

1_HEMATOLOGIA GERAL

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIA APLÁSTICA, HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA, ANEMIAS CONGÊNITAS, ANEMIA DE FANCONI

ID – 2681

20 ANOS DA POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇA FALCIFORME: AVANÇOS, DESAFIOS E PERSPECTIVAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE

LM Barros Carlos ^a, TS Novais ^b, JA de Jesus ^c,
PIC de Araújo ^c, AM Alves Gomes ^a,
MC da Silva ^d

^a Ministério da Saúde, Brasília, DF, Brasil

^b Ministério da Saúde, Camaçari, BA, Brasil

^c Ministério da Saúde, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^d Ministério da Saúde, Olinda, PE, Brasil

Introdução: Instituída em 2005, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doença Falciforme (PNAIPDF) marcou o reconhecimento da Doença Falciforme (DF) como prioridade de saúde pública no Brasil. Em duas décadas, observam-se avanços na triagem neonatal, protocolos clínicos, acesso a medicamentos e organização da Rede de Atenção à Saúde. Contudo, desigualdades regionais, descontinuidade do cuidado e fragilidades no monitoramento persistem. **Objetivos:** Analisar os avanços, desafios e perspectivas da PNAIPDF a partir de dados de gestão, indicadores epidemiológicos e ações estratégicas no Sistema Único de Saúde (SUS). **Material e Métodos:** Estudo descritivo, baseado em análise documental (Portarias, Notas Técnicas, protocolos clínicos), dados secundários do Ministério da Saúde - Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc), Sistema Hemovida Web Hemoglobinopatias (SHWH), Relatórios Anuais do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), Sistema de Informações Ambulatoriais (SIA) e Sistema de Informações Hospitalares (SIH) e registros de oficinas técnicas com gestores e representantes da sociedade civil. A análise foi estruturada nos eixos: avanços, desafios e perspectivas. **Resultados:** Avanços: Ampliação da triagem neonatal, aumento da oferta de Hidroxiureia, fortalecimento de

protocolos clínicos, expansão do exame de Doppler Transcraniano e incorporação de estratégias de vigilância. Desafios: Desigualdade no acesso a medicamentos e exames especializados, fragilidade na integração entre níveis de atenção, ausência de linha de cuidado formalizada em todos os estados e insuficiência de dados em tempo real. Perspectivas: Consolidação da linha de cuidado, ampliação de indicadores específicos, integração com outras políticas de saúde e fortalecimento da atenção primária como coordenadora do cuidado. **Discussão:** Apesar dos avanços significativos, as desigualdades regionais e as falhas de integração comprometem a efetividade da PNAIPDF. A análise indica que a consolidação da política depende da adoção de estratégias que combinem qualificação da rede assistencial, articulação intersetorial e enfrentamento dos determinantes sociais da saúde. **Conclusão:** Os 20 anos da PNAIPDF revelam progressos relevantes e lacunas estruturais. A continuidade e fortalecimento da política exigem ações sustentáveis, voltadas à equidade e à melhoria da coordenação do cuidado em todo o território nacional.

Palavras-chave: Doença Falciforme, Política Nacional, Atenção Integral, Sistema Único de Saúde, Equidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104008>

ID - 2113

A IMPORTÂNCIA DO PROGRAMA DE EDUCAÇÃO PELO TRABALHO PARA A SAÚDE EQUIDADE NA ATENÇÃO PRIMÁRIA: REFLEXÕES SOBRE CUIDADO À SAÚDE DA POPULAÇÃO NEGRA COM DOENÇA FALCIFORME

JVS Valadares ^a, ARM Oliveira ^a, MLB Neto ^a,
TM Peixoto ^a, CC Lima ^a, CFS Silva ^a,

VFA Santos^b, VSC Lima^b, ASJ Silva^b,
NBA Miranda^a

^a Universidade Estadual de Feira de Santana, Feira
de Santana, BA, Brasil

^b Secretaria Municipal de Saúde de Feira de
Santana, Feira de Santana, BA, Brasil

Introdução: O Programa de Educação pelo Trabalho para a Saúde (PET-Saúde) representa uma oportunidade de articulação e fortalecimento do processo ensino-serviço-comunidade, de forma integrada entre Sistema Único de Saúde (SUS) e Instituições de Ensino Superior (IES). Em sua 11ª edição, trouxe equidade como temática central, e um dos eixos estruturantes: raça/cor/etnia, tendo em vista as iniquidades estruturais no sistema de saúde referente à população negra, com destaque às condições de saúde mais prevalentes nesta população que é a Doença Falciforme (DF). Essa população sofre, historicamente, processo de racismo estrutural, com dificuldade no acesso aos serviços de saúde. **Objetivos:** Descrever a experiência de integrantes do PET-Saúde: Equidade na Atenção Primária à Saúde (APS) sobre reflexões do cuidado à saúde da população negra com DF e possíveis evidências do racismo institucional na saúde disposto na literatura. **Material e métodos:** Relato de experiência sobre vivência de integrantes do programa, no período de agosto de 2024 a julho de 2025, em uma unidade de saúde da família de um município baiano. As atividades incluíram estudo dirigido sobre Política Nacional de Saúde Integral da População Negra (PNSIPN) e ênfase nas doenças mais prevalentes, que afetam de forma mais específica as pessoas negras e destaque para a DF. As ações incluíram rodas de conversa, entrega de material informativo e reuniões com grupo tutorial, direcionadas aos trabalhadores do serviço de saúde e à comunidade da unidade. **Resultados:** As atividades possibilitaram aos participantes compreender as diretrizes da PNSIPN e compará-las à realidade local, evidenciando grande disparidade disposto na literatura, que o racismo é invisível no país, assim como as doenças que afetam de forma mais prevalente à população negra. Utilizou-se rodas de conversa e ações de saúde para socialização da temática. Como ação, destaca-se “Novembro Negro” realizado na unidade, que enfatizou impacto da doença e enfrentamento do racismo institucional como um obstáculo ao cuidado. Observou-se maior sensibilização das equipes, reconhecimento das questões étnico-raciais como determinantes do cuidado e aprimoramento das estratégias de acolhimento, com vistas a melhorar o acesso à informação e aos serviços disponíveis para esta população. **Discussão:** A abordagem da DF no contexto da PNSIPN favoreceu aprofundamento técnico-científico e promoveu reflexão sobre as barreiras de acesso aos serviços e cuidado enfrentadas pela população negra, principalmente devido à alta incidência na Bahia. Rodas de conversa e ações educativas estimulam diálogo entre equipes de saúde, usuários e estudantes, fortalecendo a sensibilização sobre racismo institucional e seus impactos na assistência. **Conclusão:** A experiência evidenciou que ações educativas permanentes podem transformar práticas, promovendo condutas mais acolhedoras e inclusivas. A articulação entre ensino e serviço é uma ferramenta potente para promover a sensibilização sobre iniquidades

raciais em saúde, especialmente no cuidado à população negra com DF; reconhecimento das questões étnico-raciais como determinantes da assistência à saúde e iniciativas que reforçam políticas públicas efetivas para fortalecimento da PNSIPN e garantia de cuidado integral, equânime e livre de preconceitos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104009>

ID - 1570

ABORDAGEM TERAPÊUTICA NA ANEMIA APLÁSTICA SEVERA: REVISÃO E ATUALIZAÇÃO

MR Pasqualotto, ID Lorenzini, HP Celli,
JWO Romanov

Universidade do Vale do Taquari, Lajeado, RS,
Brasil

Introdução: A anemia aplástica severa (AAS) é uma doença hematológica rara, caracterizada pela falência da medula óssea e ausência de infiltrado medular. Essa insuficiência na produção de células sanguíneas leva a um quadro de pancitopenia, acompanhado de fadiga, sangramentos e infecções recorrentes, na maioria dos casos. A principal diferença entre anemia aplástica e anemia aplástica severa está na gravidade dos sintomas e das condições de vida, visto que a mais grave pode chegar a 85% de mortalidade se não tratada. **Objetivos:** Esse trabalho avalia as principais atualizações nos tratamentos de AAS conforme uma pesquisa na literatura. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão de literatura narrativa seguindo o tema: Atualizações na abordagem terapêutica da AAS, utilizando as bases de busca PubMed e Scielo. **Discussão e conclusão:** A escolha das opções de tratamento mais adequadas depende de fatores individuais, como a idade, disponibilidade do doador e condição clínica. Diante disso, o método terapêutico se baseia em dois pilares principais: o transplante de células-tronco hematopoiéticas (HCT) e a terapia imunossupressora (IST), com ou sem uso de agonistas do receptor de trombopoetina como o eltrombopague (EPAG), sendo o HCT única opção com potencial curativo. Segundo o novo painel baseado em diretrizes da Sociedade Americana de Transplante e Terapia celular (ASTCT), o HCT é a opção preferencial para pacientes jovens com doador idêntico não-aparentado e aparentado. Seu uso universal, porém, é limitado pelo risco de doença do enxerto contra hospedeiro (GVHD) pós-transplante, no qual acomete, principalmente, idosos e indivíduos com comorbidades. Por isso, o painel sugere a combinação de inibidor de calcineurina com metotrexato ou a profilaxia da GVHD baseada em ciclofosfamida pós-transplante. Outra opção terapêutica, para os pacientes sem doador compatível ou inaptos ao transplante, é a IST com ATG (globulina antitímócito) e ciclosporina contínua como primeira linha. Estudos recentes demonstraram que a adição de EPAG à IST aumenta significativamente a resposta hematológica, pois estimula a medula óssea, acelerando a recuperação trilinear e reduzindo a dependência transfusional. Porém, a IST combinada, apesar de novos progressos,

apresenta risco aumentado de recaída ou evolução clonal para síndromes mielodisplásicas ou leucemias agudas, e, caso não haja uma resposta adequada no primeiro ciclo de tratamento, é preferível optar pelo HCT de doador não aparentado ou HCT haploidêntico. Ademais, nos casos de idosos, devido a melhora dos cuidados de suporte, pacientes com 50 anos ou mais podem ser considerados para o HCT como terapêutica inicial, conforme a clínica do paciente. Dessa forma, o manejo de anemia aplástica grave deve ser individualizado, levando em consideração os fatores adversos. Assim, essas recomendações expostas refletem os avanços significativos das novas tecnologias terapêuticas disponíveis, e um panorama mais promissor para os pacientes com AAS, a fim de melhorar seus desfechos clínicos e aumentar a sobrevida para AAS no futuro. Entretanto, destaca-se a necessidade contínua de ensaios clínicos, acompanhamento prolongado e acesso equitativo às novas terapias.

