

que, há uma necessidade de dar a essas pessoas o que elas precisam, de modo que assim todos tenham realmente, acesso às mesmas oportunidades, para que assim possam viver de forma digna e honrada, conforme é garantido pela Constituição Federal para todos os cidadãos brasileiros, sem distinções!

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.848>

DEFICIÊNCIA DE FATOR V NA INFÂNCIA: UM DISTÚRBO HEREDITÁRIO RARO

MES Oliveira^a, GA Rabello^a, GM Cabral^a,
HS Mendonça^a, CEE Velano^b

^a Universidade José do Rosário Vellano, Alfenas,
MG, Brasil

^b Centro de Oncologia da Santa Casa de Alfenas,
Alfenas, MG, Brasil

Introdução: A deficiência de Fator V (FV) é um distúrbio hemorrágico raro de etiologia hereditária ou adquirida, que apresenta incidência de 1/1.000.000, o que a torna pouco descrita na literatura. **Objetivos:** Relatar um caso de deficiência de FV em um paciente pediátrico do sexo masculino, com alterações clínicas e laboratoriais sugestivas de distúrbio de coagulação, bem como debater o processo de diagnóstico e tratamento. **Material e métodos:** O presente estudo corresponde a um relato de caso elaborado a partir de dados obtidos em prontuário médico e anamnese dirigida. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino com história prévia de epistaxe recorrente e equimoses generalizadas aos mínimos traumas desde os primeiros anos de vida, até então não investigadas. Aos 6 anos, achados laboratoriais constataram alterações no coagulograma, com aumento do tempo de tromboplastina parcial ativada (TTPa = 102,4 segundos), do tempo de protrombina (TP = 46,4 segundos) e da Relação Normalizada Internacional (RNI = 4,82) e diminuição da atividade de protrombina (12%). Na investigação complementar destacou-se a significativa redução na atividade do FV, correspondente a 3,31% (valor de referência: 50-150%). Também foram avaliados o Fator de Von Willebrand, marcadores de função e lesão hepática e os inibidores de fatores de coagulação, que não apresentaram alterações. Não há relato de quadro semelhante ou consanguinidade na família. Foi submetido a tratamento diário com Ácido Tranexâmico, associado a mudanças no estilo de vida, com melhora significativa do quadro. **Discussão:** A investigação da deficiência de FV é iniciada a partir da suspeita clínica, com a identificação de sinais típicos dos distúrbios de hemostasia secundária, que envolvem desde hematomas e sangramento recorrente de mucosas, até quadros mais graves de hemorragia intracraniana, gastrointestinal e hemartrose. Nesse distúrbio, a via comum da cascata de coagulação é afetada e, portanto, é observado um prolongamento no TP e no TTPa. Com a definição da disfunção na via comum, é necessário prosseguir a investigação com a verificação dos níveis dos fatores que a compõem, como o fator II, V e X. Uma vez constatada a redução dos níveis de FV, o quadro pode ser classificado em deficiência leve (> 10%), moderada (entre 1% e 10%) e grave (< 1%), estando o paciente em

questão classificado como deficiência moderada. O rastreio de inibidores do FV também é importante para determinar a origem do quadro de sua baixa atividade, sua presença pode estar associada ao uso de medicamentos, doenças autoimunes, infecções e neoplasias. Como ainda não existe concentrado de FV comercialmente disponível, o tratamento se baseará na severidade da doença, que em casos leves consiste no uso de antifibrinolíticos, como o Ácido Tranexâmico, e nos graves é necessário o uso de plasma fresco congelado. **Conclusão:** Por se tratar de uma condição potencialmente fatal quando complicada e causar grande impacto na vida dos portadores, faz-se necessária a elaboração de novos estudos que promovam uma melhor qualidade diagnóstica e terapêutica do quadro.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.849>

CONTROLE DE SANGRAMENTO APÓS MUDANÇA PARA O EMICIZUMABE: EXPERIÊNCIA DE VIDA REAL NO HEMOCENTRO COORDENADOR DE SANTA CATARINA

PJM João^{a,b}, P Eickhoff^{a,b}, MTC Rodrigues^{a,b},
BMB Bregagnollo^{a,b}, VJ Ferreira^{a,b}, A Beretta^b,
G Genovez^b, RM Camelo^c, J Alvares-Teodoro^c,
JSS Ferreira-Filho^b

