

values reflect the hematological profile of an Amazonian population, consistent with the values established by the SBAC, demonstrating that despite the distinct lifestyle characteristics of urban populations, hematological values are consistent. The importance of regional contexts in the interpretation of laboratory tests is emphasized, promoting greater diagnostic accuracy and equity in healthcare. Regional reference values can contribute to improving care in remote areas and strengthening local evidence-based medicine.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104225>

ID – 385

ESTUDO FUNCIONAL DA ASSOCIAÇÃO ENTRE HEMOGLOBINA S (HBB:C.20A>T; P.GLU6VAL) E HEMOGLOBINA PORTO ALEGRE (HBB:C.29C>G; P.SER9CYS)

L de Goes^a, TT Jorge^a, APM Geraldo^b,
BB de Oliveira^a, GA Pedroso^a, SEDC Jorge^a

^a Laboratório de Hemoglobinopatias (LabHb),
Departamento de Patologia, Faculdade de Ciências
Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro Integrado de Pesquisas Oncohematológicas
na Infância (CIPOI), Faculdade de Ciências Médicas
(FCM), Universidade Estadual de Campinas
(UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A hemoglobina S (Hb S) é a variante mais prevalente na população mundial. No Brasil, país de elevada miscigenação étnica, a frequência alélica de β S varia entre 1.2% a 10.9%, o que favorece sua associação com outras variantes raras, de repercussão clínica ainda pouco conhecida, como a Hb Porto Alegre (HBB:c.29C>G; p.Ser9Cys) — descrita no Brasil com potencial de polimerização tal qual a Hb S. **Objetivos:** Estudar a interação Hb-oxigênio das variantes Hb S e Hb Porto Alegre, isoladas e em associação, correlacionando tais achados a aspectos clínico-laboratoriais, através de estudo familiar. **Material e métodos:** Amostras de sangue periférico do portador da Hb S/Hb Porto Alegre e de seus genitores (Hb S/Hb A e Hb Porto Alegre/Hb A) foram coletadas em tubos de EDTA, após assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (CAAE: 87832725.1.0000.5404), para isolamento e purificação da Hb (hemolisado total stripped) por cromatografias de exclusão molecular (colunas Sephadex 25G - Sigma-Aldrich; Missouri, USA) e de troca iônica (Amberlite MB3; Sigma-Aldrich; Missouri, USA). As curvas de dissociação Hb-O₂ foram obtidas por técnica espectrofotométrico-gasométrica (DU 800, Beckman Coulter-Fullerton, EUA) a 25°C e concentração de Hb a 70 μ M, nos pHs 6,5 e 7,5, determinando-se a afinidade pelo oxigênio por meio da P50 e a cooperatividade heme-heme por meio da Constante de Hill (n). Os resultados foram correlacionados com os dados clínico-laboratoriais, obtidos do prontuário médico dos participantes. **Resultados:** Em pH 6,5, a amostra Hb S/Hb Porto Alegre apresentou menor afinidade pelo oxigênio (P50 = 2,037 mmHg) e maior cooperatividade heme-heme (Hill = 2,414) em comparação aos

heterozigotos Hb S/Hb A (P50 = 1,181 mmHg; Hill = 1,481) e Hb Porto Alegre/Hb A (P50 = 1,972 mmHg; Hill = 1,525). Esse padrão repetiu-se em pH 7,5, com valores de P50 = 1,362 mmHg e Hill = 1,856 para a associação Hb S/Hb Porto Alegre, frente a P50 = 0,933 mmHg e Hill = 1,447 da associação Hb S/Hb A. Apesar da alteração funcional, o probando — com cerca de dois meses de idade — apresentou hematimetria normal: contagem de eritrócitos de $3,16 \times 10^3/\mu$ L (VR: $2,7-4,9 \times 10^3/\mu$ L), hemoglobina de 10,0 g/dL (VR: 9,0–14,0 g/dL), hematócrito de 26% (VR: 28,0–42,0%), VCM de 82,5 fL (VR: 77,0–105,0 fL), HCM de 31,8 pg (VR: 26,0–34,0 pg) e RDW de 13,7% (VR: 10–15%). Os genitores eram clinicamente assintomáticos; entretanto, a progenitora com Hb S/Hb A apresentou discreta microcitose, hipocromia e anisocitose (VCM: 74,8 fL, HCM: 25,6 pg, RDW: 17,9%) - sem avaliação de cinética de ferro, mas excluídas as principais mutações para alfa talassemia, enquanto o progenitor, portador de Hb Porto Alegre/Hb A, exibiu parâmetros hematimétricos normais. **Discussão e conclusão:** Embora iniciais, os resultados sugerem que a associação Hb S/Hb Porto Alegre possa favorecer a redução da afinidade pelo O₂, o que favoreceria a polimerização das variantes em condições de baixa tensão de oxigênio. Este fenômeno, no entanto, demanda investigação mais abrangente, contemplando ampliação da faixa de pHs analisados, avaliação na presença de efetores miméticos ao 2,3-BPG e determinação de Efeito Bohr. Apesar da ausência de manifestações clínicas relevantes e de alterações nos índices hematimétricos, os achados funcionais da referida associação sugerem alterações da afinidade Hb-O₂, que podem ter repercussões clínicas em condições ambientais desfavoráveis. Esses resultados reforçam a importância de se investigar experimentalmente associações raras de hemoglobinas, na melhor predição de eventuais complicações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104226>

ID - 2849

ESTUDOS FUNCIONAIS DA HEMOGLOBINA DE INDIVÍDUOS COM ERITROCITOSE NÃO-ESCLARECIDA

G Tonolli Martinez^a, T Traina Jorge^a,
G Audrei Pedroso^a, B Benedetti de Oliveira^a,
P de Melo Campos^b, F Ferreira Costa^c,
SE Domingues Costa Jorge^a

^a Laboratório de Hemoglobinopatias (LabHb),
Departamento de Patologia, Faculdade de Ciências
Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia,
Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

^c Departamento de Clínica Médica, Faculdade de
Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: O diagnóstico das eritrocitoses é desafiador devido à diversidade de causas. Apesar da investigação