que auxilia na modulação das citocinas não está presente na circulação. Dessa maneira, o objetivo do presente trabalho foi identificar as razões derivadas do hemograma em indivíduos falciformes e verificar a influência da mutação em GATA-1 nesses parâmetros. **Material e métodos:** As razões derivadas do hemograma analisadas foram a NLR, PLR, NPR e SII. Os dados utilizados para os cálculos das razões foram coletados a partir do hemograma de indivíduos falciformes (HbSS) estáveis e de controles aparentemente saudáveis, ou seja, indivíduos que não apresentaram alteração dos parâmetros hematológicos, detectados pelos resultados do hemograma. A pesquisa pela mutação em GATA-1 foi realizada utilizando a técnica de genotipagem (PCR-SSP) a partir do DNA extraído das amostras de sangue total dos indivíduos falciformes. Todos os indivíduos incluídos no estudo apresentaram idade maior ou igual a 18 anos. A análise estatística foi realizada utilizando-se os testes *U de Mann-Whitney* ou *T student*. **Resultados:** Foram analisados os dados de 37 indivíduos falciformes e 37 controles. Foi verificado aumento significativo nos valores de PLR (136 ± 53; 109 ± 33, p = 0,012) e SII (631 ± 417; 342 ± 129, p < 0,001) nos indivíduos falciformes com relação aos controles. Em relação à presença da mutação em GATA-1, foi verificado aumento significativo (p = 0,023) apenas nos valores medianos de PLR nos indivíduos falciformes mutados (176; 116 - 196) com relação aos não mutados (103; 79 - 163). **Discussão:** Os valores de SII maiores nos indivíduos falciformes em comparação aos controles indica uma relação descompensada entre inflamação e resposta imune nos indivíduos HbSS, resultado que reforça a inflamação crônica presente nesses indivíduos. A PLR é um marcador que revela mudanças nas contagens de plaquetas e linfócitos devido a estados inflamatórios e pró-trombóticos. A diferença observada nos valores de PLR entre os indivíduos falciformes e os controles já era esperada, uma vez que esse parâmetro está associado à trombocitose, fator diretamente relacionado à fisiopatologia da doença falciforme e que leva à vaso-oclusão. Ainda, os maiores valores de PLR encontrado nos indivíduos falciformes GATA-1 mutados em comparação aos indivíduos não mutados, sugere o aumento do estado inflamatório e pró-trombótico no primeiro grupo. **Conclusão:** Os resultados obtidos reforçam a presença de um estado inflamatório crônico no indivíduo HbSS e indicam uma possível interferência da mutação em GATA-1 na intensidade inflamatória e no estado pró-trombótico da doença falciforme.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.274

VOLUME PLAQUETARIO MÉDIO COMO BIOMARCADOR NAS DOENÇAS ARTERIAL CORONARIANA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

AEL Barros, OT Carvalho

Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brasil

Introdução/Objetivo: As plaquetas tem papel predominantemente na patogenia das síndromes coronarianas agudas (SCAs): infarto do miocárdio (IM), angina instável e morte súbita. Tem sido sugerido que a hiperatividade e ativação plaquetária local desempenham função causal nos eventos coronarianos agudos. Na atualidade admite-se que o tamanho das plaquetas seja um indicador sensível de sua reatividade e que sua magnitude é determinante na formação do trombo intracoronariano em presença de ruptura da placa aterosclerótica. O Volume Plaquetário Médio (VPM) mede o volume médio das plaquetas (tamanho). Plaquetas grandes são metabólica e enzimaticamente mais ativas que as pequenas. Plaquetas grandes na circulação, refletidas pela elevação do VPM, resultam a maior agregação e facilitam a formação do trombo, mostrando ser um fator de risco na angina instável. Além disso o VPM está aumentado em pacientes com IM, Acidente Vascular Cerebral (AVC) e Diabetes Mellitus (DM). Os novos analisadores hematológicos, passaram por uma evolução tecnológica importante, o que possibilitou a introdução de novos parâmetros, melhor eficiência e incremento nas informações fornecidas. Esse índice plaquetário, como parte integrante do hemograma, tem sido mostrado ser um biomarcador preditivo de futuros eventos coronarianos adversos após episódio de infarto. O trabalho tem como objetivo mapear as evidências sobre a utilização do VPM como biomarcador na doença arterial coronariana em curso, assim como no prognóstico do infarto do miocárdio. **Materiais e métodos:** Foi realizada uma revisão da literatura do MPV como biomarcador nas doenças cardiovasculares utilizando as seguintes bases de dados eletrônicas: MEDLINE via PubMed, LILACS via BVS, SciELO. Como descritores foram utilizados: volume plaquetário médio, doença arterial coronariana, infarto do miocárdio, plaquetas. **Resultados e discussão:** Dados da literatura indicam que VPM fornece informações importantes no curso e prognóstico em várias condições patológicas como as doenças cardiovasculares. Um estudo revelou que um aumento no VPM está associado com um alto risco de incidentes cardíacos agudo. Achados defendem que mudanças no tamanho plaquetário podem estar associados ao desenvolvimento do IM, o VPM aumentado poucas horas após o IM deve ser derivados de plaquetas circulantes antes do surgimento dos sintomas. A liberação de plaquetas grandes pela medula óssea pode ser interpretada como consequência do consumo de plaquetas no sítio da lesão coronariana, estudos indicam que plaquetas gigantes estejam na circulação ao se iniciarem os sintomas. Os dados então sugerem que um VPM elevado contribui para o estado pró-trombótico nas SCAs. **Conclusão:** Pacientes que apresentam complicações no IM tem valor de VPM significamente maior. Desta forma o VPM > 10,0 fl após o IM está relacionado com o agravamento da forma clínica da doença cardíaca. Portanto o VPM como biomarcador visa a melhoria do prognóstico.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.275

