

including some regions of Brazil. This underscores the importance of systematic screening in patients with suspected or confirmed AIHA, particularly in areas with high prevalence.

Discussion: This analysis underscores that the c.292A and c.376G SNVs do not have a direct association with AIHA. However, they act as pathophysiological cofactors, intensifying hemolysis initiated by various mechanisms, particularly inflammatory and immunological processes. Impairment in NADPH regeneration and reduction in glutathione, both essential for protecting erythrocytes against oxidative stress, contribute to the intensification of acute and chronic hemolytic episodes in AIHA patients. **Conclusion:** Genetic variants in the G6PD gene have significant clinical implications in the pathophysiology of autoimmune hemolytic anemia, particularly by intensifying oxidative stress and exacerbating hemolytic episodes. Timely identification of single nucleotide variants can enhance risk stratification, facilitating immediate, safe, and customized therapeutic interventions. This approach may minimize adverse outcomes by ensuring appropriate and timely treatment.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104149>

ID - 1175

GERAÇÃO DE TROMBINA EM PACIENTES EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME: AVALIAÇÃO NOS GENÓTIPOS SS E SC

E Mayr, IT de Borba-Junior, FF Costa, MS Barbosa, EV de Paula

Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme (DF) é uma condição associada à hipercoagulabilidade, devido a um estado inflamatório decorrente de fenômenos vasoclusivos e hemólise. Vários estudos demonstram níveis elevados de biomarcadores associados à ativação da hemostasia na DF, como o complexo trombina-antitrombina (TAT), D-dímero, fator VIII e fibrinogênio. A utilização de testes capazes de caracterizar de forma mais precisa a ativação da hemostasia ainda é um desafio, especialmente nos diferentes genótipos da DF. **Objetivos:** avaliar o padrão do teste de geração de trombina em pacientes com DF com os genótipos homozigoto SS (anemia falciforme) e da hemoglobinopatia SC. **Material e métodos:** Foram recrutados prospectivamente 50 pacientes com DF (n = 35 genótipo SS; n = 15 genótipo SC), além de 25 indivíduos saudáveis no hemocentro – Unicamp (CAAE: 53121421.0.0000.5404). As amostras foram centrifugadas para obter o plasma livre de plaquetas (PLP), e o TGT foi realizado com os reagentes: PPP LOW® para ativação e Thrombin Calibrator® e Fluca Kit® para calibração (Kit comercial STAGO). **Resultados:** Os resultados preliminares obtidos do TGT indicaram uma redução dos parâmetros cinéticos, significativa (p=0,03) para o tempo de latência (Lagtime; min) dos pacientes DF em comparação aos controles, bem como uma tendência de diminuição no tempo para pico de trombina

(min) (p=0,09). Contudo, os parâmetros Pico de Trombina (nM) e potencial endógeno de trombina (ETP (nM/min) estavam reduzidos nos pacientes DF quando equiparados aos controles (P=0,0004). Não observamos diferenças significativas entre pacientes SS e SC. A diferença observada nos parâmetros cinéticos do TGT sugere que estes podem representar biomarcadores do estado de hipercoagulabilidade da DF, evidente pelo maior risco de eventos tromboembólicos. Embora aparentemente contraditório, a redução do pocio de trombina e do ETP já foi descrita em outros estudos em pacientes em estado estacionário e pode estar associada a diferentes causais como a ausência de elementos celulares, como hemácias, e da superfície endotelial no TGT, e/ou ao uso de hidroxiureia nestes pacientes. Nossos resultados reforçam ainda a necessidade de refinamento dos métodos de caracterização da ativação da hemostasia em doenças de fisiopatologia complexa como a DF, capazes de diferenciar o perfil entre pacientes SS e SC. **Discussão e conclusão:** Pacientes com DF em estado estacionário apresentam alteração dos parâmetros cinéticos do TGT. O TGT em plasma não detecta diferenças biologicamente relevantes entre pacientes SS e SC.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104150>

ID - 2034

HBS/BETA-THALASSEMIA: SOCIODEMOGRAPHIC OF PATIENTS FROM MANAUS, AMAZONAS, BRAZIL

MMP Luciano^{a,b}, CCMX Albuquerque^c, IPC Tavares^a, ACS Castro^{a,b}, VBL Lobato^b, MR Nascimento^{a,b}, RS Leal^d, SRL Albuquerque^{a,c}, R Ramasawmy^a, JPM Neto^{a,b,c,e}

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

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

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

^d Pós-Graduação em Farmácia, Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introduction: Sickle Beta Thalassemia (S β -thalassemia) is characterized by the coinheritance of the hemoglobin S allele and mutations in the β -globin genes. This condition exhibits significant clinical variability, ranging from mild to severe clinical manifestations, directly depending on the specific mutation present (β^+ or β^0). In Brazil, it's estimated that 15% of cases diagnosed as sickle cell disease are of the S β form. Painful episodes, chronic hemolysis, splenic sequestration, and similar infectious and vascular complications are