^a Centro de Pesquisas Oncológicas de Santa
Catarina (CEPON), Florianópolis, SC, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia de Santa
Catarina (HEMOSC), Florianópolis, SC, Brasil

^c Faculdade de Farmácia, Universidade Federal de
Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A hemofilia A é uma coagulopatia hereditária rara, causada pela deficiência do fator VIII (FVIII) da coagulação. Ela é caracterizada por sangramentos espontâneos, principalmente articulares, ou após pequenos traumas. O tratamento é feito com a reposição do FVIII deficiente tanto para controlar (episódico) como para evitar sangramentos (profilaxia). No entanto, 20% a 30% das pessoas com hemofilia A desenvolvem anticorpos neutralizantes anti-FVIII (inibidor). O inibidor impede a atividade pró-coagulante do FVIII, aumentando a frequência e a gravidade dos sangramentos. Para erradicar o inibidor, recomenda-se a imunotolerância (IT), que consiste na infusão frequente de FVIII para abolir a resposta imunológica contra o FVIII infundido. Porém, por volta de 30% das pessoas com hemofilia A e inibidor (PcHAi) submetidas à IT não têm sucesso e permanecem com inibidor. No Brasil, o Ministério da Saúde recomenda emicizumabe para profilaxia contra sangramentos em PcHAi que falharam a IT. Emicizumabe é um anticorpo monoclonal biespecífico que mimetiza o efeito pró-coagulante do FVIII, mas não sofre o efeito neutralizante dos inibidores. **Objetivo:** Avaliar o perfil de sangramento de PcHAi que falharam a IT e iniciaram uso de emicizumabe. **Metodologia:** Dados sociodemográficos, sobre hemofilia A e seu tratamento foram coletados a partir dos prontuários. As avaliações de sangramentos tratados foram feitas no ano anterior e durante o primeiro ano de uso

do emicizumabe. Finalmente, avaliamos a presença de anticorpos anti-emicizumabe e eventos trombóticos. **Resultados:** Foram incluídas 3 PcHAi do sexo masculino que falharam a IT e possuíam inibidor de alta resposta. As idades ao início do emicizumabe eram 8, 9 e 42 anos e todos estavam recebendo agentes de bypass. As taxas anuais de sangramento antes do início do emicizumabe variaram de 1 a 3 sangramentos por ano (2 sangramentos espontâneos e 5 sangramentos pós-traumáticos). Apenas 1 PcHAi apresentou zero sangramento espontâneo. Todas as PcHAi receberam um ataque de emicizumabe de 3 mg/kg por semana por 4 semanas, seguido de manutenção de 3 mg/kg a cada duas semanas. No momento da escrita deste resumo, o tempo de uso de emicizumabe variou entre 365 e 556 dias. Ao longo do primeiro ano de uso do emicizumabe, as taxas anuais de sangramento variaram de 0 a 1 sangramento por ano (0 sangramento espontâneo e 2 sangramentos pós-traumáticos). Todas as PcHAi tiveram zero sangramento espontâneo. Todos os sangramentos foram tratados com fator VII recombinante ativado. Não houve suspeita de desenvolvimento de anticorpo anti-emicizumabe ou de eventos trombóticos durante o período de avaliação. **Conclusão:** A profilaxia com emicizumabe se mostrou efetiva e segura devido ao seu efeito hemostático sustentado com a redução da taxa anual de sangramento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.850>

MELHORA DA SAÚDE MÚSCULO-ESQUELÉTICA DE UMA CRIANÇA COM HEMOFILIA A GRAVE E INIBIDOR APÓS INÍCIO DO EMICIZUMABE: RELATO DE CASO

G Genovez ^a, RM Camelo ^b, J Alvares-Teodoro ^b, CO Kurimori ^a, A Beretta ^a, RR Iop ^a, JSS Ferreira-Filho ^a

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia de Santa Catarina (HEMOSC), Florianópolis, SC, Brasil

