

EFEITO DA ALFA TALASSEMIA NA PROPORÇÃO DE HB VARIANTE CARREGADA NEGATIVAMENTE: CASO DA HB HOPE COM ALFA TALASSEMIA HOMOZIGOTA

LNS Nunes^a, MC Roncada^a, KC Piva^a, ACM Berti^b, BBV Marques^b, LAS Junior^a, VS Ramos^a, L Gazarini^a, DGH Silva^a, EB Junior^a

^a Universidade Federal do Mato Grosso do Sul (UFMS), Campo Grande, MS, Brasil

^b Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Objetivo: Demonstrar o impacto da alfa-talassemia em um caso heterozigoto de hemoglobina (Hb) variante Hope como auxílio de diagnóstico. **Materiais e métodos:** Amostra de sangue total de uma paciente do sexo feminino (20 anos) proveniente do Instituto de Pesquisas, Ensino e Diagnósticos da APAE (IPED-APAE) de Campo Grande/MS, foi recebida no Laboratório de Genética e Biologia Molecular (LGBM) para diagnóstico confirmatório de hemoglobinopatias. Em seu hemograma constava Hb (11,1 g/dL), VCM (72.5 fl), HCM (22.6 pg), CHCM (31.1 %) e RDW (13.7 %). Com base nos dados, foram realizadas análises eletroforéticas de Hb em pH alcalino e ácido, cromatográficas (HPLC de troca iônica, Premier Resolution, Trinity Biotech) e moleculares (GAP-PCR e sequenciamento de DNA por método de Sanger, sequenciador 3730xl DNA Analyzer, Thermo Fisher Scientific). **Resultados:** Na corrida de eletroforese alcalina, a Hb variante migrou anodicamente para a posição da Hb A e, na eletroforese ácida, na posição da Hb F. O perfil cromatográfico indicou a presença de Hb A (49,9%, RRT/A 0.99), Hb A2 (3,7%, RRT/A2 1.00) e uma fração globínica de 30,0% eluindo no tempo de retenção da Hb F (RRT/F 0.99). A associação das análises eletroforéticas e cromatográficas, bem como informações do hemograma, orientaram a investigação molecular de Hb beta(β)-variante com coerância de alfa(α)-talassemia. A GAP-PCR detectou a mutação deletional de α -talassemia ($-\alpha^{3.7kb}$) em homozigose, e o sequenciamento do gene da β -globina (HBB) identificou a mutação de ponto HBB:c.410G>A em heterozigose, compatível com a Hb Hope. **Discussão:** O conjunto dos resultados possibilitou o diagnóstico de heterozigoto para Hb Hope (Hb A/Hb Hope) e homozigoto para $-\alpha^{3.7kb}$ -talassemia ($-\alpha^{3.7kb}/-\alpha^{3.7kb}$). Hb β -variantes com carga global mais positiva do que a Hb A, como a Hb S, Hb C e Hb D-Los Angeles, formam menos dímeros (globinas- β mutante com globinas- α) do que a Hb A e, por isso, apresenta menores concentrações quando analisadas, por exemplo, por HPLC. Na presença de α -talassemia, a menor disponibilidade de globinas- α impacta ainda mais na formação dessas Hb β -variantes (atingindo 20-30%), onde a menor atração eletrostática das globinas- β variantes se torna uma etapa limitante na competição entre cadeias para a formação dos dímeros. Este pode ser um indicativo de α -talassemia na ausência de análises moleculares, sendo proporcional ao número de mutações de α -talassemia herdadas. No referido caso, era de esperar, como na maioria dos casos, a diminuição da concentração da Hb variante devido a coerância de alfa talassemia. Entretanto, a Hb Hope é uma variante de cadeia β [(G>A) β 136 Gly>Asp] carregada negativamente e sua concentração em heterozigose, sem α -talassemia, é de 30 a

40%. O indivíduo apresentou Hb de 30,0%, mesmo em homozigose para α -talassemia e não houve diminuição da concentração da Hb Hope devido a relação à carga das globinas- β Hope, próxima das globinas- β A. **Conclusão:** Conhecer os princípios teórico-práticos, desde o comportamento das globinas com suas interações até as associações dos métodos laboratoriais para identificação e determinação genotípica, garantem a compreensão e diagnóstico preciso das hemoglobinopatias. Levando posteriormente a um aconselhamento genético adequado e condizente. Além disso, o estudo dessas interações amplia o conhecimento sobre a fisiopatologia de hemoglobinopatias complexas, como a α -talassemia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.283>

AVALIAÇÃO LABORATORIAL DOS INTERFERENTES PRÉ-ANALÍTICOS EM EXAMES DE HEMOSTASIA POR DIFERENTES METODOLOGIAS

VLC Milczarski^{a,b}, IVC Morkis^b, CS Mariot^b, P Portela^b, C Ghem^b, GG Correa^b

^a Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, RS, Brasil

^b Unidade de Hematologia e Citometria de Fluxo, Serviço do Diagnóstico Laboratorial, Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: Os testes coagulométricos sofrem com os interferentes da fase pré-analítica, dessa forma, implica-se que o preparo do paciente, a coleta e o transporte da amostra sejam feitos de maneira eficiente. Os principais interferentes pré-analíticos são a hemólise, lipemia e icterícia. Estes interferentes podem culminar em erro analítico e subsequente comprometimento do resultado, sendo de suma importância a checagem destes. Algumas automações de coagulação já dispõem da checagem automatizada de interferentes, como a automação ACL Top[®] da Werfen, que realiza a verificação pré-analítica da amostra através do índice de hemólise, icterícia e lipemia (HIL). **Objetivos:** Este estudo teve como objetivo verificar o impacto da utilização da análise automatizada de interferentes no número de recoletas por hemólise. **Metodologia:** Foi avaliado o número de exames processados e o número de recoletas por hemólise detectada através de inspeção visual da amostra no período de dezembro de 2021 a dezembro de 2022, para os exames Tempo de Protrombina (TP), Tempo de Protrombina Ativado (TTPa), Fator V (FV), D-dímeros (DD), Fibrinogênio (Fib). Além do número de exames processados e o número de recoletas por hemólise após a implementação do equipamento ACL Top[®] 750 da Werfen, que possibilitou a detecção automática da hemólise, no período de dezembro de 2022 a dezembro de 2023. O presente estudo foi realizado no Laboratório de Análises Clínicas do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), e aprovado pelo CEP (HCPA) sob número 2017-0045. **Resultados:** Em 2022, a unidade realizou 97.375 exames, sendo 482 amostras (0,49%) recoletadas após a hemólise ser verificada. Em 2023,