

majoritariamente da capital Manaus 22 (61,1%) seguido do interior 12 (33,3%) e 2 (5,6%) de outras localidades. Predominaram pardos 25 (69,4%), seguidos de brancos 8 (22,2%), negros 2 (5,6%) e amarelo 1 (2,8%). As complicações mais frequentes foram: crises algicas 28 (77,8%), síndrome torácica aguda 16 (44,4%), colelitíase 15 (41,7%), sequestro esplênico 12 (33,3%) e necrose asséptica da cabeça do fêmur 11 (30,6%). Em relação à terapia medicamentosa, 12 pacientes (33,3%) estavam em uso de hidroxiureia (HU) na dose de 500 mg/dia, 9 (25,0%) 1.000 mg/dia, 2 (5,6%) 1.500 mg/dia e 1 (2,8%) 2.000 mg/dia; 1 (2,8%) não utilizava HU e 11 (30,5%) sem registro de informação. Referente ao uso de ácido fólico, 33 pacientes (91,6%) faziam uso regular, 1 (2,8%) não utilizava e 2 casos (5,6%) sem registro. Quanto aos índices hematimétricos, os pacientes apresentaram RBC de $3,17 \pm 0,96$, Hb de $8,80 \pm 1,96$ g/dl, HCT $26,78 \pm 5,68$, VCM $86,93 \pm 13,92$, RDW $19,06 \pm 2,27$ e contagem global de reticulócitos de $298,48 \pm 163,69$. **Discussão:** A predominância de jovens autodeclarados pardos e concentrados na capital, refletem o diagnóstico precoce, composição étnica regional e a centralização dos serviços especializados. As complicações mais frequentes como crises algicas e síndrome torácica aguda, corroboram aos achados de estudos anteriores que descrevem a HbSbeta-tal como uma condição de potencial gravidade, especialmente nas formas S/ β^0 . O uso de HU em doses variadas e suplementação com ácido fólico estão alinhados ao Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença Falciforme do Ministério da Saúde, refletindo ajuste individualizado e maior demanda eritropoiética decorrente da hemólise crônica. Os parâmetros hematológicos observados, compatíveis com anemia crônica e intensa eritropoiese compensatória, reforçam a adequação do manejo às orientações nacionais. **Conclusão:** Os achados evidenciaram que pacientes com HbSbeta-tal no Amazonas apresentam aspectos clínicos semelhantes ao encontrado na literatura. O manejo com HU individualizado e suplementação de ácido fólico segue as diretrizes nacionais, favorecendo melhor tratamento, assim como perfil hematológico compatível com anemia crônica e eritropoiese compensatória que reforçam a eficácia das condutas adotadas no contexto clínico avaliado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104107>

ID - 1645

ASSOCIAÇÃO DE HAPLÓTIPOS E O USO DE HIDROXICARBAMIDA EM CRIANÇAS COM ANEMIA FALCIFORME

LV Friedrich ^a, DP Malerba ^a, LR Pereira ^a,
JV Okumura ^b, CR Bonini-Domingos ^a

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

^b Centro Universitário de Jales (UNIJALES), Jales, SP, Brasil

Introdução: O uso da hidroxycarbamida (HU) na anemia falciforme (AF) é a principal alternativa terapêutica desde a primeira infância, devido à sua eficácia em reduzir complicações

clínicas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Em indivíduos homozigotos para hemoglobina S (Hb SS), a droga promove o aumento da hemoglobina fetal (Hb F), diminuindo a polimerização da hemoglobina S. Fatores genéticos, como os haplótipos do gene da beta-globina, podem influenciar a resposta individual à terapia, impactando diretamente nos níveis de Hb F e nos parâmetros hematológicos. **Objetivos:** Este estudo teve como objetivo investigar a relação entre haplótipos, início do uso de HU e o perfil laboratorial em crianças com genótipo Hb SS. **Material e métodos:** O estudo foi conduzido por meio de análise de dados retrospectivos contendo informações clínicas, laboratoriais e genéticas de pacientes de um serviço especializado em hemoglobinopatias. Foram avaliadas 68 crianças com doença falciforme, das quais 58 apresentavam o genótipo Hb SS. Dentre estas, 40 iniciaram o uso de HU, com o tratamento começando entre 3 e 9 anos de idade. A genotipagem dos haplótipos do gene da beta-globina foi possível em 52 crianças, por PCR-RFLP, com Bantu/Bantu e Bantu/Benin sendo os mais frequentes entre os usuários de HU. Com base nos dados, o quadro clínico das crianças foi categorizado em três níveis de gravidade — leve, intermediário e grave — a partir da frequência de crises de dor, infecções e internações por ano. **Resultados:** No grupo que recebeu HU, a maioria apresentou um quadro clínico leve. Observou-se que as 6 crianças que permaneceram com um quadro intermediário possuíam o haplótipo Bantu/Bantu. No entanto, é importante notar que o mesmo haplótipo também foi encontrado em diversas crianças com quadro leve, indicando a heterogeneidade da resposta clínica dentro do mesmo perfil genético. No grupo que não utilizou HU, quatro crianças apresentaram um estado clínico intermediário com haplótipos Bantu/Bantu e Bantu/Benin. Foi observado que muitas crianças com o haplótipo Bantu/Bantu tiveram poucas ou nenhuma intercorrência clínica significativa, enquanto crianças com os haplótipos Benin/Benin ou Bantu/Benin exibiram ao menos um marcador clínico em nível intermediário. Adicionalmente, apesar de crianças do sexo feminino serem maioria no grupo amostral, o quadro clínico intermediário foi mais prevalente no sexo masculino, sugerindo uma potencial influência do sexo biológico na gravidade da doença ou na resposta à terapia. **Discussão e conclusão:** Em conclusão, os dados indicam que a maioria das crianças com anemia falciforme em uso de HU apresentaram um quadro clínico leve. Embora o haplótipo Bantu/Bantu tenha sido observado tanto em quadros leves quanto intermediários, a sua presença exclusiva entre os pacientes que mantiveram um quadro clínico intermediário, majoritariamente masculino, sugere a necessidade de aprofundar a investigação sobre a possível influência do sexo biológico e do perfil genético na resposta à terapia. É fundamental destacar que esta análise se baseou em dados retrospectivos, sem controle para fatores externos, como sociais, ambientais ou de adesão ao tratamento, o que limita a interpretação. Portanto, estes achados devem ser vistos como observações preliminares, e estudos futuros são necessários para confirmar e validar essas possíveis associações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104108>