3730xl DNA Analyzer. Os hemogramas revelaram: E = 4,27; 3,38 e 3,71 milhões/mm^3, Hb = 12,3; 10,4 e 10,4 g/dL, Ht = 37,5%; 32,5% e 33,0%, VCM = 87,8; 96,3 e 88,9 fL, HCM = 28,8; 30,8 e 28,1 pg, CHCM = 32,9%; 32,0% e 31,6%, RDW = 20,3%; 23,28% e 23,4%, Ret = 105.500 (2,47%); 167.200 (4,49%) e 224.900/mm^3 (6,06%). A morfologia mostrou anisocitose, policromasia e hemácias em alvo nos três casos, além de dacriócitos em dois deles. As análises bioquímicas apresentaram LDH = 207; 370 e 192 U/L, BT= 0,66; 0,30 e 0,59 mg/dL, BD = 0,21; 0,10 e 0,18 mg/dL, BI = 0,45; 0,20 e 0,41 mg/dL. O HPLC mostrou Hb A0= 46,5; 49,2 e 48,3%, Hb A_2 = 3,2; 3,8 e 5,2%, Hb F = 1,9; 0,7 e 0,8% e Hb Variante* = 42,4; 42,8 e 41,2% (mesmo tempo de eluição da Hb S em HPLC, com RRTS = 1015). A ELH em pH alcalino apresentou três frações, uma de Hb A e duas na região de Hb F; em pH ácido, uma fração na posição de Hb A e outra em Hb S. A análise molecular confirmou a mutação HBB:c.304G>C em heterozigose nos três casos. O sequenciamento do HBB identificou em todos os casos a mutação c.304G>C (p.Glu101Gln) em heterozigose, confirmando o diagnóstico de Hb Rush. A Hb Rush é uma variante rara e instável da cadeia β, associada a anemia hemolítica mesmo em heterozigose, diferindo da maioria das hemoglobinas variantes, que são assintomáticas nessa condição. Nos três casos apresentados, os achados hematológicos mostraram graus variáveis de anemia e reticulocitose, compatíveis com hemólise compensada, além de alterações morfológicas típicas. O padrão cromatográfico no HPLC, com eluição no mesmo "S-window", representa um desafio diagnóstico significativo, podendo levar a erros de interpretação quando não associado a outras metodologias. A integração entre HPLC, eletroforese de Hb (s) e biologia molecular foi essencial para a elucidação dos casos, reforçando a necessidade de protocolos diagnósticos ampliados. **Conclusão:** A identificação da Hb Rush requer abordagem diagnóstica integrada para evitar diagnósticos equivocados de traço falciforme. O reconhecimento de seu potencial hemolítico mesmo em heterozigose é fundamental para o acompanhamento clínico adequado. Este relato amplia o registro de casos no Brasil e ressalta a importância da confirmação molecular em variantes com sobreposição fenotípica.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104187

ID - 1157

RETINOPATIA FALCIFORME: LIMITES DA AVALIAÇÃO CLÍNICA CONVENCIONAL E O PAPEL DA ANGIOGRAfiA DE CAMPO AMPLO

ACRd Oliveira, ARC Monte, RCd Oliveira, RLS Defina, JNP Castro, ACL Camargo, MA Nascimento, SJPCd Vasconcelo, MBd Melo

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A retinopatia falciforme é uma complicação silenciosa e potencialmente grave da doença falciforme (DF), frequentemente subestimada pela avaliação clínica isolada e com manifestações distintas conforme o genótipo. Avanços recentes nas técnicas e práticas de rastreamento têm ressaltado a importância do uso de exames complementares na avaliação oftalmológica desses pacientes (Cummings, et al. 2024). Nesse contexto, a angiografia fluoresceínica de campo amplo (AGF-WF) permite a detecção precoce de alterações vasculares periféricas, ampliando a acurácia diagnóstica. A relação entre os genótipos da DF e os padrões de retinopatia ainda é pouco explorada na prática clínica. **Objetivos:** Considerando as limitações dos métodos clínicos convencionais, este estudo comparou seu desempenho diagnóstico com o da AGF-WF na detecção e classificação da retinopatia falciforme, analisando também os padrões retinianos e laboratoriais nos genótipos SS e SC. **Material e métodos:** 16 pacientes com doença falciforme (9 com genótipo SS e 7 com SC) foram submetidos à avaliação oftalmológica completa, incluindo fundoscopia, retinografia e AGF-WF, além da análise de parâmetros hematológicos. Os dados clínicos, laboratoriais e de imagem foram analisados de forma comparativa entre os genótipos. **Resultados:** A retinopatia foi identificada com os exames convencionais em 8 de 16 pacientes (50%). Após a AGF-WF, 6 pacientes foram reclassificados, totalizando 13 casos (81,3%) com retinopatia — 8/9 no grupo SS e 5/7 no SC. No grupo SS, quatro pacientes passaram de ausência de retinopatia para grau II, e dois de grau I para grau II. No grupo SC, 5 dos 7 pacientes apresentaram retinopatia após avaliação completa, incluindo dois casos proliferativos. Os resultados apontam para diferenças marcantes no padrão de retinopatia entre os genótipos, sugerindo mecanismos fisiopatológicos distintos que podem influenciar tanto a apresentação quanto a progressão da doença ocular. Os pacientes com genótipo SS apresentaram maior frequência de lesões isquêmicas periféricas e retinopatia não proliferativa (grau II), associadas a níveis mais baixos de hemoglobina e marcadores laboratoriais de hemólise aumentados, como bilirrubina indireta. Por outro lado, pacientes com genótipo SC apresentaram maior proporção de retinopatia proliferativa (grau III), mesmo com hemoglobina mais elevada e menor evidência de hemólise, sugerindo influência de mecanismos relacionados à viscosidade sanguínea. **Discussão e conclusão:** A AGF-WF demonstrou ser uma ferramenta indispensável na reclassificação e detecção de lesões não identificadas clinicamente. Os padrões distintos entre os genótipos reforçam a necessidade de uma abordagem diagnóstica individualizada. A avaliação multimodal, sobretudo com AGF-WF, aprimora o reconhecimento precoce e o estadiamento da doença ocular. Em estudos futuros buscaremos correlacionar esses achados clínico-laboratoriais com dados moleculares obtidos em modelos in vitro, visando elucidar alvos terapêuticos relacionados à angiogênese na retinopatia falciforme.

Referências

Apoio financeiro: FAPESP (2024/14703-8 e 2024/02153-3) e CNPq (153847/2024-7). Cummings, Olivia W et al. "Advances in sickle cell retinopathy screening techniques, tests, and practices: A systematic review." American journal of hematology vol. 99,11 (2024): 2152-2163. doi:10.1002/ajh.27439

https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104188