

insumos dedicados ao painel de TH e R\$ 62.265,96 para a contratação de Recursos Humanos especializados/ano, conforme ETP e salários base/SESA. **Discussão:** A frequência de variantes patogênicas observadas neste trabalho indica um risco aumentado para TH nos pacientes direcionados ao centro de referência, principalmente após a pandemia por COVID-19. A curto prazo, terceirizar os ensaios é viável e rápido. A médio/longo prazo, a implantação de um laboratório dedicado à BIO-MOL reduz custos anuais, propicia ampliação do serviço diagnóstico para outras doenças e fortalece o serviço como referência no diagnóstico de coagulopatias. No ES não há triagem molecular para o painel de TH disponibilizado pelo SUS. É imperativo que esses ensaios passem a ser ofertados pelo Estado para garantir um cuidado integral e equitativo aos seus cidadãos, conforme preconiza a política pública de saúde nacional. **Conclusão:** Implementar um painel genético para TH financiado pelo SUS no ES é uma medida viável e economicamente justificável a longo prazo. A ACE sugere que a identificação precoce de predisposições trombofílicas pode reduzir significativamente os custos associados ao tratamento de complicações tromboembólicas, promovendo um cuidado mais eficiente e personalizado aos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.965>

BLEEDING RATE, FVIII UTILIZATION, CORTICOSTEROID USE, QUALITY OF LIFE AND SAFETY 4-YEARS AFTER GENE TRANSFER WITH VALOCTOCOGENE ROXAPARVOVEC IN A BRAZILIAN COHORT: RESULTS FROM GENER8-1

MC Ozelo ^{a,b}, GGY Hayakawa ^{a,b}, ANL Prezotti ^c, MH Cerqueira ^d, PR Villaça ^e, C Lorenzatto ^f, T Robinson ^g

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia (Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil

^b Departamento de Medicina Interna, Faculdade de Ciências Médicas, Universidade de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil

^c Centro Estadual de Hemoterapia e Hematologia Marcos Daniel Santos (HEMOES), Vitória, ES, Brazil

^d Hemocentro do Estado do Rio de Janeiro (HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^e Hospital de Clínicas, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

^f Centro de Hematologia e Hemoterapia do Paraná (Hemepar), Curitiba, PR, Brazil

^g BioMarin Pharmaceuticals Inc, Novato, CA, USA

Objectives: To evaluate Annualized Bleeding Rate (ABR), Factor (F)VIII consumption, corticosteroid use, quality of life (QoL) and safety outcomes after 4-years post-gene transfer in the Brazilian cohort. **Material and methods:** In the GENER8-1 trial (NCT03370913), a cohort of 18 Brazilian men with severe hemophilia A (FVIII ≤ 1 IU/dL) without inhibitors were infused with 6×10^{13} vg/kg valoctocogene roxaparvovec. Self-reported

ABR and FVIII consumption (after Week [W] 4) through data cutoff were compared to baseline. QoL per Haemo-QOL-A and EQ-5D-5L, corticosteroid utilization and safety were assessed. **Results:** Eighteen participants (mean [Standard Deviation, SD] age, 28.3 [6.8]; mean [SD] weight, 81.2 kg [19.4]) completed 4-years of follow-up. Six (33.3%) participants presented with any grade 3 and above adverse events (AE). No participants initiated corticosteroids after W13. At year (Y) 4, 9 participants (50%) hadn't presented any treated bleeds and treated ABR was 0.4 (SD 0.8). Annualized FVIII utilization was 63.91 U/kg/yr (SD 114.61) W5 up to W208. As for QoL, mean $\pm$ SD for HEMO-QoL-A was 7.8 ± 10.7 and for EQ-5D was 0.04 ± 0.12 at Y4, with an improvement from baseline exceeding the anchor-based clinically important difference (5.5 and 0.03, respectively). **Discussion:** The safety profile of valoctocogene roxaparvovec in the Brazilian cohort is consistent with previously observed in the GENER8-1 ITT population, with no new safety signals. In Y4, ABR maintained a reduction of over 70% from the baseline and clinically relevant improvements in Haemo-QOL-A Total Score and EQ-5D-5L were also observed. **Conclusions:** After 4-years of follow-up, a single infusion of valoctocogene roxaparvovec provided durable bleeding protection and improved QoL with acceptable safety profile in Brazilian patients. The robust hemostatic efficacy relative to FVIII prophylaxis and the safety profile promoted by valoctocogene roxaparvovec in the Brazilian cohort were not distinct from the previously observed in the whole study cohort.

Disclosure: I have served as co-investigator of the GENER8-1 trial. Funding: BioMarin Pharmaceutical Inc has sponsored the study.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.966>

ANÁLISE DA MORTALIDADE POR DEFICIÊNCIA HEREDITÁRIA DO FATOR VIII (HEMOFILIA): UM PERFIL EPIDEMIOLÓGICO BRASILEIRO

GDS Almeida ^a, GS Guerato ^b, LHMSG Gracioli ^c, TC Hephher ^d, MV Meireles ^d, LM Franco ^e, LS Monteiro ^f, LV Rodrigues ^a, NC Castro ^a, JAAO Neto ^g

^a Universidade de Rio Verde (UnirV), Formosa, GO, Brasil

^b Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), São Caetano do Sul, SP, Brasil

^c Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ), Jundiaí, SP, Brasil

^d Universidade de Santo Amaro (UNISA), São Paulo, SP, Brasil

^e Universidade Nove de Julho (UNINOVE), São Paulo, SP, Brasil

^f Faculdade Pernambucana de Saúde (FPS), Recife, PE, Brasil

^g Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU), Vilhena, RO, Brasil

Objetivos: Evidenciar o perfil epidemiológico da mortalidade por Deficiência Hereditária do Fator VIII entre os anos de 2018 a 2022 no Brasil. **Material e métodos:** Trata-se de um perfil