CARACTERIZAÇÃO CROMATOGRÁFICA E MOLECULAR DE HEMOGLOBINA RARA: RELATO DE CASO DA HEMOGLOBINA I-INTERLAKEN

ESM Muynarsk [a,b], ACM Berti [b], BBV Marques [b], LA Souza-Junior [a], IS Dias [a], DGH Silva [a,b], E Belini-Junior [a]

[a] *Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Três Lagoas, MS, Brasil*
[b] *Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas (IBILCE), Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil*

Objetivo: Relatar um estudo de caso de uma hemoglobina (Hb) rara denominada Hb I-Interlaken, a qual foi recebido e diagnosticado pelo Laboratório de Genética e Biologia Molecular da UFMS/CPTL. **Materiais e métodos:** Amostra de sangue de uma paciente do sexo feminino de 64 anos de idade, procedente de Campinas/SP, foi encaminhada para Laboratório de Genética e Biologia Molecular (UFMS/CPTL) para análise laboratorial de perfil hemoglobínico inconclusivo, juntamente com exames hematológicos complementares. Para determinar as frações hemoglobínicas da paciente, a amostra foi submetida à Cromatografia Líquida de Alta Performance (HPLC-Premier Resolution, Trinity Biotech). Para confirmação molecular do genótipo, os genes da α-globina (HBA2 e HBA1) foram amplificados por PCR-Touchdown e sequenciados pelo método de Sanger (sequenciador 3730xl DNA Analyzer, Thermo Fisher Scientific). **Resultados:** Após análises por HPLC, o perfil cromatográfico da paciente apresentou Hb A (67,9%), Hb A2 (2,0%) e Hb variante (22,2%) com o tempo de retenção relativo (RRT) a Hb A de 0,84 (RRT/A = 0,84). O sequenciamento completo do gene HBA2 não demonstrou presença de mutações para Hb variantes, enquanto o sequenciamento do gene HBA1 demonstrou a presença da mutação HBA1:c.47G>A em heterozigose, correspondente à Hb I-Interlaken (genótipo $\alpha\alpha/\alpha\alpha$I-Interlaken). Em relação aos dados hematológicos, os seguintes parâmetros foram observados: Eritrócitos de 4,27 milhões/mm^3, Hb de 13,3 g/dL, Hct de 39,7%, VCM de 93 fl, HCM de 31,2 pg, CHCM de 33,5 g/dL e RDW de 13,3 %. **Discussão:** A Hb I-Interlaken (também conhecida como Hb J Oxford) corresponde a uma Hb α-variante rara, caracterizada por uma substituição de glicina na posição 15 da cadeia α por um ácido aspártico (GlyAsp), e ocorre principalmente entre os indivíduos descendentes de ingleses e italianos. Relatamos aqui o segundo caso dessa Hb no Brasil, sendo seu primeiro relato curiosamente também em paciente proveniente de Campinas/SP, demonstrando o efeito da imigração europeia e da miscigenação na composição gênica dessa população. Apesar da alteração estrutural na proteína final, a Hb Interlaken não apresenta alterações funcionais, sendo estável e possuindo afinidade normal pelo oxigênio; portanto, seus portadores não apresentam manifestações clínicas, com parâmetros hematológicos dentro dos valores de referência. No entanto, mesmo assintomática, a detecção dessa e de outras variantes raras de Hb é imprescindível para a determinação de sua incidência e para o entendimento do fluxo dessas mutações na população brasileira. Além disso, a combinação de Hb α-variantes com outras mutações estruturais ou talassemias pode resultar em fenótipos clinicamente relevantes, realçando a importância da identificação dessas Hb. Nesse sentido, a associação de diferentes metodologias laboratoriais, como análises cromatográficas e moleculares, permite a detecção correta de Hb raras. **Conclusão:** A Hb I-Interlaken é uma Hb α-variante rara e tem pouco significado clínico. A presença de Hb anormais podem refletir o grau de miscigenação no Brasil e evidenciam a importância do estabelecimento de padrões e estratégias cromatográficas e moleculares para análises das amostras de Hb da população, além de desenvolver estudos com métodos combinados visando um diagnóstico preciso.

