

CHCM 32,5%. Foi feito sequenciamento do gene HBB que revelou dupla mutação no íntron 2, IVS-II-844 (C>A) e IVS-II-839 (T>C), em cis, além da mutação S. A presença do padrão FS na triagem neonatal sugere anemia falciforme homozigótica (Hb SS) ou S β 0-talassemia. Na S β +-talassemia, o padrão é, em geral FSA, com a fração S em proporção superior à de A. O achado intrigante neste caso é a ocorrência de padrão FS em RN que se revelou, posteriormente, ter uma forma leve de S β +-talassemia (Hb A 40,3%, aos 8-meses de vida), ocasionada por dupla mutação no íntron 2 do gene HBB que, pela literatura internacional e na nossa experiência da triagem em MG (3-casos anteriores), tem curso clínico realmente leve. Como ocorreu neste caso e também nos outros, pediatras que desconhecem essa forma de S β +-talassemia têm tendência a considerar tais crianças como portadoras de traço falciforme e não recomendar a conduta correta de adotar o protocolo para doença falciforme. A razão pela qual a mutação β +-talassemia encontrada não se expressou no período neonatal com a produção de cadeia A, como esperado, é desconhecida e merece investigação adicional. De acordo com os dados laboratoriais dos pais, podemos assegurar que o pai é portador de traço falciforme e a mãe tem uma forma silenciosa de betatalassemia heterozigótica, com concentração de Hb A2 nos limites de referência e ausência de alteração nos índices hematimétricos, o que está de acordo com a literatura internacional e também com nossa experiência acumulada. **Conclusão:** A S β +-talassemia leve do tipo IVS-II-844 (C>A) e IVS-II-839 (T>C), em cis, pode simular doença falciforme grave na triagem neonatal (padrão FS), exigindo investigação genética para o diagnóstico correto e conduta adequada. O relato destaca a importância da correlação entre os achados laboratoriais e o histórico familiar.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105067>

ID – 736

INCIDÊNCIA E CARACTERÍSTICAS PROTEICAS DA HEMOGLOBINOPATIA SD NA TRIAGEM NEONATAL EM MINAS GERAIS: UM ESTUDO PROSPECTIVO DE 10 ANOS

LC Pereira, PKF Bergerhoff, RVP Ladeira, JN Januário, MB Viana

Nupad – Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da UFMG, Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A hemoglobinopatia SD é uma condição relativamente rara em nível mundial. O padrão FSD observado na focalização isoeletrica durante a triagem neonatal é considerado incomum. Um estudo anterior realizado pelo Nupad em parceria com a Fundação Hemominas, no período de 1999 a 2012, evidenciou que recém-nascidos com esse padrão apresentam evoluções clínicas distintas: enquanto alguns desenvolvem manifestações compatíveis com anemia falciforme, outros apresentam quadro semelhante ao do traço falciforme. Nesses casos, foram identificadas as variantes estruturais D-Punjab (HBB:c.364G>C) e Korle-Bu (HBB:c.220G>A),

respectivamente. **Objetivos:** Estimar a incidência das hemoglobinas S/D-Punjab e S/Korle-Bu em Minas Gerais e caracterizar o perfil proteico dessas hemoglobinas na triagem neonatal, por meio da Focalização Isoeletrica (IEF) e Cromatografia Líquida de alta eficiência (HPLC). **Material e métodos:** Foram utilizadas técnicas de PCR alelo-específica para identificação das variantes S (gAg/gTg, códon 6) e D-Punjab (Gaa/Caa, códon 121). Nos casos suspeitos da variante Korle-Bu, foi realizado o sequenciamento do gene HBB para confirmar a mutação. A caracterização proteica das variantes foi feita por IEF e HPLC. **Resultados:** Entre janeiro de 2015 e dezembro de 2024 (10-anos), foram triados 2.177.336 recém-nascidos em Minas Gerais. Destes, 10 apresentaram Hb S/D-Punjab e 9 Hb S/Korle-Bu, resultando em uma média anual de dois casos em um programa que triou aproximadamente 220 mil recém-nascidos por ano. Não foram observadas diferenças de incidência entre os sexos masculino e feminino. A incidência geral do padrão FSD na focalização isoeletrica foi de 1:114.000 recém-nascidos (95% IC 1:79.000 – 1:208.000). As incidências específicas foram de 1:218.000 para Hb S/D-Punjab (95% IC 1:135.000 – 1:573.000) e 1:242.000 para Hb S/Korle-Bu (95% IC: 1:146.000 – 1:698.000). Em comparação, a incidência de doença falciforme de todos os subtipos no estado foi de 1:1.150 em 2023. Na IEF, ambos os genótipos apresentaram o padrão FSD. Observações em duplo-cego revelaram que a fração D encontra-se mais separada da fração S nos casos de Hb S/D-Punjab, indicando que essa variante é discretamente mais anódica que a Hb Korle-Bu. Na HPLC, a fração D-Punjab apresenta tempo de retenção na janela da Hb D, enquanto a Korle-Bu situa-se na janela de Hb A2/E, permitindo distinção clara entre as variantes. As concentrações relativas de hemoglobina na triagem neonatal variaram de 2,5% a 11,7% para Hb D-Punjab (média: 5,5%) e de 5,0% a 15,7% para Hb Korle-Bu (média: 8,3%). As concentrações de Hb S foram de 2,9% a 6,5% (média: 4,2%) para S/D-Punjab e de 3,3% a 10,8% (média: 6,1%) para S/Korle-Bu. **Discussão e conclusão:** As hemoglobinopatias Hb S/D-Punjab e Hb S/Korle-Bu apresentam incidências semelhantes em Minas Gerais, em torno de 1 caso para cada 200.000 recém-nascidos triados. Apesar de ambas exibirem padrão FSD na focalização isoeletrica, distinguem-se com facilidade quando a HPLC é utilizada. Na IEF, a diferenciação entre as variantes é possível, mas exige condições ideais para leitura do gel e observador experiente. Considerando que a evolução clínica dessas variantes é distinta, o diagnóstico correto na triagem neonatal é essencial para o adequado acompanhamento das crianças.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105068>

ID – 67

INFLUÊNCIA DO EXCESSO DE PESO E META-INFLAMAÇÃO NA DEFICIÊNCIA DE FERRO NA INFÂNCIA

VC Pereira, JC Pina Faria

Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil