

Introduction: Gene therapies for hemophilias present a new reality for patients and their families. Gaining a better understanding of patient perceptions regarding these therapies may provide insights regarding their willingness to accept them. Moreover, as gene therapies will likely be soon available for hemophilias, health technology assessment decision-making needs to be tailored towards patients' preferences and needs. **Objectives:** To describe a study protocol aimed at understanding patient preferences among people with hemophilias, and their opinions and concerns regarding gene therapies. **Methods:** The protocol for this qualitative study was designed following the general steps described in the PAVING Study (Patient Preferences to Assess Value IN Gene Therapies in Hemophilia). The protocol consisted of (i) a target literature review and (ii) patient relevant information needs and (treatment) attributes identification and ranking. A target literature review of attributes and previous published preference studies will be performed. Participants will be recruited through purposive sampling. Relevance of attributes will be investigated in online one-to-one interviews with up to 20 people with hemophilia A and B. An interview guide for semi-structured interviews was designed. Prior to any questions about gene therapy, participants will receive information regarding the disease, standard of care and gene therapy using an educational tool validated in previous studies to ensure comprehension of the attributes and the gene therapy context. We will translate the educational tool and pilot them with Brazilian participants. Interviews will also cover opinions and concerns of people with hemophilias regarding gene therapies. The selected attributes (from the literature review and interviews) will be included in an exercise, in which participants will rank their top six attributes. Data from answers to open questions will be organized using NVivo and analyzed following framework analysis. Data saturation will be assessed by a saturation table and a documented codebook. Details on the methods and results of the interviews will be reported according to the consolidated criteria for reporting qualitative research (COREQ) checklist. **Results:** Results are expected to be obtained and presented in conferences and scientific peer-reviewed journals by the end of 2024. **Discussion:** This protocol describes the methodological steps to qualitatively elicit and study patient preferences and perspectives in hemophilias. These findings will inform future quantitative patient preference studies (discrete choice and best-worst scaling experiments). **Conclusion:** Results will provide evidence on patient preferences regarding alternatives of care for hemophilias in Brazil. Patient preferences should be considered for decision making related to individual care and to reimbursement and coverage decisions in health systems, along with traditional cost-effectiveness and budget impact analysis. **Acknowledgements:** All authors contributed to the abstract conception and design. All authors read and approved the final manuscript.

HEMOFILIA A GRAVE: RELATO DO 1 CASO DE ARTROPLASTIA TOTAL DE TORNOZELOS REALIZADO EM PORTO ALEGRE

AC Luz, CBF Dametto, GFC Diaz, MLS Paula, CS Barros, PEB Correa, SC Frichembruder

Hemocentro do Estado do Rio Grande do Sul (HEMORGS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A Hemofilia A (HA) é um distúrbio hereditário da coagulação ligado ao cromossomo X. Caracteriza-se pela redução do fator VIII da coagulação, podendo ser classificada em leve (FVIII 5-50%), moderada (FVIII 1-5%) e grave (FVIII < 1%). Nos casos de HA grave (HAG), os sangramentos podem se manifestar espontaneamente, sendo 80% no sistema musculoesquelético, como os sangramentos intra-articulares (hemartroses) e as hemorragias musculares (hematomas). As hemartroses ocorrem com mais frequência nos joelhos, cotovelos e tornozelos. O tratamento indicado é a reposição de FVIII profilática ou sob demanda para tratar os sangramentos. O sangramento recorrente provoca uma hipertrofia sinovial, levando a uma sinovite crônica e consequente degeneração articular. **Objetivo:** Relatar caso de um portador de HAG com artropatia hemofílica nos tornozelos que realizou Artroplastia Total de Tornozelos (ATT) em Porto Alegre, atendido no Hemocentro. **RELATO DO CASO:** Paciente DPP, masculino, 25 anos, HAG, inibidor negativo, diagnóstico psiquiátrico de TOC, prescrição de profilaxia secundária 3 vezes por semana desde 05/2014, sem adesão adequada, com história de hemartrose de repetição nos cotovelos e tornozelos desde a infância. Em 2008 consulta com ortopedista que avaliou os tornozelos e diagnosticou estágio I de Arnold, amplitude de movimento (ADM) do tornozelo direito (TD): dorsiflexão (DF) 25° e flexão plantar (FP) 30°, tornozelo esquerdo: DF 30° e FP 22°, indicou fisioterapia por 90 dias, se não apresentar boa evolução, encaminhar para radioossinoviórtese. Não aderente ao tratamento fisioterapêutico, não retornou no ortopedista. Em decorrência dos problemas psiquiátricos o paciente nunca teve acompanhamento regular com a equipe multidisciplinar do Hemocentro, com o passar do tempo e sem realizar a profilaxia regularmente, os tornozelos apresentaram piora, aumento da dor, limitação da amplitude de movimento e dificuldade na marcha. Em 2018 nova consulta com ortopedista várias infiltrações de corticoide (CTC) nos tornozelos e teve indicação de ATT direito, reiniciou a fisioterapia. Procurou outros médicos, fez tratamento com medicina regenerativa com células tronco nos 2 tornozelos. Em janeiro de 2022 realizou artroplastia no tornozelo direito, prótese tibio-talar, osteotomia do calcâneo e alongamento de tendão, 30 dias imobilizado com tala gessada, substituída por robofoot por mais 1 mês, em março reinicia a fisioterapia diária, ADM de DF 21° e FP 10°, mas ainda referia dor na região do calcâneo D e na articulação subtalar, ortopedista prescreve pregabalina e indica terapia por ondas de choque, realizadas 3 aplicações. Em agosto nova cirurgia para retirada dos parafusos do calcâneo D, ainda apresentando dor na subtalar, já com indicação de realizar artrodese no futuro, nova infiltração

CTC em setembro, boa adesão a fisioterapia com ganho de ADM (DF 24°/FP 11°), mas apresenta queixa de dor e limitação da ADM (DF 14°/FP 9°) no tornozelo esquerdo (TE). Revisão com ortopedista em outubro que indica artroplastia no TE, realizada em março 2023, prótese tíbio-talar, osteotomia calcâneo e alongamento de tendão, inicia fisioterapia em abril, com menor aderência ao tratamento, mas evoluindo bem até o momento. **Discussão:** A Artroplastia Total dos Tornozelos apresentou um bom resultado até agora, o paciente apresenta melhora na marcha, ganho de ADM e relata grande melhora na qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.862>

PSEUDOTUMOR DE RETROPERITÔNIO EM PACIENTE COM HEMOFILIA A – RELATO DE CASO

M Castro ^a, MDC Gonçalves ^a, FB Patricio ^a,
CC Miranda ^a, IS Barbosa ^a, ACB Edir ^a,
JC Faccin ^a, CS Lorenzato ^b, SNB Lopes ^a

^a Complexo Hospital de Clínicas (CHC),
Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba,
PR, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia do Paraná
(HEMEPAR), Curitiba, PR, Brasil

Objetivo: Descrever um caso de manejo de pseudotumor de retroperitônio em paciente com Hemofilia A grave. **Caso clínico:** Paciente masculino, 52 anos, portador de Hemofilia A grave em uso de profilaxia com concentrado de Fator VIII plasmático 2500UI 3 vezes na semana, procura atendimento por hematoma volumoso em região femoral direita. Exame de ressonância magnética realizado há 2 meses mostrava hematoma expansivo no ventre do ilíopsoas se estendendo ao compartimento anterior da coxa com volume estimado de 1760 cm³. Evoluiu sem melhora no período, com nova ressonância magnética mostrando lesão expansiva, heterogênea, lobulada e multisseptada se estendendo da fossa ilíaca direita até a diáfise distal do fêmur direito, com volume estimado de 5113 cm³, compatível com pseudotumor. Paciente internado, iniciada reposição de FVIII 1000UI a cada 6 horas. Após 6 semanas a ressonância magnética foi repetida e mostrou persistência da lesão, agora com volume de 4574 cm³. Solicitada pesquisa de inibidor de FVIII que resultou negativa. Decidido por tratamento com embolização de ramo circunflexo superficial da artéria ilíaca externa direita como tentativa de conter o sangramento. Devido a persistência da lesão, optado por ressecção cirúrgica do pseudotumor. Ressecção de pseudotumor realizada pela ortopedia sem sangramento importante durante o procedimento. Pseudotumor de 3300 g ressecado inteiro, hemostasia realizada com selante de fibrina. Paciente evoluiu com reabilitação com fisioterapia e hoje possui membro funcionante em uso de profilaxia com FVIII. **Discussão:** Pseudotumor é uma complicação infrequente porém grave em pacientes hemofílicos. A incidência estimada é de 1-2% dos pacientes com Hemofilia grave, chegando a 10% em paciente com inibidor de FVIII. Consiste na formação de uma lesão cística resultante de sangramentos

recorrentes em tecidos moles ou ósseos, e se não tratado pode evoluir com calcificação e ossificação, levando a destruição óssea, articular e fraturas patológicas. Não há consenso sobre o tratamento, sendo descrito na literatura diferentes modalidades terapêuticas de tratamento cirúrgico, conservador, embolização e radioterapia. A abordagem cirúrgica é necessária para pseudotumores grandes, profundos e com mais tempo de evolução, apesar da alta incidência de complicações como sangramento perioperatório, formação de fistula, infecção, desenvolvimento de inibidor e necessidade de amputação. Sua realização depende de uma equipe multidisciplinar experiente. **Conclusão:** Relatamos um caso raro de um grande pseudotumor em paciente com Hemofilia A grave e os desafios de seu manejo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.863>

DISTÚRBO DE COAGULAÇÃO EM PACIENTE COM AMILOIDOSE AL ASSOCIADA AO MIELOMA MÚLTIPLO: RELATO DE CASO

AL Emrich, ACSRS Almeida, BMB Bregagnollo,
MB Carvalho, MTC Rodrigues, PC Jericó,
P Eickhoff, PJM João, TS Arruda, VJF Corrêa

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

Objetivo: Descrever um caso de amiloidose de cadeia leve (AL) associada ao mieloma múltiplo (MM) que se apresentou inicialmente com um grave distúrbio hemorrágico. A amiloidose AL pode ser primária ou, em 10% dos casos, associada ao MM, e ocorre pela produção e deposição excessiva de fragmentos de imunoglobulina de cadeia leve monoclonal nos tecidos corporais resultando em disfunção orgânica. Esta condição pode manifestar-se com alterações hematológicas, cardíacas, renais, neurológicas, hematológicas, em sistema gastrointestinal e/ou hepáticas; e sua ampla gama de apresentações pode tornar seu diagnóstico desafiador. **Material e método:** Revisão retrospectiva de prontuário médico. **Resultado:** Paciente masculino, 56 anos, branco, previamente hígido. Apresentou há 3 meses quadro de astenia, sudorese, adenopatias cervicais, dispneia aos esforços, hipotensão ortostática, parestesias, perda ponderal de 15% do peso corporal e petéquias disseminadas em membros inferiores e tronco. Posteriormente, evoluiu com hematêmese volumosa e instabilidade hemodinâmica. Exame físico: macroglossia, equimoses periorbitais e hepatoesplenomegalia; demais sem alterações. Exames: Hb 9,2 g/dL, ht 27%, GGT 333 u/L, FA 441 u/L, LDH 344 u/L, PCR 107 mg/L, TAP 1,36, TTPA 33 seg (relação 1,15), com valores corrigidos após teste de mistura. Dosagem de fator VIII 27,5%, fator IX 47,9% e fator X 20%; troponina 428 ng/mL e BNP 776 pg/mL. Proteinúria em 24h: 5,38g. Eletroforese de proteínas séricas sem alterações. TC abdome: volumoso hematoma retroperitoneal à direita medindo 15,8 x 7 x 14,1 cm. ECOTT: disfunção diastólica do VE grau III (padrão restritivo), septo hiperrefrigente e aumento biatrial, compatível com doença de depósito. RNM cardíaca sugerindo amiloidose cardíaca. Realizada biópsia de tecido subcutâneo com resultado negativo para amiloidose. Biópsia de medula óssea