frequently observed in $S\beta$ patients. **Objectives:** To describe the sociodemographic profile of $S\beta$ -thalassemia patients who were followed at the Amazonas State Hematology and Hemotherapy Foundation (HEMOAM). **Material and methods:** A comprehensive array of clinical and demographic data was retrieved by meticulously reviewing existing medical records, actively pursuing new blood samples for collection, and utilizing sophisticated analytical techniques, such as high-performance liquid chromatography (HPLC) and gene sequencing, to definitively ascertain the $S\beta$ genotype. This approach ensured the comprehensive and precise confirmation of mutations within the β -globin gene. **Results:** A total of 22 patients were diagnosed with $S\beta$, with a predominance of females (63.6%). Of these, 20 (90.9%) were unmarried and 17 (77.3%) had no siblings. With respect to educational attainment, 5 (22.7%) had completed high school, 4 (18.2%) had incomplete primary education, 4 (18.2%) had completed primary education, and 3 (13.6%) reported no formal education. The age of the subjects ranged from 02 to 60 years (17.81 ± 16.10), while diagnostic age varied widely, from 5 months to 58 years (12.10 ± 17.39). The majority of the subjects identified as Pardo, accounting for 68.2% of the sample. The most prevalent clinical manifestation was splenomegaly, observed in 18.2% of patients. The transfusion data indicated that 18 patients (81.8%) received an annual transfusion frequency of less than four. **Discussion:** Despite the fact that only 22 $S\beta$ patients are currently under observation at HEMOAM, this study demonstrated clinical and sociodemographic heterogeneity. It is evident that the findings of this study underscore the necessity for more extensive research, particularly the active pursuit of potential patients residing within the interior regions of the Amazonas state. Furthermore, the observed variation in diagnostic age serves as a crucial indicator, prompting vigilance against potential deficiencies in the early screening of the disease, particularly among thalassemia carriers. Accurate identification is paramount in such cases, necessitating molecular diagnosis due to the characteristic elevation of hemoglobin A2 levels in beta thalassemia. **Conclusion:** Early and molecular diagnosis, in conjunction with appropriate treatment, is essential to enhance patients quality of life and longevity. This study underscores the significance of implementing preventive and therapeutic measures to anticipate comorbidities associated with the patient's clinical severity, thus preventing progression to severe hemolysis, hyper transfusions, and even patient death.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104151>

ID - 2979

HEMATOPOIESE EXTRAMEDULAR ADRENAL EM PACIENTE COM BETA TALASSEMIA DEPENDENTE DE TRANSFUSÃO

L Soares^a, GLA Revoredo^b, G Morezi^c,
MC Gonçalves^a, TDB Silva^d, TPF Silva^d,
CS Rodrigues^b, LO Maia^b, BO Lemos^b,
SR Loggetto^a

^a Banco de Sangue de São Paulo, Grupo GSH, São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto D'or de Pesquisa e Ensino, São Paulo, SP, Brasil

^c Banco de Sangue de São Paulo, Grupo GSH, São Paulo, SP, Brasil

^d Hospital Bartira, Rede D'or São Luiz, Santo André, SP, Brasil

Introdução: A Hematopoiese Extramedular (HEM) é uma complicação comum em doenças hematológicas como mecanismo compensatório para aumentar a produção de glóbulos vermelhos e é comumente vista em órgãos reticuloendoteliais como fígado, baço e linfonodos. Na talassemia, é mais comum na beta-talassemia não dependente de transfusão. Descrevemos um caso de HEM em paciente com beta-talassemia dependente de transfusão (TDT) em sítio atípico de glândula adrenal. **Descrição do caso:** Homem, 31 anos, beta-TDT, com baixa adesão às terapias transfusional e quelante de ferro desde os 18 anos, mantendo hemoglobina pré-transfusional (Hb pré) $< 9,5$ g/dL. Aos 18 anos apresentava baço 4 cm abaixo do rebordo costal esquerdo. Aos 24 anos, manteve nível médio de Hb pré $< 8,5$ g/dL, evoluindo com esplenomegalia progressiva. Realizou ressonância magnética aos 27 anos sem alterações nas glândulas adrenais e apesar de estar recebendo transfusões quinzenais na tentativa de reduzir a HEM, manteve Hb pré 5,3-8,9 g/dL e plaquetas 88-123.000/mm³, baço endurecido crescendo até a crista ilíaca esquerda, caracterizando hiperesplenismo importante de difícil controle. Indicada esplenectomia (realizada aos 29 anos), com normalização das plaquetas, mantendo até o momento Hb pré média de 9,2g/dL. A terapia quelante seguiu irregular. Em setembro de 2024 foi identificada sobrecarga de ferro cardíaca moderada (14 mg/g peso seco, normal ≥ 20), pancreática grave (7,4 mg/g peso seco; normal ≥ 20) e hepática grave (LIC 47,9 mg/g peso seco; normal ≤ 2). Dessa forma, optado por internação para realização de desferroxamina intravenosa por 30 dias associada a deferiprona como abordagem terapêutica que garantiria adesão do paciente. Durante a internação, realizou tomografia de abdome para melhor avaliação de possível hepatocarcinoma e foi identificada formação expansiva heterogênea bem delimitada em adrenal direita, 6 cm, hipovascular e indeterminada. A complementação diagnóstica com ressonância magnética corroborou a presença de formação expansiva em adrenal direita, 5,9 cm, com sinais de acentuada deposição férrica, não realçante, sendo admitida a principal possibilidade de sítio atípico de HEM no contexto clínico desse paciente. Dosagem de ACTH, aldosterona, atividade plasmática de renina, cortisol com teste de supressão com dexametasona e metanefrinas urinárias normais, sendo excluídas as hipóteses de síndrome de Cushing, hiperaldosteronismo primário e feocromocitoma. Programada biópsia ambulatorial para confirmação diagnóstica, ainda não realizada. Paciente recebeu alta hospitalar em uso de deferiprona e deferassirox para tentativa de quelação combinada e trabalho em equipe para promover melhor adesão ao tratamento. **Conclusão:** A HEM é complicação incomum em pacientes com beta-TDT bem transfundidos, de modo a inibir a eritopoiese ineficaz. Estudos demonstram maior prevalência neste grupo de pacientes quando há esplenectomia prévia e Hb pré baixa, dentre outros fatores associados. Até 2024 haviam sido relatados em literatura 15 casos de HEM na