Referências:

Iftikhar R, et al. Transplante Alogênico de Células Hematopoéticas para o Tratamento da Anemia Aplástica Grave: Diretrizes Baseadas em Evidências da Sociedade Americana de Transplante e Terapia Celular. *Transplante Terapia Cel.* 2024;30:1155-70.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104010>

ID – 1436

ABORDAGEM CLÍNICA-CIRÚRGICA DE ISQUEMIA MESENTÉRICA EM HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: DESAFIOS EM PACIENTES CITOPÊNICOS

PSR Mafra, AA Ferreira, GB Moreira, LP Reis

Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: A Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) é uma doença rara e adquirida em que ocorre deficiência do ancoramento de glicosilfosfatidilinositol (GPI) na superfície de células progenitoras hematopoéticas resultando em hemólise intravascular crônica (perda de CD55 e CD59) e propensão a eventos trombóticos. Clinicamente cursa com anemia, hemoglobinúria, dor abdominal/torácica e trombose venosa em sítios incomuns. Tromboses arteriais são raras e mais frequentes em jovens. Sua suspeição ocorre em casos de anemia hemolítica não autoimune com trombose atípica. O diagnóstico é feito por citometria de fluxo e pode se associar à anemia aplástica (AA). **Descrição do caso:** Trata-se de adolescente, 14 anos, estudante, portadora de Anemia Aplástica (AA) muito grave desde 2023 tratada com imunoglobulina antilinfocitária, ciclosporina e Eltrombopag em boa resposta. Imunofenotipagem para clone HPN inferior a 10%. Manifesta evolução em 2025 durante redução de doses de Ciclosporina com agravamento de citopenias e dor abdominal súbita. Dor predominante em hipocôndrio esquerdo associado a náusea, vômitos, astenia e lipotímia com importante queda do estado geral. Relatava constipação intestinal ao diagnóstico e intensificação algica progressiva apesar da ausência de sinais

de peritonite ao exame clínico. Histórico de trauma e sangramento digestivo ausente. Presente pico febril isolado de 38,7° C sem demais sinais infecciosos. Evolui com refratariedade dolorosa e inapetência apesar da ausência de sinais de peritonite. Enzimas canaliculares, hepáticas e pancreáticas normais. Angiotomografia de abdome e pelve sem oclusão ou trombose de vasos mesentéricos principais, no entanto, avaliação de vasos de pequeno calibre prejudicada; presente importante espessamento parietal jejunal no flanco e fossa ilíaca esquerda (hematoma intramural) com redução do calibre luminal e distensão de alças proximais. Presença de edema perientérico e ingurgitação de vasos mesentéricos com líquido livre (hemoperitônio). Submetida a laparotomia exploradora de urgência e enterectomia segmentar (~40 cm) com anastomose primária devido a isquemia de jejuno e necrose parietal com obstrução e distensão à montante. Introdução da dieta e preservação de hábitos excretórios adequados em subsequente alta hospitalar. Reavaliação imunofenotípica na ocasião com presença de clones HPN superiores a 80% demonstravam a modificação do quadro. Iniciou terapia direcionada com Eculizumab e Heparina em baixa dose, essa, suspensa por motivo de plaquetopenia grave e repetida propedêutica medular não compatível com refratariedade terapêutica da AA. Mantém pancitopenia sem anticoagulação devido à plaquetopenia com baixa necessidade transfusional e sem recorrência de novos eventos isquêmicos. Mantida reavaliação plaquetária semanal devido a elevado risco trombótico. **Conclusão:** Este caso representa uma complicação grave de HPN, com alto risco de morbidade associada a sangramento espontâneo intramural intestinal e possível evento trombótico em vasos de pequeno calibre. Descreve a complexidade do manejo da anticoagulação em cenário crítico (oclusão vascular) em paciente plaquetopênica. O manejo envolve uma abordagem multidisciplinar (hematologia e cirurgia) e avaliação criteriosa da necessidade de intervenções invasivas, anticoagulação e imunobiológicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104011>

ID - 2883

ADOLESCENTE COM FALÊNCIA MEDULAR CAUSADA POR MUTAÇÃO NO GENE ERCC6L2

FLA Rocha, MK Campos, M Murao

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A ampliação da realização de testes de sequenciamento genético tem evidenciado novas mutações associadas às falências medulares. Os testes genéticos representam um avanço para o diagnóstico, porém, trazem novos desafios em relação ao manejo e tratamento desses casos. O gene ERCC6L2 localiza-se no cromossomo 9 e codifica uma proteína ERCC6L2, uma translocase dependente de ATP, com papel no reparo de DNA, bem como recombinação, translocação e modelamento de cromatina. Há cerca de uma década, foram descritas as primeiras mutações germinativas de ERCC6L2 em pacientes com síndrome de falência medular associada a

atraso do desenvolvimento, microcefalia e malignidades mielóides. Entre os casos descritos na literatura, a maioria apresentou manifestações hematológicas, principalmente pancitopenia. Foram descritos casos de síndrome mielodisplásica (SMD) e leucemia mieloide aguda (LMA), a maioria com classificação M6 da FAB. Os casos que evoluem para SMD ou LMA têm prognóstico reservado. Alguns pacientes foram submetidos ao transplante de medula óssea (TMO) sendo que os transplantados após o desenvolvimento de LMA/SMD apresentaram alta taxa de mortalidade. **Descrição do caso:** Paciente previamente hígida, 13 anos, apresentou em novembro/23 quadro de palidez, icterícia, epistaxe e fraqueza. Relato de baixo peso ao nascer. Pais consanguíneos. Procurou atendimento médico, sendo observada pancitopenia em hemograma (Hb: 6,6 g/dL, VCM: 91,6 fL, LT: 2310/mm³, neutrófilos: 831/mm³, plaquetas: 21000/mm³). Reticulócitos: 6,1% (130540/mm³). Realizada propedêutica para anemia aplásica. Mielograma: medula óssea (MO) hipocelular; sinais displásicos discretos; plaquetogênese diminuída. Cariótipo MO: 46, XX. Biópsia de MO: celularidade em torno de 20%, sem aumento de blastos ou evidência de displasia. Eletroforese de hemoglobina: HbA1 89,2%; A2 2,1%; Fetal 8,7%. Pesquisa para hemoglobinúria paroxística noturna e quebras cromossômicas negativas. Iniciou imunossupressão em março/24, com timoglobulina, eltrobompage e ciclosporina. Transferida para Hospital das Clínicas da UFMG em junho/24. Mantém plaquetopenia desde então (plaquetas em torno de 50000/mm³), restante do hemograma: dentro dos limites da normalidade. Em janeiro/25 realizada nova propedêutica medular. Mielograma: MO moderadamente hipocelular. Índice GE: 4,4. Biópsia de MO: Hipoplasia acentuada de MO (células hematopoéticas/tecido adiposo: 5%/95%). Em junho/25, painel genético para falências medulares: ERCC6L2 (NM_020207.7):c.1930C>T (p. Arg644*), variante nonsense, em homozigose, patogênica, associada com síndrome de falência medular autossômica recessiva. Paciente apresentou trombose inguinofemoral em julho/25, atualmente em uso de rivaroxabana. Suspensos eltrombopage e ciclosporina. Mantém plaquetopenia, independente de transfusões (Hb: 12,9 g/dL, VCM: 88,2 fL, LT: 6450/mm³, neutrófilos: 4000/mm³, plaquetas: 50000/mm³, reticulócitos: 3,5%. Irmãos HLA haploidentícos com a paciente, sem doador não relacionado disponível no Registro Brasileiro de Receptores de Medula Óssea. **Conclusão:** As mutações germinativas de ERCC6L2 foram descritas recentemente e estão relacionadas às falências medulares. Há alta chance de progressão para SMD/LMA. O TMO deve ser considerado. São necessários mais estudos para melhor elucidação do curso da doença e definição da melhor abordagem.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104012>

ID - 3093

ANÁLISE PRELIMINAR DE FATORES DE PREDIÇÃO DE RESPOSTA PRÉ ECUZUMAB EM PACIENTES COM HPN E ANEMIA APLÁSTICA

VRCV Sampaio, JGF Dias, TDM Pereira, GHF Fonseca, SFM Gualandro, EDRP Velloso, V Rocha

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Introdução O uso dos inibidores de complemento para o tratamento de Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) clássica está bem estabelecido. Embora 50% dos casos de anemia aplástica (AA) apresentem clone HPN, o tratamento da falência medular nesses casos é prioridade, com preferência para transplante alogênico. Entretanto, alguns pacientes, a despeito do tratamento da aplasia, podem apresentar indicação de uso de inibidores. Não dispomos até o momento de dados robustos sobre o uso desses fármacos nesse cenário. **Objetivos:** O trabalho propõe-se à análise preliminar de fatores de predição de resposta pré-tratamento em pacientes com HPN associada à AA, não submetidos a TCTH, com indicação de eculizumab. **Material e métodos:** No nosso serviço, 12 pacientes com HPN estão em tratamento com eculizumab: destes, 5 associados à AA. Nenhum paciente foi candidato a transplante. Dois critérios de resposta foram analisados: incremento de 2 g/dL de Hemoglobina (Hb) em pacientes com Hb < 10g/dL pré-tratamento e redução do lactato desidrogenase (DHL) para valores abaixo de 1,5 vezes o limite superior da normalidade. Os parâmetros preditores pré-tratamento foram: plaquetas, creatinina, celularidade da medula óssea, tempo do diagnóstico ao tratamento, índice de proliferação reticulocitária (IPR) e porcentagem do clone HPN por citometria de fluxo (em monócitos). Pela pequena amostra, foi utilizada regressão logística bayesiana com análise de componentes principais. Resultados foram descritos com odds ratio (OR) e intervalos de credibilidade a 95%. **Resultados:** Dos 5 pacientes estudados, 60% eram do sexo feminino, 40% estavam sob terapia imunossupressora e apresentavam mediana de clone HPN de 87%. Para o critério resposta Hb, os OR obtidos foram: celularidade de medula óssea 0.83 [0.63 - 1.07], tempo diagnóstico-tratamento 0.99 [0.99, 1.00], plaquetas pré 1.003 [0.98, 1.02], creatinina 0.006 [5 × 10⁻⁷, 29.25], IPR (>2) 25.03 [0.54, 19.22] clone pré 0.84 [0.65, 1.04]. Para resposta DHL: celularidade de medula óssea 1.07 [0.75, 1.48], tempo diagnóstico ao tratamento 1.001 [0.99, 1.002], plaquetas 0.98 [0.96, 1.00], creatinina 4.82 [7,7 × 10⁻⁵, 20.4298], IPR (>2) 0.22 [0.0012, 34.77] e clone pré 1.0005 [0.7, 1.3]. **Discussão e conclusão:** Não foram encontrados resultados com relevância estatística, possivelmente pela amostra pequena. Pacientes com IPR ≥ 2 apresentaram provável maior chance de resposta ao eculizumabe, pelo critério de resposta de Hb, mas com grande incerteza ainda na estimativa (o único paciente que não teve incremento de Hb tinha IPR < 2). Dada a raridade da condição, estudos multicêntricos com mais pacientes, são necessários, a fim de obter resultados mais robustos e confiáveis.

Referências:

1. Brodsky RA. How I treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood*. 2021;137:1304-9.
2. Richards SJ, Dickinson AJ, Cullen MJ, Griffin M, Munir T, McKinley C, et al. Presentation clinical, haematological and immunophenotypic features of 1081 patients with GPI-deficient (paroxysmal nocturnal haemoglobinuria) cells detected by flow cytometry. *Br J Haematol*. 2020;189:954-66

3. Kulasekararaj A, Cavenagh J, Dokal I, Foukaneli T, Gandhi S, Garg M, et al. BSH Committee. Guidelines for the diagnosis and management of adult aplastic anaemia: A British Society for Haematology Guideline. *Br J Haematol*. 2024;204:784-804.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104013>

ID - 489

ANÁLISE RETROSPECTIVA DOS PACIENTES COM HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA FORMA CLÁSSICA ATENDIDOS NO SERVIÇO DE HEMATOLOGIA TERCIÁRIO DA REGIÃO CENTRO OESTE: CARACTERÍSTICAS REGIONAIS E SEGUIMENTO TERAPÊUTICO

