sup>, JRD Ferreira <sup>a</sup>, EV Adorno <sup>a</sup>, WLC Dos Santos <sup>c</sup>, GG de Sá Oliveira <sup>c</sup>, VBF Lima <sup>c</sup>, CG Barbosa <sup>a</sup>

<sup>a</sup> Faculdade de Farmácia da Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

<sup>b</sup> Hospital de Olhos Humberto Castro Lima, Salvador, BA, Brasil

<sup>c</sup> 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  $39 \pm 17$ ). 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 <sup>a</sup>, TF Ribeiro <sup>a</sup>, CRB Domingos <sup>a</sup>, A Lorenzetti <sup>b</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, São José do Rio Preto, SP, Brasil

<sup>b</sup> 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