

ID – 1533

ASSOCIAÇÃO DO POLIMORFISMO rs243865 DO GENE MMP2 COM CARACTERÍSTICAS CLÍNICO- LABORATORIAIS DE INDIVÍDUOS COM ANEMIA FALCIFORME

VedM Luna ^a, LMF Souza ^a, GdS Arcanjo ^a,
AbdS Araújo ^a, BadF Lacerda ^a, TdSS de França ^a,
EdS Galdino ^a, ARL de Araújo ^a, AdS Araújo ^b,
MAC Bezerra ^a

^a Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

^b Hemocentro de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE,
Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma doença monogênica causada pela herança em homozigose de uma mutação de ponto no gene da globina β , a qual resulta na formação da hemoglobina anômala S (HbS). Em condições de hipóxia, a HbS tende à formação de polímeros, processo que confere às hemácias o formato de foice. Essa característica é responsável pela obstrução de pequenos vasos, bem como pelo quadro hemolítico da doença, que desencadeia crises de dor intensa e as demais complicações clínicas da AF. As manifestações clínicas variam desde crises vaso-oclusivas (CVO) até complicações cerebrovasculares como o acidente vascular cerebral (AVC) e a partir dessa heterogeneidade fenotípica percebe-se a relevância da investigação de marcadores genéticos específicos que possam auxiliar em uma melhor conduta terapêutica dos pacientes. As metaloproteínases de matriz (MMPs) são uma família de enzimas proteolíticas que são essenciais em processos fisiológicos como angiogênese, remodelação e reparo tecidual e também estão envolvidas em processos inflamatórios, de proliferação e diferenciação celular. Nesse sentido, polimorfismos no gene da MMP2 já se mostraram associados com diversas complicações em outras doenças e por isso se destaca como possível moduladora das complicações clínicas da AF. **Objetivos:** Este trabalho teve como objetivo investigar a possível associação entre polimorfismos no gene MMP2 com as complicações em pacientes com anemia falciforme. **Material e métodos:** Foi selecionado o SNP (single nucleotide polymorphism) rs243568 do gene MMP2 e foram incluídos no estudo indivíduos adultos acompanhados na Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE) (CAAE: 46931121.3.0000.5208). A genotipagem do SNP rs243865 foi realizada pela técnica de PCR em tempo real utilizando sondas TaqMan e a análise estatística foi feita pelo software SPSS Statistics 21.0. Por fim, os dados clínicos, assim como os laboratoriais, foram obtidos por meio da análise dos prontuários médicos, onde foram coletadas as frequências das complicações clínicas (CVOs por ano, priapismo, síndrome torácica aguda, osteonecrose, úlceras de perna e AVC). **Resultados:** Os 431 pacientes incluídos no estudo apresentaram a mediana de 34 anos de idade (variação: 18-69), 52,2 % eram do sexo feminino e 47,8 % do sexo masculino. De acordo com a genotipagem do rs243865 foi observado que 336 (78%) pacientes tinham genótipo homozigoto selvagem (CC), 84 (19,5%) tinham genótipo heterozigoto (CT) e 11 (2,5%) tinham genótipo variante (TT). Os resultados

mostraram que o polimorfismo rs243865 não está associado com o desenvolvimento de nenhuma complicação clínica estudada ($p > 0,05$). Porém os pacientes com genótipo TT apresentaram associação com níveis maiores de Hb ($p = 0,020$) e uma tendência estatística à apresentarem valores mais elevados de hematócrito ($p = 0,070$). **Discussão e conclusão:** Esses achados indicam hipóteses sobre um possível papel protetor do alelo variante herdado em homozigose sobre o perfil laboratorial desses pacientes. Porém, a baixa frequência do genótipo TT foi uma limitação deste estudo para validação desse achado. Assim, estudos futuros analisando populações distintas seriam interessantes para esclarecer a influência desse SNP no perfil clínico de pacientes com anemia falciforme.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104109>

ID – 2250

ASSOCIAÇÃO DO rs17576 DO GENE MMP9 COM O DESENVOLVIMENTO DE COMPLICAÇÕES CLÍNICAS EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME

EdS Galdino ^a, VE de Moura Luna ^a,
LM Ferreira Souza ^a, BadF Lacerda ^a,
GLGd Santos ^a, AdS Araújo ^b, AM Da Silva ^a,
GdS Arcanjo ^a, AR Lucena de Araujo ^a,
MAC Bezerra ^c

^a Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia de
Pernambuco, Recife, PE, Brasil

^c Programa de Pós-Graduação em Genética,
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife,
PE, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF), desordem de hemoglobinas de caráter hereditário, é causada por uma mutação pontual no gene da globina β . A mutação leva à formação da HbS, variante estrutural da hemoglobina, que acarreta na falcização das hemácias. As hemácias falcizadas, por terem um número maior de moléculas de adesão em sua superfície, interagem com o endotélio vascular, formando radicais livres, desencadeando um quadro inflamatório, e um ambiente favorável para o desenvolvimento de complicações clínicas da AF. As metaloproteínases, enzimas proteolíticas, exercem função em processos fisiológicos como angiogênese e reparo tecidual, e se tornaram alvo de estudo como possíveis preditores de risco para o desenvolvimento de complicações clínicas na AF. **Objetivos:** O objetivo desse trabalho foi analisar a associação do polimorfismo rs17576 do gene MMP9 com o desenvolvimento de manifestações clínicas características de pacientes com AF. **Material e métodos:** Para realização desse trabalho, foram selecionados 262 pacientes com AF maiores de 18 anos de idade, de ambos os sexos, cadastrados e acompanhados na Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE). Foi realizada a análise molecular, e em seguida, com os resultados obtidos, a análise estatística. **Resultados:** Os dados obtidos após análise descritiva foram: a