FZ Piazero, LHA Ramos, RDS Vasconcelos, RF Brito

Hospital de Base do Distrito Federal, Brasília, DF, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é causada por mutações genéticas adquiridas que resultam em deficiência de proteínas reguladoras do complemento ancoradas em glicosilfosfatidilinositol (GPI) na superfície das células sanguíneas, levando à hemólise intravascular mediada pelo complemento terminal e ao aumento do risco de eventos vasculares adversos graves. A ausência de dados regionais dos portadores de HPN é reflexo da complexidade populacional brasileira. **Objetivos:** Descrever as características clínicas e epidemiológicas de pacientes com HPN forma clássica no sistema público do Distrito Federal, incluindo variáveis epidemiológicas, clínicas, terapêuticas, complicações bem como acessibilidade e suporte terapêutico. **Material e métodos:** estudo retrospectivo observacional baseado na análise dos prontuários dos pacientes portadores de HPN forma clássica atendidos no Hospital de Base do Distrito Federal, Brasília, Distrito Federal entre 01 de janeiro de 2019 a 01 de maio de 2025. **Resultados:** No total, foram identificados 27 pacientes com HPN forma clássica sendo 11 homens e 16 mulheres com uma mediana de idade de 49 anos ao diagnóstico (variando de 18 a 71 anos). Quanto a apresentação clínica: 100% (n=27) pacientes apresentavam anemia, 85% (n= 23) pacientes fadiga, 55% (n=15) pacientes fenômenos tromboembólicos (5 casos de eventos tromboembólicos venosos e 7 eventos arteriais) e 38% (n=10) com pancitopenia. Quanto a investigação laboratorial: 100% (n=27) dos pacientes realizaram teste Coombs direto e indireto, 74 % (n=20) haptoglobina, 100% realizaram LDH, 100% (n=27) dos pacientes apresentavam sinais de hemólise ao diagnóstico (anemia, reticulocitose e LDH) motivo esse encaminhamento ao serviço terciário. Quanto a confirmação diagnóstica: 100% dos pacientes realizaram pesquisa de clones de HPN por imunofenotipagem de sangue periférico, a mediana de tamanho dos clones de granulócitos tipo II foi 35% (variando de 20 a 78%) e eritrócitos 45% (variando de 10 a 98%) e monócitos de 32% (10 a 67%), 38% (n=10) realizaram biópsia de medula óssea com celularidade < 20%) devido pancitopenia tendo diagnóstico de

anemia aplástica/HPN; 26% (n=7) apresentavam mielodisplasia. Quanto ao padrão vacinal: 100% (n=27) dos pacientes são vacinados para meningococo B e C, 66 % (n=18) contra pneumococo, COVID e influenza. Quanto a terapêutica: 100% (n=27) dos pacientes estão em tratamento com ecilizumabe com mediana de tempo de tratamento de 5,5 anos (variando de 3 meses a 13 anos), apresentando 2 pacientes com quadro de perda da resposta nos últimos 6 meses. O tempo mediano entre diagnóstico e início do ecilizumabe foi de 6,7 meses (variando de 1 a 13 meses). A taxa de adesão terapêutica foi de 100%. Quanto as medidas clínicas de suporte: 81,4% (n=22) pacientes utilizaram ácido fólico, (n=23) pacientes apresentaram uso prévio de corticóide durante a investigação diagnóstica do quadro hemolítico, 44% (n=12) dos pacientes se encontram anticoagulados com marevan de forma perene. Na análise multivariada, a presença elevada de clones de granulócitos e nível de LDH influenciam na apresentação de eventos tromboembólicos ao diagnóstico (p < 0,001). A sobrevida global em 5 anos foi de 100% dos pacientes, sem registro de óbitos durante período estudado. **Discussão e conclusão:** O paciente do portador de HPN no serviço apresenta: elevadas taxas de clone tipo II, elevada cobertura assistencial diagnóstica, assistência ambulatorial especializada, cobertura vacinal regular e acessibilidade ao tratamento com ecilizumabe.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104014>

ID - 2109

ANEMIA APLÁSTICA ADQUIRIDA ASSOCIADA A CHIKUNGUNYA EM ADOLESCENTE

JC Nunes ^a, LN Gomes ^b, BN Gomes ^a, ALN Da Silva ^c, SMS Alves ^d, NMS Alves ^e, JGA Moreira ^a, RC Cavacante Filho ^a, AS Pereira ^a, GF Figueiredo ^f

^a Universidade Federal da Paraíba (UFPB), João Pessoa, PB, Brasil

^b Hospital Universitário Oswaldo Cruz, Recife, PE, Brasil

^c Centro Universitário de João Pessoa (UNIPÊ), João Pessoa, PB, Brasil

^d Complexo Pediátrico Arlinda Marques, João Pessoa, PB, Brasil

^e Faculdade de Medicina Nova Esperança (FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

^f Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

Introdução: A anemia aplástica adquirida (AAA) ou aplasia de medula óssea é a mais frequente causa de falência medular, sendo caracterizada por pancitopenia moderada a grave no sangue periférico e hipocelularidade acentuada na medula óssea. Ocorre por destruição das células tronco hematopoéticas por fenômeno imuno mediado, sendo a etiologia, na maioria dos casos, idiopática, porém pode estar associada a exposição a agentes químicos, físicos e infecções virais, sobretudo HIV, Epstein Barr, citomegalovírus e mais recentemente ao Sars-Cov2 e ao vírus da Chikungunya (CHIKV). O

diagnóstico da AAA é realizado pela pancitopenia no sangue periférico, reticulopenia e medula óssea hipocelular à biópsia, com diminuição de todos os elementos hematopoiéticos e seus precursores, na ausência de células estranhas à medula óssea, fibrose ou hematofagocitose e exclusão de causas constitucionais. **Descrição do caso:** Adolescente feminino, 12 anos, apresentou febre, mialgia, cefaleia, dores articulares e recusa alimentar há 11 dias e realizou hemograma com hemoglobina 12.8g/dl e plaquetometria de 232.000/mm³, foram realizadas sorologias para infecções virais, tendo apresentado IgM por ELISA positivo para Chikungunya, demais arboviroses negativas. Cerca de 60 dias após esse quadro inicial, queixou-se de equimose extensa em braço e realizou novo hemograma com hemoglobina 6,6 g/dl, leucometria 1.800/mm³ com 13% de segmentados, plaquetometria 17.000/mm³; mielograma e imunofenotipagem com medula intensamente hipocelular; estudo histológico de biópsia de medula óssea evidenciando celularidade intensamente reduzida e representada por 5% de tecido hematopoiético, sendo substituída por tecido gorduroso. DEB teste negativo e citometria de fluxo para detecção de clones para hemoglobinúria paroxística noturna ausentes, sendo concluído como anemia aplástica adquirida associada a Chikungunya. Foi tratada com imunoglobulina por 2 dias, ciclosporina, corticoide e eltrombopague. Evoluiu com recuperação do quadro hematológico. **Conclusão:** Estudos que associam a infecção pelo vírus Chikungunya com anemia aplástica adquirida são escassos, porém é sabido que o CHIKV está relacionado ao desencadeamento de doenças autoimunes ou agravamento de quadros pré-existentes, uma vez que a presença do vírus no organismo estimula resposta inflamatória e pode servir de gatilho. Os mecanismos subjacentes à persistência de sintomas e ao desenvolvimento de condições autoimunes após a infecção pelo CHIKV são complexos e multifatoriais, como o mimetismo molecular, no qual proteínas virais compartilham semelhanças estruturais com autoantígenos humanos, podendo desencadear respostas autoimunes, como a ativação de linfócitos T supressores bloqueando células tronco hematopoiéticas e resultando na anemia aplástica adquirida. Em casos de anemia aplástica adquirida, faz-se necessário investigar infecções virais associadas que possam desencadear o processo de destruição e supressão das células tronco hematopoiéticas, devendo incluir pesquisa de arbovírus.

Referências:

Santos LM, et al. O papel do vírus Chikungunya (CHIKV) como gatilho para doenças autoimunes: uma revisão da literatura. *Contribuciones a Las Ciencias Sociales*, São José dos Pinhais. 2024;17:01-10.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104015>

ID - 1494

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND DE DIAGNÓSTICO TARDIO – RELATO DE CASO

L Garcia de Borba, B de Souza Nesello,
M Harder Peters, H Hertel Correa

Santa Casa de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A anemia de Blackfan-Diamond é uma causa rara e heterogênea de falência medular. É uma doença congênita, causada por defeito na maturação do RNA ribossômico, por uma mutação heterozigótica em genes de proteínas ribossômicas. Possui incidência de 7 casos para 1 milhão de nascidos vivos. Manifesta-se no primeiro ano de vida, como anemia macrocítica moderada a grave, reticulopenia e elevação da atividade da adenosina deaminase em eritrócitos. No esfregaço de medula óssea, há eritroblastopenia em uma medula óssea normal ou anemia hipoplásica, na biópsia de medula óssea. As crianças apresentam-se com palidez, dificuldade de sucção, baixa estatura e malformações congênitas, que podem estar presentes em 50% dos pacientes, sendo as mais comuns: malformações cefálicas, polegar trifalângico, alterações cardíacas e de trato urogenital. O tratamento é com uso de corticoide, em crianças a partir de um ano de idade. Os não respondedores a corticoide são submetidos a transfusões e são candidatos a transplante de células tronco hematopoiéticas, que é o único tratamento curativo para a doença. **Descrição do caso:** Paciente feminina, com história de anemia desde os 3 meses, com necessidade transfusional no primeiro ano de vida e novamente aos 7 anos. Aos 13 anos teve síndrome de Guillain-Barré, após infecção por citomegalovírus, com internação hospitalar. Nesta época, seguia anêmica. Pela condição neurológica, recebeu corticoide e apresentou melhora significativa do quadro anêmico. Na chegada em nosso serviço, aos 13 anos, apresentava anemia macrocítica com reticulopenia e esplenomegalia. Chamava atenção a estatura no limite inferior da normalidade e sindactilia em 2° e 3° pododáctilos. Descartadas infecções virais, causas carenciais, reumatológicas, hemoglobinúria paroxística noturna e anemia de Fanconi. Aspirado de medula óssea era normocelular com achados displásicos nas três séries, compatível com síndrome mielodisplásica com displasia multilineal. A biópsia de medula óssea tinha hipocelularidade das três séries. Aven-tada possibilidade de anemia de Blackfan-Diamond e realizado teste terapêutico com corticoide com ótima resposta. Realizado painel genético que evidenciou mutação no gene RPL5 em heterozigose. **Conclusão:** Trazemos o presente caso por tratar-se de um caso incomum, com diagnóstico tardio, ocorrido apenas aos 13 anos de idade, uma vez que o diagnóstico em geral ocorre aos 2 a 3 meses de vida. Na literatura, há descrições de que 99% dos casos são diagnosticados antes dos 5 anos de idade e 95% dos casos, antes dos 2 anos de vida. Ademais, o caso relatado possui uma mutação infrequente, presente em apenas 7% dos casos, como causa da anemia de Blackfan-Diamond. Apesar de ser uma doença de conhecimento recente e de ainda estar em constante estudo, ressaltamos a importância do conhecimento dos profissionais acerca da doença e do acesso a exames diagnósticos, com o objetivo de proporcionar diagnósticos precisos, instituição de tratamento breve e acompanhamento especializado às crianças acometidas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104016>

ID - 2070

APLASIA MEGACARIOCÍTICA PURA ADQUIRIDA: UM RELATO DE CASO

HL Duarte ^a, LPG Gomes ^b, TV Lourenço ^c^a Santa Casa de Misericórdia de Belo Horizonte, Belo Horizonte, MG, Brasil^b Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil^c Santa Casa de Misericórdia Belo Horizonte, Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A aplasia megacariocítica pura adquirida (AMPA) constitui uma patologia rara, com poucos casos relatados na literatura. A doença é marcada pela dramática redução de megacariócitos na medula óssea, destruídos, provavelmente, por mecanismos de autoimunidade. Tipicamente, apresenta-se como plaquetopenia isolada. Os sintomas variam de acordo com a severidade da plaquetopenia, podendo o paciente ser assintomático até apresentar sangramentos fatais. O aspirado e biópsia de medula óssea mostram ausência ou notável redução de megacariócitos, com preservação das séries eritroide e granulocítica. É necessária exclusão de outras causas de trombocitopenia, como infiltração medular, síndromes mielodisplásicas e leucemias agudas. Em geral, não apresenta boa resposta à corticoterapia e costuma apresentar incremento da contagem plaquetária após transfusões.