https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.276

DESENVOLVIMENTO E VALIDAÇÃO DE UM MODELO PREDITIVO PARA ALFA-TALASSEMIA EM PORTADORES DE TRAÇO FALCIFORME BASEADO NA CONCENTRAÇÃO DA HBS

JPS Jaschke [a], ACM Berti [a,b], IS Dias [b], LAS Junior [b], BBV Marques [a,b], EB Júnior [b]

[a] *Laboratório de Genética e Biologia Molecular (LGBM), Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Três Lagoas, MS, Brasil*
[b] *Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas (IBILCE), Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil*

Objetivo: Desenvolver modelo preditivo, usando a concentração da Hb S, como ferramenta de diagnóstico de alfa talassemia em portadores de traço falciforme. **Metodologia:** Foram analisados 241 indivíduos adultos com traço falciforme. Desses, 16 com alfa-talassemia em homozigose ($-\alpha^{3.7}/-\alpha^{3.7}$), 86 com alfa-talassemia em heterozigose ($-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$) e 139 sem coerança de alfa talassemia. Análises cromatográficas por HPLC (*Ultra2 Resolution* e *Premier Resolution*, *Trinity Biotech*) foram utilizadas para caracterização dos perfis de Hb e as análises moleculares para Hb S (PCR-RE) e alfa talassemia (GAP PCR-Multiplex) foram aplicadas para confirmação de diagnóstico. As análises estatísticas incluíram a construção de curvas ROC e o cálculo do índice de Youden para determinar valores de corte específicos da Hb S nos diferentes grupos. **Resultados:** As concentrações de Hb S obtidos nos dois equipamentos, Ultra2 e Premier, respectivamente, foram: grupo Hb AS sem alfa-talassemia foi 38,2 $\pm$ 1,6% e 38,8 $\pm$ 2,1%, grupo Hb AS ($-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$) 32,9 $\pm$ 1,4 % e 31,3 $\pm$ 1,35% e grupo Hb AS ($-\alpha^{3.7}/-\alpha^{3.7}$) 26,4 $\pm$ 2,5% e 25,7 $\pm$ 1,7% com diferença estatística ($p < 0,05$) avaliada nos dois equipamentos. No grupo Hb AS ($-\alpha^{3.7}/\alpha\alpha$), o valor de corte da Hb S, para o Ultra2, foi de 35,35% com 99% de sensibilidade (S), 97% de especificidade (E) e 0,998 de área sob a curva ROC (AUC) e, para o Premier, foi de 34,6% com 100% de S, 97,7% de E e 1 de AUC. No grupo Hb AS ($-\alpha^{3.7}/-\alpha^{3.7}$), o valor de corte da Hb S, para o Ultra2, foi de 31,05% com 100% de S, 95,4% de E e 0,994 de AUC e, para o Premier, foi de 28,65% com 100% de S, 100% de E e 1 de AUC. **Discussão:** A α-talassemia é uma hemoglobinopatia subdiagnosticada, especialmente em portadores de traço falciforme, devido à complexidade e ao custo dos métodos diagnósticos convencionais. A base molecular da coerança de α-talassemia em indivíduos portadores de Hb S justifica os valores diferenciais encontrados nos grupos (1) sem α^+-talassemia (genótipo $\alpha\alpha/\alpha\alpha$), (2) heterozigotos ($\alpha\alpha/-\alpha^{3.7kb}$ ou $\alpha\alpha/-\alpha^{4.2kb}$) e (3) homozigotos para α^+-talassemia ($-\alpha^{3.7kb}/-\alpha^{3.7kb}$), uma vez que a redução de cadeias α-globinas leva à diminuição da formação