^b Faculdade de Farmácia, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: Hemofilia A é uma doença hemorrágica rara caracterizada por sangramentos intra-articulares espontâneos, devido à deficiência do fator VIII da coagulação. O sangue intra-articular provoca uma reação inflamatória capaz de causar alterações na cartilagem, no osso subcondral e na sinóvia. O uso de fator VIII para tratar (sob demanda) ou evitar (profilaxia) sangramentos pode causar o desenvolvimento de anticorpos neutralizantes anti-fator VIII, o que impede o seu efeito hemostático. Em consequência, pessoas com hemofilia A e inibidor têm sangramentos em maior frequência e com maior gravidade do que as pessoas com hemofilia A sem inibidor. A terapia com emicizumabe, um anticorpo monoclonal biespecífico que mimetiza o fator VIII sem interferência do inibidor, tem mostrado uma redução importante dos sangramentos espontâneos, principalmente intra-articulares. No entanto, pouco tem sido descrito sobre os efeitos da profilaxia com emicizumabe sobre a saúde músculo-esquelética em pessoas com hemofilia A e inibidor. **Objetivo:** Descrever o impacto da profilaxia com emicizumabe sobre a saúde

músculo-esquelética, em uma pessoa com hemofilia A e inibidor. **Metodologia:** Revisamos o prontuário em busca de informações sobre a saúde músculo-esquelética em uma criança com hemofilia A e inibidor em profilaxia com emicizumabe. Comparamos os resultados com as avaliações realizadas antes do início do emicizumabe. Utilizamos o Escore de Saúde Articular na Hemofilia (HJHS) e a goniometria (amplitude de movimento). **Resultados:** Avaliamos uma criança (masculino) com diagnóstico de hemofilia A grave aos 11 meses. Iniciou-se profilaxia primária com fator VIII recombinante. No entanto, desenvolveu inibidor de alta resposta com 13,5 meses. Imunotolerância foi iniciada com 2 anos e durou 3,5 anos com falha. Depois da imunotolerância, manteve-se profilaxia primária com complexo protrombínico parcialmente ativado. Iniciou-se emicizumabe aos 8 anos de idade com uma dose de ataque de 3 mg/kg/semana, ao longo de 4 semanas, seguida de manutenção de 3 mg/kg a cada 2 semanas. Na data deste resumo, ele recebe emicizumabe há 1,5 ano. Antes do início da profilaxia com emicizumabe, a criança tinha uma articulação alvo (joelho direito). Nesse momento, o HJHS para o joelho direito foi 10. A goniometria mostrou uma amplitude de movimento de 125° (flexão) e 25° (extensão). Após 1,5 ano de profilaxia com emicizumabe, o HJHS para o joelho direito foi 4. Uma nova goniometria mostrou uma amplitude de movimento de 140° (flexão) e -8° (extensão). A marcha global não foi avaliada. A avaliação do joelho direito realizada por ultrassom (HEAD-US) mostrou afilamento condral na faceta lateral da tróclea, acometendo menos de 25% da superfície (1 ponto). Osso subcondral e sinóvia se encontravam normais. **Conclusão:** No caso que descrevemos, houve uma melhora da saúde músculo-esquelética após o início da profilaxia com emicizumabe.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.851>

A USABILITY STUDY ASSESSING HANDLING AND PREFERENCE OF THE CONCIZUMAB PEN-INJECTOR IN PATIENTS WITH HAEMOPHILIA AND CAREGIVERS

NK Rasmussen ^a, B Berg ^a, JS Neergaard ^a, S Shah ^b, G Ter-Borch ^a, T Sparre ^a, GG Fabbron ^c

^a Novo Nordisk A/S, Søborg, Denmark

^b Novo Nordisk Inc., Plainsboro, United States

^c Novo Nordisk Brasil, São Paulo, Brazil

Introduction: Concizumab is a once-daily prophylactic treatment in development for haemophilia A or B with or without inhibitors, and it is potentially the first treatment for haemophilia patients to be delivered subcutaneously using a pre-filled, multi-dose pen-injector with a 4 mm, 32 G needle. **Aims:** To assess handling of the concizumab pen-injector and to assess the patient and caregiver preference of the concizumab pen-injector compared with current injection systems used to administer treatment for haemophilia. **Methods:** Adult and adolescent patients with haemophilia A or B with or without inhibitors and caregivers currently administering factor replacement or factor VIII (FVIII) mimetic therapy were included. After being trained, participants independently