Descrição do caso: Paciente masculino, 69 anos, portador de hipertensão arterial sistêmica e doença renal crônica não dialítica. Plaquetopenia em investigação desde Janeiro de 2025, com internação em outro serviço devido sangramento hemorroidário autolimitado entre 08 e 16/04/2025. Na ocasião, iniciado Prednisona 1 mg/kg/dia sob a hipótese de Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI). Admitido em 26/04 assintomático devido persistência de plaquetopenia grave. Exames de admissão demonstraram trombocitopenia isolada (7000), além de função renal preservada em seus níveis basais, sorologias virais, FAN e fator reumatoide negativos, vitamina B12 e ácido fólico normais. Recebeu transfusão de plaquetas no mesmo dia com incremento satisfatório para 31000. Em 17/05, mantendo trombocitopenia grave (< 10.000), o paciente intercorreu com melena com repercussão hemodinâmica. Optado por novas transfusões de plaquetas, novamente com resposta satisfatória: ascensão de plaquetas para 37000. A endoscopia digestiva alta realizada em 18/05 evidenciou úlcera gástrica antro pilórica em atividade, e não houve recorrência de sangramentos após o tratamento endoscópico. Optado então pela suspensão da corticoterapia. Realizado propedêutica medular, com mielograma hiper celular com série megacariocítica diminuída, sem blastos ou qualquer outra célula estranha à medula. Cariótipo e imunofenotipagem encontravam-se dentro da normalidade. A biópsia de medula evidenciou medula óssea hiper celular com grande depleção de megacariócitos, sem displasias. Estabelecido, então, o diagnóstico de Aplasia Megacariocítica Pura Adquirida (AMPA). Optado pelo início de tratamento imunossupressor com Ciclosporina e Eltrombopag em 20/05. Em 30/05, sem recorrência de sangramentos e com a plaquetometria estabilizada em 13000, optado por alta hospitalar com proposta de

associação de Eltrombopag ambulatorial e resposta terapêutica a ser avaliada ao longo dos próximos meses. **Conclusão:** Pacientes com plaquetopenia isolada são frequentemente um desafio diagnóstico e terapêutico. A AMPA constitui uma hipótese diagnóstica rara que deve ser considerada em casos de plaquetopenia de comportamento atípico, com baixa resposta a corticoesteroides e incremento após transfusões de plaquetas. Atrasos no diagnóstico e tratamento podem causar piora importante do prognóstico do paciente. Esperamos que o presente relato possa contribuir com a condução de casos futuros similares.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104017>

ID – 304

APLASIA PURA DE SÉRIE VERMELHA SECUNDÁRIA À ANTICORPOS ANTI-ERITROPOETINA APÓS TRANSPLANTE ALOGÊNICO DE CÉLULAS TRONCO HEMATOPOIÉTICAS EM PACIENTE COM ANEMIA APLÁSTICA SEVERA

MSES Arcadipane, GDO Silva, MS Ferreira, RN Ferraz, GL Siepe, JM Cavalcante, GHP Cassar, MA Kikumoto, NKH Ferreira, FR Bruniera

Faculdade de Medicina de Jundiaí, Jundiaí, SP, Brasil

Introdução: Aplasia Pura de Série Vermelha (APSV) pós-Transplante de Células Tronco Hematopoieticas (TCTH) é uma condição rara que pode ocorrer após o transplante. É caracterizada por afetar seletivamente a linhagem eritroide medular, com reticulocitopenia grave e redução importante de precursores eritroides na medula óssea, cursando com anemia grave e necessidade transfusional na grande maioria dos casos. Essa síndrome pode ocorrer por diversos fatores, tais como infecções, medicamentos, imunossupressores, doença enxerto contra hospedeiro, reativação de doença de base, síndrome mielodisplásica (SMD), anticorpos anti-eritropoetina (AAE), idiopática, entre outros. O prognóstico é variável dependendo da causa e da resposta ao tratamento instituído. A administração de agentes estimuladores de eritropoetina pós transplante, tal como alfaepoetina, pode levar à formação de AAE causando aplasia pura de série vermelha. **Objetivo:** Relatar caso de paciente com anemia aplástica (AA) submetido a transplante de medula óssea (TMO) alogênico, que evoluiu com anemia progressiva e posteriormente diagnosticado com APSV secundária a AAE, contribuindo para o aprofundamento do conhecimento sobre essa rara complicação pós-transplante. **Método:** Estudo observacional, retrospectivo, baseado em relato de caso clínico. **Descrição do caso:** Paciente A.S.B., 25 anos, previamente hígido. Foi admitido no hospital há quatro anos com plaquetopenia grave. Causas carenciais foram descartadas e sorologia para Epstein-Barr Vírus (EBV) foi positiva. Considerou-se, inicialmente, plaquetopenia imune reacional pós-EBV ou doença medular. Mielograma evidenciou hipocelularidade e ausência de megacariócitos, mas com série vermelha preservada.

Instituiu-se tratamento com imunoglobulina intravenosa, com resposta clínica satisfatória. Posteriormente, o paciente evoluiu com pancitopenia e sintomas relacionados. Nova avaliação medular confirmou hipoplasia medular com menos de 25% de tecido hematopoético, predominando gordura, diagnosticando-se AA grave. Em 2023, foi submetido a TMO alogênico com doador aparentado (irmão HLA compatível), com resposta inicial favorável. Após cerca de um ano, o paciente apresentou anemia grave e progressiva. Iniciou-se tratamento com alfaepoetina e posteriormente agonista de receptor de trombopoetina, sem melhora. Em ampla investigação, descartado causas carenciais, infecciosas, doença do enxerto contra hospedeiro, SMD, reativação de doença e evolução para hemoglobinúria paroxística noturna, com novo mielograma evidenciando marcada redução dos precursores eritroides, sugerindo APSV. Devido à ausência de resposta às terapias anteriores e necessidade transfusional frequente, foi introduzido tratamento com prednisona e ciclosporina, com melhora parcial (redução da frequência transfusional). Considerou-se então a possibilidade de anemia por AAE, sendo a alfaepoetina suspensa. Após duas semanas, observou-se elevação de 3 g/dL na hemoglobina e ausência de necessidade transfusional. O paciente segue em acompanhamento no ambulatório da FMJ. **Conclusão:** Este caso ressalta uma rara manifestação de falência seletiva da linhagem eritroide após TMO, mesmo com quimerismo satisfatório. A ocorrência de APSV pós-transplante é incomum, e o diagnóstico de AAE deve ser considerado em pacientes com resposta refratária à eritropoetina. O relato destaca a importância da abordagem diagnóstica frente a quadros hematológicos atípicos no pós-TMO, visando à redução da morbidade e melhor manejo clínico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104018>

ID – 1943

AVALIAÇÃO DE HEMÓLISE RESIDUAL EM PACIENTES COM HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA SOB INIBIDORES DE C5: EXPERIÊNCIA DO HEMORIO

VdP Souza, VDLR Pessoa, CC Shuravin,
MR Corrêa, EFK Ribeiro

HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: O bloqueio da fração C5 por eculizumabe ou ravulizumabe controla a hemólise intravascular na HPN; contudo, permanece descrita hemólise residual presumivelmente extravascular, marcada por reticulocitose, queda de hemoglobina (Hb) e, por vezes, LDH elevado. **Objetivos:** Determinar a frequência de hemólise residual em adultos com HPN tratados no Hemorio e confrontar os achados com a literatura. **Material e métodos:** A coorte inicial compreendia 31 pacientes (eculizumabe = 21; ravulizumabe = 10). Sete foram excluídos por fatores potencialmente confundidores, resultando em 24 pacientes analisados (eculizumabe = 16; ravulizumabe = 8). Avaliaram-se Hb, reticulócitos e LDH da coleta laboratorial mais recente registrada no Hemorio; na mesma data,

prontuários descartaram infecção ativa ou comorbidades hematológicas interferentes. Registrou-se também a necessidade de transfusão de concentrado de hemácias após o início do bloqueio de C5. Valores-referência institucionais utilizados: Hb $\geq 12,8$ g/dL (homens) ou $\geq 11,6$ g/dL (mulheres); reticulócitos $<100 \times 10^9/L$; LDH < 250 U/L. Hemólise residual foi definida como reticulocitose ($>100 \times 10^9/L$) isolada ou associada a Hb abaixo do valor de referência. A Hb foi estratificada em faixas: $< 7,0$; $7,1-8,0$; $8,1-9,0$; $9,1-10,0$; $10,1-11,0$; $11,1-12,0$; $>12,0$ g/dL. **Discussão e conclusão:** Reticulocitose ocorreu em 21/24 pacientes (87,5 %). Desses, 20 apresentaram Hb abaixo do valor de referência (9 homens; 11 mulheres). A distribuição de Hb foi: $< 7,0$ g/dL = 1 (4,2 %); $8,1-9,0$ = 2 (8,3 %); $9,1-10,0$ = 7 (29,2 %); $10,1-11,0$ = 3 (12,5 %); $11,1-12,0$ = 8 (33,3 %); $> 12,0$ = 3 (12,5 %). LDH elevou-se em 12/24 (50 %). Nove pacientes (37,5 %) exibiram simultaneamente reticulocitose, Hb abaixo do valor de referência e LDH elevado; quatro (16,7 %) apresentaram todos os parâmetros normais. A distribuição das alterações não diferiu entre eculizumabe e ravulizumabe. Dois dos 20 pacientes com Hb inferior ao valor de referência (10 %) necessitaram transfusão de concentrado de hemácias. Apesar do bloqueio eficaz da hemólise intravascular, 83 % dos pacientes exibiram hemólise residual compatível com extravascular. A maioria concentrou-se nas faixas de Hb $9,1-10,0$ g/dL (29,2 %) e $11,1-12,0$ g/dL (33,3 %), indicando anemia leve a moderada. A taxa de transfusão de 10 % entre aqueles com Hb abaixo do valor de referência está de acordo com o intervalo reportado na literatura, reforçando o impacto clínico que a hemólise residual pode ter. Esses dados ressaltam a importância do monitoramento laboratorial contínuo e sugerem que, em casos de comprometimento da qualidade de vida, com ou sem necessidade transfusional, estratégias complementares que ampliem o bloqueio da ativação do complemento devam ser consideradas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104019>

ID - 3312

CARACTERIZAÇÃO DO PERFIL DE TÍTULO E CLASSE DE ANTICORPOS ANTI-A E ANTI-B NO SORO DE PACIENTES POLITRANSFUNDIDOS PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME NA FUNDAÇÃO HEMOAM

AN Fujimoto^a, AL Silva-Júnior^b, FLO Gomes^c,
BMd Loureiro^d, JSV Campelo^c, ACS Castro^e,
SRL Albuquerque^f, JPM Neto^a,
MR Nascimento^a

^a Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Estado do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^b Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^c Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^d Faculdade Metropolitana de Manaus (FAMETRO), Manaus, AM, Brasil

^e Universidade Federal do Amazonas (UFAM),
Manaus, AM, Brasil

^f Fundação Hospitalar de Hematologia e
Hemoterapia do Estado do Amazonas (HEMOAM),
Manaus, AM, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma hemoglobinopatia hereditária caracterizada pela substituição da cadeia beta da hemoglobina, levando à formação da hemoglobina S. A polimerização dessa hemoglobina, especialmente em hipóxia, deforma as hemácias, favorecendo crises vaso-oclusivas e anemia hemolítica crônica. O tratamento para crises agudas é a transfusão sanguínea, comum nessa população, tornando-os politransfundidos e aumentando o risco de reações transfusionais. Entre os fatores associados, destacam-se os anticorpos naturais anti-A e anti-B, sobretudo da classe IgG, que podem provocar hemólise e formação de imunocomplexos, especialmente em transfusões heterogrupo. Considerando a prevalência de O⁺ no Amazonas e a escassez de bolsas isogrupo, torna-se essencial compreender o perfil de classe e título desses anticorpos para aprimorar a segurança transfusional. **Objetivos:** Determinar os níveis e a classe dos anticorpos anti-A e anti-B em pacientes politransfundidos com AF, correlacionando-os com o risco de reações transfusionais, a fim de subsidiar estratégias mais seguras de seleção e distribuição de hemocomponentes. **Material e métodos:** Estudo observacional, transversal, realizado entre agosto/2024 e julho/2025, com 78 pacientes com AF (HbSS, HbSC ou HbS β -talassemia). Amostras de plasma foram submetidas à titulação de anti-A e anti-B por diluições seriadas em tubo, classificação imunoglobulínica com Ditiotritol (DTT) e avaliação de imunocomplexos. Dados analisados em Microsoft Excel e GraphPad Prism. **Resultados:** O grupo O foi o mais prevalente (61,5%), seguido de A (24,3%). A maioria (91,0%) apresentou anticorpos IgG ou IgG associados a IgM; 1,3% apresentou apenas IgM. Doze amostras (15,4%) tiveram títulos elevados (>1:256), todas IgG, predominando no grupo O⁺ (91,7%). Entre estes, 75% eram menores de 18 anos e 58,3% do sexo masculino. **Discussão e Conclusão:** A predominância de IgG e a ocorrência de títulos elevados em indivíduos O⁺ indicam exposição antigênica repetida e comutação de classe, compatíveis com o histórico transfusional desses pacientes, elevando o risco de hemólise mediada por imunocomplexos e ativação do complemento em transfusões heterogrupo, sobretudo com plaquetas e componentes ricos em plasma. A maior frequência de títulos altos em jovens e no sexo masculino pode refletir maior vigor imunológico ou maior carga transfusional precoce. Recomenda-se triagem rotineira de títulos anti-A/anti-B antes de transfusões não isogrupo, priorização de componentes ABO-identicos ou com redução de plasma, uso restrito de "O de baixo título" em heterogrupo e re-titulação periódica, dado que os títulos variam ao longo do tempo. Apesar do delineamento transversal e da ausência de subtipagem de IgG, os achados reforçam a importância do monitoramento regular e da adoção de critérios rigorosos para seleção de hemocomponentes, visando maior segurança transfusional nessa população.

