

hemoglobinopatia em questão. Embora a suplementação de vitamina D nesta população pareça ter alguns benefícios, ainda não há evidências fortes até o momento para a adoção de novas práticas. **Conclusão:** Crises vaso-oclusivas, hospitalização e hemólise são desfechos descritos nos estudos. Recomendações formais para a suplementação de vitamina D ainda não são diretas, mas alguns estudos sugerem uma redução desses desfechos após a suplementação a longo prazo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1119>

#### EXPRESSÃO DOS GENES DA ALFA GLOBINA COMO FERRAMENTA DE DIAGNÓSTICO DE CASOS COMPLEXOS DE HEMOGLOBINOPATIAS

IS Dias<sup>a</sup>, ACM Berti<sup>b</sup>, BBV Marques<sup>b</sup>,  
LA Souza-Junior<sup>a</sup>, A Purificação<sup>c</sup>,  
TRB Azevedo<sup>c</sup>, T Amorim<sup>c</sup>, E Belini-Junior<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Três Lagoas, MS, Brasil

<sup>b</sup> Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas (IBILCE), Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

<sup>c</sup> Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador (APAE), Salvador, BA, Brasil

**Objetivo:** : Aplicar o conhecimento da expressão dos genes HBA2 e HBA1 como ferramenta de direcionamento de diagnóstico para casos complexos de hemoglobinopatias. **Material e métodos:** Duas amostras (probando, 3 meses, e mãe, 28 anos) de sangue total, provenientes da APAE/Salvador-BA, foram encaminhadas ao Laboratório de Genética e Biologia Molecular (UFMS/CPTL) para diagnóstico confirmatório de hemoglobinopatias, por suspeita de perfil Hb A/D-Los Angeles. Análises cromatográficas foram realizadas a partir de Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC) - Premier Resolution (Trinity Biotech) e análises moleculares utilizadas foram PCR-Multiplex (diagnóstico de alfa-talassemia), PCR-RE (Hb D-Los Angeles) e sequenciamento de DNA (método de Sanger). **Resultados:** A análise cromatográfica da mãe revelou Hb variante com 90,6% (RRTA2 de 1,06 - Premier Resolution) e um pico menor de 4% (RRTS de 1,00). A amostra do probando demonstrou HbA (58,8%), HbF (4,4%), Hb variante de 32,3% (RRTA2 de 1,06) e um pico menor de aproximadamente 1% (RRTS de 1,00). A partir das concentrações da Hb beta-variante e do RRT do HPLC, a primeira suspeita foi de heterozigoto para Hb beta-variante (Hb D-Los Angeles) (probando) e Hb D-Los Angeles/Beta0-talassemia (mãe). Entretanto, o resultado da PCR-RE para Hb D-LA e o sequenciamento do gene HBB não detectaram mutações nos genes HBB. Descartada a possibilidade de Hb beta-variante e evidenciando a presença do pico menor (fração referente à associação de cadeias alfa mutantes com delta normal), suspeitou-se de Hb alfa variante, embora houvesse coerência com alfa-talassemia devido às concentrações estarem acima dos valores esperados para alfa variantes (> 25%). O teste de

GAP-PCR Multiplex identificou mutações de  $\alpha$ -talassemia em homozigose ( $-\alpha 3.7/-\alpha 3.7$ ) na mãe e em heterozigose ( $\alpha\alpha/-\alpha 3.7$ ) no probando. O sequenciamento dos genes HBA2 e HBA1 revelou, na amostra da mãe, a mutação G-philadelphia (HBA1C>G) em ambos os genes  $\alpha$  funcionais ( $-\alpha 3.7+G\text{-phil}/-\alpha 3.7+G\text{-phil}$ ) e no probando ( $-\alpha 3.7+G\text{-phil}/\alpha\alpha$ ). **Discussão:** O diagnóstico das interações de Hb variantes com alfa-talassemia é complexo devido às mutações que alteram o padrão normal da expressão dos genes das globinas. Por isso, surge a necessidade de um profissional capacitado com apoio de técnicas moleculares. No presente caso, demonstramos que o entendimento da expressão das cadeias alfa globinas pode ser útil no direcionamento de casos complexos de hemoglobinopatias. Os diferentes níveis de concentração das Hb alfa-variantes foram impactados pela coerência com alfa-talassemia, pela presença do pico menor e pela ausência da Hb A na amostra da mãe. **Conclusão:** O perfil cromatográfico pode ser interpretado de forma incorreta em casos de interações de Hb alfa-variante com alfa-talassemia, pois, nessa situação, a concentração da alfa-variante assemelha-se à da beta-variante. Diante desse cenário, este relato demonstra a importância do conhecimento da expressão dos genes alfa-globina e da associação de técnicas laboratoriais para o diagnóstico preciso de hemoglobinopatias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.1120>

#### AVALIAÇÃO DA FUNÇÃO PULMONAR E CAPACIDADE FUNCIONAL DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DOENÇA FALCIFORME

RB Melo<sup>a,b</sup>, SL Silva<sup>a</sup>, SMS Trindade<sup>a</sup>,  
VVDB Menezes<sup>a</sup>, EYS Costa<sup>a</sup>, FC Araújo<sup>a</sup>,  
CP Almeida<sup>a</sup>, RMR Burbano<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Fundação Centro de Hemoterapia e Hematologia do Pará (Hemopa), Belém, PA, Brasil

<sup>b</sup> Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém, PA, Brasil

**Objetivos:** A doença falciforme (DF) cursa com alterações no sistema respiratório desde o início da infância; crianças com DF apresentam declínio da função pulmonar ao longo da infância, com declínio da Capacidade Vital Forçada (CVF), do Volume Expiratório Forçado no 1ºsegundo (VEF1), do Fluxo Expiratório Forçado de 25 a 75% (FEF25–75) e da Capacidade Pulmonar Total (CPT). Dessa forma, é importante o acompanhamento da função pulmonar e capacidade funcional de pessoas com doença falciforme desde a infância. Este estudo piloto objetivou avaliar a função pulmonar e capacidade funcional de crianças e adolescentes com idade de 06 a 14 anos incompletos com doença falciforme atendidos no Centro de Hemoterapia e Hematologia do Pará (HEMOPA) e é aprovado em Comitê de Ética sob o CAAE 64560222.9.0000.5634. **Material e métodos:** Foi realizado estudo transversal quantitativo descritivo. Utilizou-se espirometria dinâmica com Espirômetro de Fluxo Spirobank II Basic para avaliar a função pulmonar, os valores preditos foram calculados conforme QUANJER et al. (2012). A avaliação da força muscular respiratória foi realizada utilizando Manovacuômetro Portátil Digital