

multiple SCA complications. Specifically, BCL11A rs4671393 was independently associated with higher risk of stroke ($p = 0.020$), AVN ($p = 0.016$), LUs ($p = 0.019$), priapism ($p = 0.045$), and ACS ($p = 0.015$); rs1427407 was independently associated with stroke ($p = 0.041$), AVN ($p = 0.010$), LUs ($p = 0.003$), priapism ($p = 0.005$), and ACS ($p = 0.010$); rs11886868 was independently associated with LUs ($p = 0.012$); and HBS1L-MYB rs9399137 was independently associated with stroke ($p = 0.003$), AVN ($p = 0.010$), and LUs ($p = 0.014$). Kaplan–Meier and Cox proportional hazards regression models, adjusted for age, gender, and VOCs per year, confirmed that carriers of high-risk genotypes had a greater cumulative incidence of these complications over time. A genetic risk score (GRS) was constructed by summing the number of risk alleles across the four SNPs. Logistic regression analysis, adjusted for age and sex, indicated that higher GRS values were significantly associated with an increased likelihood of developing clinical complications ($p < 0.001$), suggesting that each additional risk allele contributes to a higher probability of experiencing disease-related complications. **Discussion and conclusion:** Our findings reveal strong associations between BCL11A and HBS1L-MYB polymorphisms and major SCA complications in a well-characterized cohort, reinforcing the clinical significance of HbF regulation in SCA management. Collectively, these results highlight the synergistic contribution of HbF-related genetic modulators in predicting adverse clinical phenotypes, thereby enhancing risk stratification in SCA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104121>

ID – 3361

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E LABORATORIAIS DE PACIENTES COM HEMOGLOBINOPATIA SC NO ESTADO DO AMAZONAS

NL Azevedo^a, MCB Facanha^a, EC Cardoso^b, CCMX Albuquerque^c, WC Costa-da-Silva^d, GAS Soares^d, AM Magalhães JMd, Tarragô^a, AG Costa^d, ES Carvalho^a, AMA Marie^e

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia, Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^c Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^d Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada, Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^e Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas, Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Introdução: A Hemoglobina C resulta de variação pontual no gene HBB (c.19G>A), substituindo o glutâmico por lisina na

posição 6 da β -globina (p.Glu6Lys), alterando a permeabilidade iônica e a morfologia das hemácias. A hemoglobina S decorre de alteração no mesmo gene, no códon 6 (GAG>GTG), com substituição do glutâmico por valina (p.Glu6Val) e formação de hemácias falciformes. A presença concomitante em heterozigose composta caracteriza a doença da hemoglobina SC, historicamente considerada mais branda, mas com impacto clínico mais expressivo do que se presumia. Apesar de mais frequente que o estimado, permanece subestimada e sem diretrizes clínicas específicas. **Objetivo:** Descrever o perfil sociodemográfico e clínico-laboratorial de pacientes com hemoglobinopatia SC, atendidos na Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM). **Metodologia:** Este é um estudo observacional, descritivo transversal, com coleta de dados no período de 2014 a 2024. Os dados foram coletados a partir de análise de prontuários físicos e eletrônicos de 17 pacientes com HbSC confirmada por HPLC, que estão em acompanhamento no HEMOAM. Foram coletadas variáveis sociodemográficas, clínicas (complicações e tratamento) e laboratoriais (hemograma). **Resultados:** Dos 17 pacientes, 13 (76,4%) são do sexo feminino, 4 (23,5%) do sexo masculino, sendo a maioria de cor parda (70,5%) com idade média de $12,7 \pm 12,3$. A maioria dos pacientes residentes em Manaus (58,8%) e 41,1% no interior. A triagem neonatal foi registrada em 64,7% dos casos. Complicações clínicas ocorreram em 13 (76,4%) pacientes, destacando-se crises vaso-oclusivas (84,6%), infecções (46,1%), síndrome torácica aguda (30,7%), icterícia (23,1%), osteonecrose (23,1%) e sequestro esplênico (23,1%). Quanto aos dados hematológicos, o nível médio de hemoglobina foi de $11,14 \pm 0,97$ g/d; hematócrito $31,78 \pm 2,93\%$, VCM $77,32 \pm 7,46$ fL, HCM $27,12 \pm 2,71$ pg, RDW $16,45 \pm 1,22\%$ e reticulócitos $4,47 \pm 2,19\%$. A contagem de leucócitos foi de $8,42 \pm 3,19 \times 10^3/\mu\text{L}$ e as plaquetas apresentaram média de $266,82 \pm 103,29 \times 10^3/\text{mm}^3$. O uso de hidrox-ureia foi registrado em 70,5%, todos recebiam ácido fólico e 47,0% realizaram transfusões sanguíneas, geralmente de 1 a 5 ao ano. Não houve óbitos. **Discussão:** Os achados deste estudo reforçam que a hemoglobinopatia SC apresenta fenótipo clínico de relevância. No total, 76,4% dos pacientes apresentaram complicações clínicas, principalmente crises vaso-oclusivas, síndrome torácica aguda e osteonecrose. Esses resultados estão de acordo com estudos recentes, que relatam alta prevalência de morbididades e risco vitalício de eventos vaso-oclusivos e hemólise, capazes de agravar a doença ao longo da vida. As alterações laboratoriais observadas, como anemia leve, microcitose e reticulocitose, refletem um quadro de hemólise crônica compensada, semelhante ao descrito em outras pesquisas. Assim como apontado na literatura, destaca-se a histórica negligência no manejo da HbSC e a necessidade de diretrizes específicas para sua abordagem. **Conclusão:** Embora a HbSC geralmente apresente curso clínico menos grave do que outras formas de doença falciforme, observou-se elevada frequência de complicações e alterações laboratoriais, o que reforça a necessidade de acompanhamento sistemático e manejo individualizado. Os dados obtidos neste estudo evidenciam a importância da vigilância clínica contínua e da adoção de estratégias preventivas para minimizar a progressão da doença e suas repercussões.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104122>