ID - 1280

CHRONIC HYDROXYUREA UNDERDOSING IN SICKLE CELL DISEASE PATIENTS IN BRAZIL AND ITS CORRELATION WITH MORTALITY

JG Schiavuzzo ^a, E Blanco ^b, L Fahhad ^c,
L Murta ^c, BD Benites ^d

^a Masters Speciality Pharma, Piracicaba, SP, Brazil

^b Masters Speciality Pharma, United States

^c Origin Health, São Paulo, SP, Brazil

^d Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brazil

Introduction: Hydroxyurea (HU) is a medication for patients with sickle cell disease (SCD), aiming to reduce the frequency of vaso-occlusive crises and other acute and chronic complications. This study addresses the discrepancy between the expected therapeutic dose of hydroxyurea and the dose effectively administered to patients in Brazil, investigating the implications of underdosing on disease progression. **Objectives:** To analyze the underdosing of hydroxyurea in SCD patients in Brazil, evaluating the difference between the real and expected doses, and correlating these findings with patient age and mortality rate from SCD. Furthermore, this study aims to quantify the HU dose dispensed by the Unified Health System (SUS) to estimate the daily dose used in clinical practice. **Material and methods:** The dispensed HU dose was analyzed using DATASUS data by calculating the number of 500 mg capsules per patient per month to estimate the daily dose (mg/kg/day). The actual dose was compared to two references: 35 mg/kg/day (PCDT protocol) and 24.5 mg/kg/day (real-world average, Silva Pinto et al., 2013), considering patient age. The correlation between underdosing and sickle cell disease-related mortality was assessed using Pearson's correlation. **Results:** Data from 30,954 individuals collected between 2014 and 2023 were included in the study, with 51.7% female; 49.6% were aged 20 years or younger, and 4.1% were over 60, indicating increased life expectancy of SCD in Brazil. Mortality and dose analyses used 2023 data, comprising 886 deaths (52.2% female). Underdosing begins early in childhood (around 5–9 years), with the gap between actual and expected doses increasing exponentially until 25–29 years, when the deficit reaches up to -1065 mg/kg/day and -445 mg/kg/day according to two reference points, then stabilizes. This dosing discrepancy correlates with increased sickle cell mortality, peaking at 11% among 20–24-year-olds and 10% at 25–29 years. Between 8 and 25 years, the correlation coefficient between underdosing and mortality was -0.88 ($R^2 = 0.78$). **Discussion and conclusion:** Using DATASUS data on dispensing of 500 mg hydroxyurea capsules per patient per month, the estimated real daily dose reveals a substantial gap between administered and recommended therapeutic doses, which may contribute to increased mortality. These results underscore the urgent need to optimize HU administration to improve clinical outcomes, including interventions that ensure adherence to the appropriate therapeutic dose.

References:

Silva-Pinto AC, et al. Clinical and hematological effects of hydroxyurea therapy in sickle cell patients: a single-center experience in Brazil. *SP Med J*. 2013;131:238-43.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104021>

ID - 584

CITOCINAS COMO INDICADORES PROGNÓSTICOS EM ÚLCERAS DE PERNA ASSOCIADAS À ANEMIA FALCIFORME

MV Diniz^a, AP Silva^a, JM Martins^b, JVS Rodrigues^a, GS Arcanjo^a, THC Batista^a, LMF Souza^a, AS Araújo^c, ARL Araujo^a, MAC Bezerra^a

^a Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular (PPGGBM), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Hospital das Clínicas (HC), Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Hemocentro de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma doença genética caracterizada por inflamação crônica e várias manifestações clínicas, como úlceras maleolares (UMs) recorrentes, cuja progressão patológica está ligada à hemólise intravascular crônica e influenciada por fatores ambientais, predisposições genéticas e condições sociais. **Objetivos:** Associar os níveis séricos de IL-1 β , IL-6, IL-8, IL-10, IL-12p70, TNF α e IL-18 com as UMs em indivíduos com AF. **Material e métodos:** Foram coletadas amostras de 76 pacientes com AF acompanhados pela Fundação HEMOPE maiores de 18 anos, de ambos os sexos. Os dados clínicos e laboratoriais foram obtidos de prontuários médicos. A população do estudo foi dividida em três grupos. O primeiro composto por 23 pacientes com AF e UM aberta (UMA); o segundo grupo com 22 pacientes com AF e UM fechada (UMF) e o grupo controle composto por 31 pacientes com AF, sem UMs (Controles HbSS), sem terapia com hidroxureia (HU) e nenhuma transfusão de sangue nos três meses anteriores à coleta de sangue. IL-1 β , IL-6, IL-8, IL-10, IL-12p70 e TNF α foram medidas em amostras de soro por citometria de fluxo em kit comercial (BD™ Cytometric Bead Array – CBA – Human Inflammatory Cytokines Kit, Becton, Dickinson and Company. © 2008 BD). A IL-18 sérica foi medida em kit ELISA comercial (Quantikine ELISA Kits, R&D Systems, Minneapolis, MN, EUA). **Resultados:** Os níveis de HbF e hemoglobina total foram menores no grupo UMA ($P=0,004$ e $P=0,014$, respectivamente). A análise de citocinas séricas revelou níveis elevados de TNF- α e IL-12p70 em pacientes com UMA em comparação aos controles HbSS, com TNF- α sendo maior nos grupos UMA ($P=0,002$) e UMF ($P=0,043$). IL-12p70 e TNF- α permaneceram elevados em pacientes com UMs em terapia com HU, indicando inflamação persistente. A análise discriminante por mínimos quadrados parciais (PLS-DA) revelou separação parcial dos grupos, particularmente o grupo UMF, com base nos níveis de citocinas. Os escores de importância da

variável na projeção (VIP) identificaram TNF- α e IL-8 como citocinas essenciais na distinção entre os grupos. A análise de correlação revelou associações entre citocinas e marcadores hemolíticos. **Discussão e conclusão:** O equilíbrio entre citocinas pró e anti-inflamatórias é essencial para controlar a inflamação e facilitar a cicatrização. Os baixos níveis de HbF e Hb total em pacientes com UMs, destacam o papel protetor da HbF na mitigação da hemólise e da inflamação e no grupo UMA sugere a intensificação da inflamação associada à hemólise. Os níveis elevados de TNF- α , IL-10 e IL-12p70 em pacientes com UMs comparados ao grupo controle HbSS, indicaram seu envolvimento na patogênese das UMs. TNF- α promove dano tecidual, enquanto IL-10 reflete uma resposta anti-inflamatória compensatória. Níveis elevados de IL-12p70 no grupo UMF indicam inflamação sustentada mesmo após a cicatrização da ferida. Níveis mais altos de IL-8 no grupo UMF comparados aos controles ressaltam seu papel na remodelação tecidual e na angiogênese, essenciais na cicatrização de feridas. A persistência da inflamação em pacientes com UMF sugere um estado inflamatório crônico que pode predispor à recorrência. Nossos dados sugerem que as UMs na AF são complicações marcadas por forte influência de moléculas inflamatórias e estas podem ser expressas de forma distinta a depender do estágio de evolução da ferida. Dessa forma, a modulação de citocinas pode ser um alvo terapêutico para as UMs em pacientes com AF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104022>

ID – 676

DESAFIOS NO CUIDADO AO PACIENTE COM HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: UMA ANÁLISE MULTIMODAL

FCS Simão^a, JR Gioseffi^a, IIGF Mota^a, FA Fedozzi^a, CMDF Pinto^a, MJ Batista^b, AP Luz^b, CA Rodrigues^c

^a Abrale, São Paulo, SP, Brasil

^b Roche, São Paulo, SP, Brasil

^c Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma doença hematológica rara, adquirida e crônica, caracterizada por anemia hemolítica e comprometimento das células hematopoiéticas. Essa doença cursa com infecções recorrentes, por conta da contagem anormalmente baixa de neutrófilos e plaquetas. O tratamento da HPN pode ser feito com o uso de anticoagulantes, suplementação de ácido fólico e ferro, transfusão de sangue e especialmente com os medicamentos imunobiológicos muitas vezes de difícil acesso ao paciente, mas com potencial de transformar a qualidade de vida. **Objetivos:** Analisar os principais desafios enfrentados por pacientes com HPN desde o diagnóstico até o início do tratamento, destacando também os impactos na qualidade de vida. **Material e métodos:** Estudo observacional, descritivo, de abordagem multimodal e natureza quali-quantitativa, baseado no modelo da Jornada do Paciente, visando compreender

a trajetória no sistema de saúde. Realizado em duas fases: questionário estruturado e grupo focal, com aplicação de escalas de qualidade de vida e triangulação de métodos para validação dos resultados. As coletas ocorreram entre maio e setembro de 2024, utilizando a base de dados da Associação Brasileira de Linfoma e Leucemia (ABRALE). **Resultados:** Foram entrevistados 33 pacientes, na pesquisa quantitativa tendo uma mediana de 43 anos de idade e a maioria do sexo feminino (52%) e em sua maioria autodeclarados brancos (58%). Houve atrasos no diagnóstico e tratamento: média de 272 dias para diagnóstico no setor privado (N=13) e 149 dias no público (N=15). O início do tratamento foi mais lento na rede privada, com atraso 113 dias maior que no público. A distância média até o centro de tratamento foi de 28 km, com cerca de 1h de deslocamento; 33% permaneceram no local por mais de 2h. Entre os principais impactos relatados estão: dificuldade para atividades físicas (79%), manter emprego (58%) e realizar tarefas domésticas (42%). A avaliação da qualidade de vida obteve um escore de 0,640, indicando um estado de saúde regular, segundo o instrumento EQ-5D-3L. No grupo focal foram entrevistados seis pacientes com HPN, que aceitaram participar do encontro online. A triangulação dos dados qualitativos e quantitativos revelou alta convergência, reforçando os achados sobre os desafios enfrentados, conforme harmonização a partir dos cinco eixos de análise comuns: sintomas antes do diagnóstico, tratamento, barreiras de acesso, informação médica e impacto na rotina do paciente. **Discussão e conclusão:** Os dados evidenciam a urgência de estratégias para ampliar o acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento da HPN, mapear obstáculos enfrentados e adotar medidas que reduzam seus impactos. Essas informações são essenciais para orientar políticas públicas e práticas clínicas voltadas ao cuidado integral e à melhoria da qualidade de vida de pessoas com HPN, condição rara e complexa. Entre as limitações, destaca-se o uso de questionários autopreenchidos, que pode ter introduzido viés de resposta e afetado a confiabilidade de dados, especialmente sobre vivências subjetivas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104023>

ID - 1691

DESCRIÇÃO EPIDEMIOLÓGICA DA MORTALIDADE POR TRANSTORNOS FALCIFORMES NO BRASIL (2013-2023)

JVS Valadares, MLB Neto, CC Lima, BJP Rabello, RS Giuliano, VLF Santos, HCL Filho, SC Oliveira, NBA Miranda

Universidade Estadual de Feira de Santana, Feira de Santana, BA, Brasil

Introdução: Os Transtornos Falciformes são um conjunto de alterações de origem genética e hereditária – herança recessiva –, as quais são ocasionadas por mutações no gene responsável por produzir a hemoglobina. Ao invés de se

produzir normalmente a hemoglobina A (HbA), é produzida a hemoglobina S (HbS), a qual, em situações de estresse, sofre polimerização e assume um formato anormal alongado, semelhante a uma “foice”, causando prejuízos em sua funcionalidade. Ressalta-se que a hemoglobina fetal (HbF), produzida em grande proporção nos primeiros meses de vida, é um fator protetor capaz de inibir o processo de polimerização. Quando se fala na prevalência dos Transtornos Falciformes, a sua distribuição ocorre de maneira muito diversa no Brasil, devido ao fator genético predisponente em indivíduos com ascendência africana. Assim, o entendimento do perfil epidemiológico das mortes por esses transtornos é relevante para buscar maneiras de reduzir o número de óbitos e melhorar a qualidade de vida nos grupos populacionais mais afetados. **Objetivos:** Analisar a descrição epidemiológica das taxas de mortalidade por Transtornos Falciformes (CID 10 – D57), entre os anos de 2013 a 2023, no Brasil, com o objetivo de compreender os principais fatores correlacionados a essa mortalidade. **Material e métodos:** Este é um estudo epidemiológico, descritivo e retrospectivo, utilizando como fonte de dados o Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), acessível na plataforma DATASUS. A seleção dos dados foi feita por meio da tabulação das principais variáveis epidemiológicas disponíveis, como sexo, faixa etária, cor/raça e mortes por região, abrangendo o período de janeiro de 2013 a dezembro de 2023. **Discussão e conclusão:** Resultados: No Brasil, houve um total de 5.198 mortes por Transtornos Falciformes, no espaço temporal analisado. Em relação ao sexo, a diferenciação foi percentualmente pequena, sendo que 50,26% foram do sexo masculino e 49,73% do sexo feminino. Além disso, a mortalidade concentrou-se em indivíduos com idade entre 20 e 59 anos (72,18%). Na faixa etária menor que 1 ano, a mortalidade correspondeu a 2,09% do total e representou a faixa etária com menor número de mortes. Quanto ao aspecto cor/raça, houve destaque para a cor/raça parda (52,44%) e preta (26,99%), seguida pela branca (16,35%) e um pequeno percentual de mortes para amarela e indígena juntas (0,46%). Em 195 óbitos, a cor/raça foi ignorada. Dentre as regiões do país, sudeste e nordeste somaram 79,66% das mortes, enquanto a região sul representou a menor porcentagem (4,27%). **Discussão:** A partir dessa descrição epidemiológica, foi possível estabelecer que a mortalidade por Transtornos Falciformes no Brasil seguiu dois parâmetros principais relacionados aos seus aspectos fisiopatológicos relatados na literatura científica. Em primeiro lugar, a relação inversa da mortalidade com a produção de hemoglobina fetal nos primeiros meses de vida, fator protetor. Em segundo lugar, a alta prevalência em populações afrodescendentes, confirmando a predisposição genética relacionada ao aspecto cor/raça. **Conclusão:** Diante do exposto, é necessária mobilização para diagnosticar precocemente e promover as condutas adequadas, com a finalidade de reduzir a mortalidade. Deve-se, também, intensificar os esforços para a promoção em saúde na população negra, a mais afetada pelos Transtornos Falciformes devido ao seu aspecto hereditário.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104024>

ID - 530

**ELETROFORESE DE HEMOGLOBINA
ASSOCIADA À CROMATOGRAFIA LÍQUIDA DE
ALTA PERFORMANCE E ESTUDO MOLECULAR
PARA DIAGNÓSTICOS EM DOENÇA
FALCIFORME: ASPECTOS DE UM ESTUDO
TRANSVERSAL**

IL Santos^a, GFP Gomes^b, LMP Alves^c,
LC Ribeiro^b, DOW Rodrigues^d

^a Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz
de Fora (FCMS-JF/SUPREMA), Juiz de Fora, MG,
Brasil

^b Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de
Fora, MG, Brasil

^c Centro Universitário Presidente Antônio Carlos
(UNIPAC-JF), Juiz de Fora, MG, Brasil

^d Fundação Hemominas, Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: A Doença Falciforme (DF) é a hemoglobinopatia de maior prevalência mundial, causada pela substituição do ácido glutâmico pela valina no cromossomo 11 originando a Hemoglobina S (HbS). Em situações de desoxigenação, a hemoglobina mutada polimeriza-se e há a formação de drepanócitos. A mutação em homozigose (HBSS) apresenta manifestação clínica severa. Podem ocorrer associações da HbS com outras hemoglobinopatias, como HbSC e a HbS/ β^0 -talassemia. Em Minas Gerais, estado do Brasil, a DF foi incluída na Triagem Neonatal em 1998, por meio das metodologias: Eletroforese de Hemoglobina (ELHB) por focalização isoelétrica e Cromatografia Líquida de Alta Performance (CLAP). A ELHB e a CLAP, isoladamente, possuem sensibilidade de 97,5% e 99,2% e especificidade de 96,8% e 98,7% respectivamente. Ambos os métodos podem ser realizados individualmente, mas em associação apresentam valores preditivos positivos (VPP) de 100%. O exame de biologia molecular para DF baseia-se na técnica de reação em cadeia da polimerase, voltada para análise dos genes da globina e identificação das mutações na β -globina, com sensibilidade acima de 99,5% e especificidade superior a 99,9%, sendo considerado padrão ouro, capaz de identificar a coexistência da HbS associada à talassemia. No entanto, é uma tecnologia de alto custo, devendo ser reservada a casos especiais. **Objetivos:** Comparar a metodologia tradicional, por ELHB e CLAP, com o estudo molecular (EM) no diagnóstico dos subtipos de DF. **Material e métodos:** Estudo longitudinal retrospectivo em pacientes da Coorte de DF da Fundação Hemominas de Juiz de Fora. As variáveis sexo, data de nascimento e classificação do tipo de DF, avaliadas por ELHB por capilaridade e CLAP, e exames bioquímicos de rotina foram extraídas dos prontuários dos participantes. O EM foi obtido dos dados da Coorte, exame realizado no Laboratório de Biologia Molecular. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética e cadastrada na Plataforma Brasil. **Resultados:** Foram estudados 50 pacientes, dos quais 32 eram do sexo feminino. A média de idade foi 10,9 anos (intervalo: 5–29 anos). No diagnóstico pela metodologia convencional, 2 pacientes foram classificados como HbS/ β^0 -talassemia, 13 como HbSC e 35 como HbSS. O EM foi concordante em 48 casos, com apenas um paciente previamente classificado como HbS/

β^0 -talassemia com confirmação para HbSS e outro, classificado como HbSS, confirmado como HbS/ β^0 -talassemia. Comparada ao EM, a ELHB associada à CLAP apresentou sensibilidade de 97,1%, especificidade 93,3%, acurácia de 96%. Os exames de rotina dos dois casos mostraram, respectivamente: HbS na ELHB de 85,5% e 77,7%; Hb basal de 7,7 e 8,1 g/dL; reticulócitos de 13,42% e 4,01%; bilirrubina total 2,93 e 1,12 mg/dL; bilirrubina indireta de 2,05 e 0,82 mg/dL - indicando maior gravidade no primeiro caso, mais compatível com o genótipo identificado pelo EM. **Discussão e conclusão:** A metodologia diagnóstica tradicional possui bom desempenho de rastreio, com alto VPP, mas não dispensa a confirmação dos subtipos por técnicas complementares em casos de dúvidas ou discordâncias clínicas. No SUS, o acompanhamento diagnóstico é limitado à rotina laboratorial, que deve ser interpretada criticamente, respeitando a individualidade e o potencial de gravidade de cada paciente. **Financiamento:** Fundação Hemominas, National Institute of Health e Universidade de São Paulo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104025>

ID - 2379

**EXPLORANDO OS DIVERSOS GENÓTIPOS DO
GENE DA BETA-GLOBINA NA FALCIFORME:
CLÍNICA E LABORATÓRIO**

LdS Lopes^a, ICG Moura^b, EC Sabino^{c,d},
CL Dinardo^e, CS Alencar^f

^a Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina,
Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo,
SP, Brasil

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

^c Instituto de Medicina Tropical, Faculdade de
Medicina, Universidade de São Paulo (FMUSP), São
Paulo, SP, Brasil

^d Departamento de Patologia, Faculdade de
Medicina, Universidade de São Paulo (FMUSP), São
Paulo, SP, Brasil

^e Fundação Pró-Sangue Hemocentro de São Paulo e
Instituto de Medicina Tropical da Faculdade de
Medicina, Universidade de São Paulo (FMUSP), São
Paulo, SP, Brasil

^f LIM 03 Laboratório de Medicina Laboratorial,
Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina,
Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo,
SP, Brasil

Introdução: A Anemia Falciforme (AF) é uma doença hematológica hereditária causada por uma mutação no gene Beta-globina (HbS: c.20A>T, p.E6V). No Brasil, a ampla miscigenação contribui para as variedades genéticas que causam a Doença Falciforme (DF). Podemos encontrar a doença em homozigose (HbSS) e em heterozigose com a hemoglobina S associada a outras hemoglobinas, como a hemoglobina C (anormal) e também com outras hemoglobinopatias como a talassemia. **Objetivos:** Analisar os resultados obtidos pelo

programa de Estudo de Epidemiologia de Destinatários e Avaliação de Doadores (REDS-III) com abordagem em pacientes com AF, S-Beta-Talassemia e com hemoglobinopatia SC. **Material e métodos:** Foram analisados os dados de 2793 amostras de pacientes oriundos da coorte do REDS-III no Brasil. Analisamos os quadros clínicos de Úlcera de Perna, Necrose Avascular (NAV), Síndrome Torácica Aguda (STA), Acidente Vascular Cerebral Isquêmico (AVCI) e Acidente Vascular Cerebral Hemorrágico (AVCH) e subdivididos em sexo, idade e pelos genótipos SB0, SB+, SC, SS e outros. As amostras foram coletadas nos centros Hemominas HBH, Hemominas JFO, Hemominas MOC, Hemope, Hemorio e ITACI SP. **Resultados:** Dos genes analisados, o SS foi o que mais se destacou em casos de prevalência e reincidência, seguido do gene SB0, que apresentou maior índice de incidência e uma quantidade significativa no número de casos. O SB+ foi o gene com menor frequência, com exceção na prevalência de NAV (7,14%) e incidência de úlcera de perna (2,38%). A síndrome torácica aguda (50,20%), a úlcera de perna (8,77%) e o AVCI (8,30%) foram as manifestações clínicas mais frequentes na prevalência em adultos, além da maioria dos pacientes serem do sexo feminino. A manifestação clínica mais atingida por crianças foi a síndrome torácica aguda com 791 (52,18%) casos de prevalência e 201 (13,26%) casos de reincidência. Tivemos uma quantidade expressiva no número de casos de prevalência no Hemominas HBH, com destaque na STA (62,4%), NAV (6,14%) e na úlcera de perna (5,37%). O Hemorio foi destaque com maior prevalência em AVCI (8,9%) e AVCH (0,97%). Hemominas MOC apresentou menor prevalência em STA (39,94%) e AVCI (2,48%), e o ITACI SP apresentou menor prevalência em úlcera de perna e NAV, ambos com apenas 1 (0,95%) caso. Os maiores casos de reincidência de úlcera de perna foi no Hemominas JFO em NAV (9,12%) e úlcera de perna (6,57%). O Hemope foi o segundo com maior prevalência de AVCI (8,55%), NAV (4,36%) e úlcera de perna (4,91%), além de apresentar mais casos de reincidência do que prevalência em úlcera de perna (5,45%). **Discussão e conclusão:** As manifestações clínicas tendem a serem mais comuns e severas em pacientes adultos, devido ao acúmulo progressivo de lesões e disfunção progressiva dos órgãos a longo prazo. A STA apresenta maior frequência em crianças, no entanto, pode ocorrer em adultos tornando-se mais grave associada a outras comorbidades, elevando o risco de óbito. Além disso, o genótipo SS apresenta a forma mais severa e grave da doença e consequentemente maior frequência de manifestações clínicas. Com base nos estudos e na análise de dados, observamos que a presença dos genes SB0 e SS estão associadas à expressão de manifestação clínica, sobretudo, em pacientes na fase adulta e do sexo feminino. A STA é o quadro clínico dominante, com alta prevalência e reincidência, afetando um grande número de crianças. Em contrapartida, o AVCH foi o quadro clínico menos frequente, com poucos casos registrados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104026>

ID - 1373

FISIOPATOLOGIA DA HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA E O PAPEL DA VIA ALTERNATIVA DO COMPLEMENTO

R Furtado Silva, H Borges Hayacibara, AL Facca, M Espinosa, J Vieira Dos Santos Bianchi

Centro Universitário São Camilo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma doença hematológica rara, adquirida e potencialmente grave, caracterizada por hemólise intravascular, trombose e citopenias variáveis. A mutação somática no gene PIGA, localizado no cromossomo X, afeta células-tronco hematopoiéticas e compromete a biossíntese da âncora glicosilfosfatidilinositol (GPI), responsável pela fixação de proteínas reguladoras do complemento à superfície celular, permitindo ativação descontrolada da via alternativa do sistema do complemento, implicando na destruição de glóbulos vermelhos e manifestações clínicas significativas. **Objetivos:** Revisar a fisiopatologia da Hemoglobinúria Paroxística Noturna, com foco nos mecanismos moleculares envolvidos na ativação da via alternativa do complemento e sua relação com processos inflamatórios, efeitos citotóxicos e manifestações clínicas da doença. **Material e métodos:** A revisão de literatura foi realizada na base de dados do Centro Nacional de Informação sobre Biotecnologia (NCBI), incluindo o PubMed. Foram selecionados artigos em inglês, preferencialmente dos últimos cinco anos, que abordassem os seguintes termos: hemoglobinúria paroxística noturna, anemia hemolítica, via do complemento, GPI, C3 e gene PIGA. **Discussão e conclusão:** A literatura aponta que a mutação no gene PIGA compromete a síntese da âncora GPI, levando à deficiência de proteínas na superfície da membrana de células sanguíneas. Essa deficiência leva à ativação contínua, mesmo na ausência de estímulos externos, conhecido como “C3 tick-over”. Esse circuito consiste em um mecanismo enzimático de retroalimentação, no qual o C3b recém-formado recruta e ativa o Fator B, que por sua vez é clivado pelo Fator D, levando à formação de mais C3 convertase (C3bBb). Essa enzima amplifica a clivagem de C3, gerando mais C3b, perpetuando e intensificando a ativação da via. O acúmulo de C3b leva à formação das convertases de C5, gerando C5a e C5b. C5a, juntamente com C3a, atua como anafilatoxina inflamatória, enquanto o C5b inicia a formação do Complexo de Ataque à Membrana (MAC), composto por C5b, C6, C7, C8 e múltiplas subunidades de C9, que se inserem na membrana plasmática dos eritrócitos deficientes em CD59, formando poros que resultam em lise celular. A hemólise libera hemoglobina livre, que consome óxido nítrico (NO), e arginase, que reduz a arginina disponível para sua síntese. A deficiência de NO favorece a vasoconstrição, disfunção endotelial e trombose. A deficiência das proteínas CD55 e CD59 leva à ativação desregulada da via alternativa do complemento. A ausência de CD55 facilita a formação contínua da convertase de C3, enquanto a falta de CD59 permite a ação do MAC sobre os eritrócitos. A gravidade

da HPN varia conforme o grau de deficiência da âncora GPI, sendo mais intensa em células tipo III. Fatores como infecções, inflamação e cirurgias podem acentuar a ativação do complemento e a hemólise. A inflamação sistêmica e o risco trombótico reforçam a importância de terapias que inibem o complemento, como os bloqueadores de C5. A HPN é um modelo clássico de doença decorrente da falha na regulação do complemento, ocasionada pela mutação no gene PIGA e ausência de CD55/CD59. A compreensão dos mecanismos desse desequilíbrio fisiopatológico, que apresenta implicações clínicas e imunológicas, reforça o uso de terapias-alvo específicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104027>

ID - 3304

FROM CLONAL SELECTION TO COMPLEMENT BLOCKADE: EVOLVING CONCEPTS IN PAROXYSMAL NOCTURNAL HEMOGLOBINURIA

AP De Azambuja^a, MM Oliveira^b, YC Schluga^a, RA Marchesini^a, RA Pasquini^a

^a Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brazil

^b CIONC, Curitiba, PR, Brazil

Background: Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH) is a rare, acquired clonal disorder of hematopoietic stem cells caused by somatic mutations in the X-linked PIGA gene. These mutations impair glycosylphosphatidylinositol (GPI) anchor biosynthesis, leading to the absence of GPI-anchored complement regulators such as CD55 and CD59 on blood cells, which become highly susceptible to complement-mediated destruction. The clinical spectrum ranges from subclinical clones to severe hemolytic disease with thrombosis and/or bone marrow failure. Clonal expansion of PIGA-mutant cells may occur via extrinsic immune selection—frequently associated with aplastic anaemia—or intrinsic clonal evolution involving additional genetic alterations. **Objectives:** To perform a comprehensive review of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH) by integrating a narrative synthesis of the literature with a retrospective analysis of 180 patients diagnosed and followed at a single reference center. The study aims to describe clinical and laboratory features, clonal distribution, classification subtypes, treatment patterns, and outcomes, while contextualizing real-world cohort data within current knowledge on PNH pathophysiology, clonal dynamics, diagnostic strategies, and therapeutic advances in complement inhibition. **Material e methods:** We conducted a narrative review of the literature, incorporating historical and contemporary studies on PNH pathophysiology, clonal dynamics, diagnosis, and treatment. Key topics included immune-mediated mechanisms of clonal selection, disease classification systems, diagnostic approaches using high-sensitivity flow cytometry, and the evolving landscape of complement inhibition therapies. In parallel, we retrospectively

reviewed the medical records of 180 consecutive patients with confirmed PNH diagnosed between 2000 and 2025 at Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná, collecting demographic, clinical, laboratory, and therapeutic data. Clonal distribution, disease subtype classification, treatment patterns, and outcomes were analysed, with particular focus on associations between clonal size, clinical presentation, and prognosis. Flow cytometry with monoclonal antibodies and/or FLAER remains the gold standard for PNH diagnosis, allowing high-sensitivity detection of GPI- deficient cells across hematopoietic lineages. Complement inhibition with eculizumab and ravulizumab, both C5 monoclonal antibodies, has markedly reduced intravascular hemolysis, thrombotic risk, and improved quality of life, although residual extravascular hemolysis from C3-mediated opsonization persists. Novel proximal complement inhibitors—such as pegcetacoplan (C3 inhibitor) and oral alternative pathway inhibitors targeting factor B (Iptacopan) or factor D (Danicopan)—offer broader complement blockade and more flexible dosing options. Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (HSCT) remains the only curative therapy but is limited by high treatment-related risks. Despite these advances, access to complement inhibitors remains uneven worldwide. **Discussion and conclusion:** PNH exemplifies the link between clonal hematopoiesis, immune-mediated bone marrow failure, and complement dysregulation. Understanding its biology is essential for early diagnosis, risk stratification, and personalized care. New complement inhibitors may lessen disease burden. Continued research is needed to optimize therapeutic sequencing, improve accessibility, and clarify the molecular drivers of clonal evolution.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104028>

ID – 1896

GENETIC VARIANTS AND LEVELS OF INFLAMMATORY CYTOKINES FROM SICKLE CELL ANEMIA PATIENTS FROM MANAUS, AMAZONAS, BRAZIL

MOOD Nascimento^{a,b}, MMP Luciano^{a,b}, RS Leal^c, VBL Lobato^b, NA Fraiji^d, MS Gonçalves^e, RaR masawmy^a, SRL Albuquerque^{a,d}, AP Alcântara^f, JPM Neto^{a,f,g}

^a Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^c Pós-Graduação em Farmácia (PPGFAR), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

^d Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

^e Instituto Oswaldo Cruz (IOC/FIOCRUZ), Salvador, BA, Brazil

^f Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^g Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

Introduction: Sick cell anemia Patients (SCA) frequently experience vaso-occlusive crises (VOC) and chronic hemolysis. In Brazil, it is estimated that over 100,000 people are affected, resulting in significant clinical, social, and economic impact. The inflammatory microenvironment characteristic of SCA leads to the release of hemolysis byproducts into the bloodstream, stimulating the production of inflammatory cytokines that exacerbate endothelial activation, cellular recruitment, and chronic pain. Among these cytokines, IL-1 β , IL-8, and IL-18 stand out due to their significant roles in modulating clinical severity and systemic inflammation. **Objectives:** We evaluated inflammatory cytokine levels of inflammatory cytokines and genotyped single nucleotide variants (SNVs) in the promoter regions of the IL-1 β , IL-8, and IL-18 genes in patients SCA patients and healthy individuals. **Material e methods:** This case-control study involved patients under the care of HEMOAM and healthy blood donors. Cytokine concentrations were analyzed using the BD Symphony S6 flow cytometer. Single nucleotide variants (SNVs) (IL-1B c.-31C>T; IL-8 c.-251A>T; and IL-18 c.-607A>C) were analyzed by real-time PCR. Statistical analyses were conducted using SPSS v19, considering p-values less than 0.05 as significant. **Results:** As expected, cytokine levels were significantly elevated (up to 10 \times) in patients compared to controls. Strongly expressive results were observed among patients. Homozygous mutant genotypes for IL-1B (c.-31TT) and IL-8 (c.-607AA) showed significantly elevated levels, whereas the homozygous mutant genotype for IL-8 (c.-251TT) showed significantly reduced levels of their respective interleukins when compared to heterozygous and wild-type genotypes ($p < 0.001$; $p < 0.023$; $p < 0.001$, respectively). Although cytokine concentrations in the control group were considerably lower, significant differences were also observed between genotypes. **Discussion and conclusion:** Our findings confirm previous studies in the literature showing that SCA patients have elevated levels of inflammatory cytokines. The substantial increase in IL-1 β among individuals with the c.-31TT genotype reinforces its role in inflammatory activation and VOC episodes. For IL-8, patients with the c.-251AA genotype also exhibited higher levels than control groups. When elevated, this cytokine is associated with more severe clinical manifestations. These findings support the hypothesis that SNVs in IL-8 may intensify inflammation and worsen the clinical condition of patients. In IL-18, elevated levels were identified, especially in individuals with the c.-607AA genotype, suggesting that this cytokine may serve as an indicator of more severe inflammation. Collectively, these results support the notion that SNVs in the promoter regions of IL-1 β , IL-8, and IL-18 influence the magnitude of the inflammatory immune response in SCA. **Conclusion:** We believe the obtained data obtained may contribute to a better understanding of chronic inflammation in SCA and serve as a foundation for personalized therapeutic

strategies. Further studies are necessary to support diagnostic and treatment approaches, particularly for patients in the northern region of Brazil.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104029>

ID – 2191

HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA ASSOCIADA À APLASIA MEDULAR: EVOLUÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL COM USO DE ECULIZUMABE – ESTUDO DE CASO (2024)

WS Teles, AP Barreto Prata Silva, FK Fraga Oliveira, CM de Souza Neto, MN Andrade

Centro de Hemoterapia de Sergipe (HEMOSE), Aracaju, SE, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma desordem hematológica clonal rara, resultante de mutação somática no gene PIGA, levando à deficiência de proteínas reguladoras do complemento, como CD55 e CD59, na superfície das hemácias. Essa alteração promove hemólise intravascular crônica, risco elevado de eventos tromboembólicos e comprometimento multissistêmico. Estima-se uma incidência de 1 a 5 casos por milhão de habitantes, com impacto significativo na qualidade de vida e sobrevida dos pacientes. **Objetivos:** Relatar um caso de aplasia medular associada à HPN acompanhada em um hemocentro do Nordeste do Brasil, enfatizando evolução clínica, parâmetros laboratoriais e resposta ao tratamento com eculizumabe. **Material e métodos:** Estudo observacional e descritivo baseado na análise retrospectiva de prontuário clínico, exames laboratoriais e evolução terapêutica de paciente diagnosticado com HPN e aplasia medular, atendido em 2024. Paciente masculino, 34 anos, diagnóstico confirmado por citometria de fluxo e biópsia de medula óssea. Iniciou eculizumabe em regime de ataque (600 mg IV semanal por 4 semanas) seguido de manutenção (900 mg IV a cada 14 dias). Foram analisados exames antes e após três meses de tratamento. Antes do início do tratamento com eculizumabe, o paciente apresentava hemoglobina de 6,8 g/dL, LDH de 4.161 U/L, plaquetas em 87.000/mm³ e leucócitos em 3.000/mm³. Após três meses de terapia, observou-se elevação da hemoglobina para 8,5 g/dL, redução expressiva do LDH para 620 U/L, aumento das plaquetas para 110.000/mm³ e dos leucócitos para 4.200/mm³, evidenciando melhora laboratorial significativa. **Discussão e conclusão:** Os achados laboratoriais demonstram resposta favorável ao eculizumabe, com elevação dos níveis de hemoglobina, redução expressiva do LDH e melhora das citopenias. Essa evolução corrobora estudos recentes (2023-2024) que evidenciam a eficácia do bloqueio do complemento na redução da hemólise e prevenção de eventos trombóticos em pacientes com HPN. O diagnóstico precoce e o início oportuno do eculizumabe são determinantes para otimizar o prognóstico em pacientes com HPN. Este caso demonstra que o tratamento contribui para estabilização clínica, melhora laboratorial e potencial redução de complicações.

Referências:

Parker C, et al. Hematology Advances in Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. Blood Rev. 2024. Kulasekararaj AG, et al. Complement Inhibition in PNH: Real-World Evidence. Br J Haematol. 2023.

Brodsky RA. Advances in the Treatment of PNH. N Engl J Med. 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104030>

ID – 3159

HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA EM PACIENTE COM DOENÇA RENAL CRÔNICA - ANÁLISE DE ACHADOS HEMATOLÓGICOS EM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO NO PARANÁ

JTK Martins, IDB Bini, MV Galvan, RAT Takaes, CZP Ferreira, CA de Souza, JMT de Souza, MBB Stricker, E Goldoni, MF de Barros

Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP), Cascavel, PR, Brasil

Introdução: Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) é uma patologia adquirida, crônica e de curso clínico variável. Manifesta-se por uma mutação somática do gene PIG-A, cuja função é produzir glicosilfosfatidilinositol, molécula responsável pela fixação das proteínas extracelulares CD55 e CD59. Tal modificação torna as células sanguíneas mais vulneráveis ao sistema complemento, ocorrendo então hemólise intra e extravascular, além de hematúria, trombose e disfunção renal, uma vez que as proteínas responsáveis pela ancoragem das células são defeituosas. Esse relato tem como objetivo descrever o caso de um paciente com HPN e doença renal crônica, atendido em um Hospital Universitário no Paraná. Descrição do Caso: A.D.R, 89 anos, admitido no Pronto Socorro, relatou hematúria persistente com eliminação de coágulos vesicais. Diagnosticado previamente com HPN e cistostomia há cerca de seis meses, com intercorrências relacionadas à obstrução da sonda por coágulos, exigindo múltiplas substituições do dispositivo. Na admissão, eritrograma com 2,66 milhões/mm³ eritrócitos, Hemoglobina 5,7g/dL, RDW 16,7%, anisocitose +, hipocromia +, microcitose ++, poiquilocitose +, acantócitos +, 7600/mm³ leucócitos, 283.000/mm³ plaquetas, 1,64% de reticulócitos, uréia 44mg/dL e creatinina 2,10mg/dL. Paciente permaneceu internado em vista dos sintomas, tendo cursado com: anisocitose ++, microcitose ++, policromasia +, acantócitos ++, eliptócitos ++ e codócitos +. Recebeu um concentrado de hemácias na admissão e realizou terapia com ferro endovenoso para manejo da anemia, além de supervisão por médico urologista. Na alta, a hematúria já estava resolvida. Os achados laboratoriais encontrados foram consistentes com o quadro de HPN, evidenciando anemia acentuada, contagem de reticulócitos aumentada e policromasia, que denotam perda sanguínea devido a hematúria, lise eritrocitária pelo sistema complemento e tentativa da medula óssea em suprir as células faltantes, demonstrada pelo maior número de reticulócitos circulantes que promove o aumento do RDW e anisocitose. Além disso, a Doença Renal

Crônica (DRC) pode ser observada através de marcadores renais elevados e presença de poiquilocitose. Poiquilócitos como acantócitos são achados claros em pacientes renais crônicos, uma vez que a uremia persistente dificulta a hematopoiese, provocando deformidades nos eritrócitos e diminuição no seu tempo de vida. Por fim, deve-se ressaltar que pacientes diagnosticados com HPN comumente desenvolvem DRC, uma vez que a hemólise constante libera hemoglobina livre que, ao ser filtrada, produz compostos nefrotóxicos que se depositam nos órgãos. **Conclusão:** O caso descrito evidencia a estreita relação entre a HPN e o comprometimento renal, a importância do diagnóstico e do manejo integrado. A identificação de achados laboratoriais hematológicos característicos e a correlação com o quadro clínico permitem uma abordagem direcionada, favorecendo a resolução de sintomas e a preservação da saúde do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104031>

ID - 538

HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: UM PANORAMA GERAL

HB Gonçalves, LO Firmino

Hospital Estadual de Bauru, Bauru, SP, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma doença hematológica adquirida causada por mutações no gene PIG-A, localizado no cromossomo X. Essas mutações levam a um bloqueio precoce da síntese do fosfolípido glicosilfosfatidilinositol (GPI), responsável pela ancoragem de proteínas reguladoras do complemento (CD55 e CD59) na membrana celular. Por conta da ausência ou perda parcial das GPI's, as proteínas reguladoras não se expressam, levando à fixação de complemento (C5) nas hemácias e, consequente, hemólise intravascular. A HPN é atualmente tratada com inibidores de moléculas do sistema complemento, que têm como alvo as proteínas C5 e C5 mais C3, impedindo, assim, a hemólise. Em Bauru, interior de SP, são três pacientes diagnosticados e em tratamento por HPN no Sistema Único de Saúde. **Objetivos:** Apresentar um panorama geral da HPN, como fisiopatologia, manifestações clínicas, diagnóstico e tratamento. **Material e métodos:** Foram levantados artigos publicados sobre a HPN nos últimos anos (2010-2025) e destacados os principais tópicos a respeito da fisiopatologia, manifestações clínicas, diagnóstico e tratamento atualmente disponíveis. **Discussão e conclusão:** As proteínas CD55 e CD59 têm como função proteger as hemácias da lise mediada pelo sistema complemento e, estando ausentes, os eritrócitos tornam-se sensíveis à hemólise intravascular pela ação de C5. As principais manifestações clínicas da HPN são hemólise, hematúria matinal, astenia e, por vezes, o quadro pode ter como manifestação inicial a trombose de forma atípica (sistema porta). A citometria de fluxo é o exame de escolha para diagnóstico, devido alta sensibilidade e especificidade. Previamente ao surgimento de tratamento primário específico, o controle sintomático e o eventual uso de imunossuppressores inespecíficos eram a estratégia terapêutica disponível. No

entanto, a expectativa de vida de cerca de 35% dos pacientes era de até 5 anos após o diagnóstico, sendo as causas mais frequentes os eventos trombóticos ou insuficiência renal. Com o desenvolvimento de anticorpos monoclonais terapêuticos, houve melhora no prognóstico da doença. O eculizumabe foi o primeiro inibidor do fator de complemento aprovado em 2007. Trata-se de um anticorpo monoclonal anti-C5 humanizado (mAb) que previne a clivagem de C5 em C5a e C5b. O medicamento é altamente eficaz na hemólise intravascular, mas a maioria dos pacientes em uso do eculizumabe continua apresentando hemólise extravascular leve a moderada, devido à deposição de C3d. Considerando os benefícios da estratégia de inibição do complemento, novos medicamentos (inibidores terminais e proximais) contra o C5 foram desenvolvidos com o objetivo de aprimorar ainda mais o tratamento. Pegcetacoplan e ravulizumabe foram dois outros inibidores do complemento aprovados pelas agências reguladoras internacionais que previnem também a hemólise extravascular por C3. Ao longo dos anos foi possível aprimorar os conhecimentos sobre os fundamentos moleculares e celulares da HPN, o que resultou em maior compreensão da biologia e da história natural da doença. Novos inibidores estão ampliando o arsenal terapêutico para melhorar as respostas imunológicas, controle da hemólise residual e de escape, e a qualidade de vida dos pacientes.

Referências:

Bravo-Perez C, Guarnera L, Williams ND, Visconde V. Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria: Biology and Treatment. *Medicina* 2023, 59, 1612. <https://doi.org/10.3390/medicina59091612>.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104032>

ID - 44

HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: UM RELATO DE CASO

PX Maciel

Methodos Laboratório de Análises Clínicas e Hematologia, Pouso Alegre, MG, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma doença hematológica rara, de origem clonal, que se desenvolve a partir de células tronco-hematopoiéticas caracterizada pela mutação somática no gene da fosfatidilinositol glicano classe A (PIG-A). Essa mutação compromete a biossíntese do lipídeo glicosilfosfatidilinositol (GPI) responsável pela fixação de proteínas à membrana celular. Devido a essa mutação, há uma deficiência das proteínas inibidoras do complemento, CD55 e CD59, que tem como consequência o desencadeamento de quadros de hemólise intravascular e o aumento de risco de eventos trombóticos. Atualmente o tratamento é feito principalmente com os anticorpos monoclonais Eculizumabe ou Ravulizumabe, ambos inibidores do componente C5 do complemento, administrados por via

intravenosa com intervalos de 15 dias e 8 semanas, respectivamente. Estudos recentes mostraram que Iptacopan, um inibidor oral, tem se mostrado uma alternativa promissora, apresentando resultados positivos tanto em parâmetros hematólogicos quanto clínicos, representando uma alternativa viável de tratamento. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 59 anos, foi encaminhada ao serviço de Hematologia do Methodos Laboratório, em Pouso Alegre– MG, em 2009 com histórico de transfusões sanguíneas de concentrado de hemácias. Foram solicitados exames com resultados de DHL de 2.663g/dL, reticulocitose de 280.800/mm³ e vitamina B12 de 72,8ng/L. Foi prescrito reposição de vitamina B12 e sal ferroso. Após três meses a paciente retornou ao serviço sem melhora significativa, queixando-se de fadiga intensa. Novos exames foram realizados mostrando hemoglobina 8,5g/dL, bilirrubina total de 1,57 mg/dL, com aumento de bilirrubina indireta de 1,5 mg/dL, teste de Coombs direto negativo, eletroforese de hemoglobina normal e presença de hematúria. Solicitado o teste de HPN por citometria de fluxo e confirmado diagnóstico. O tratamento com Eculizumabe foi iniciado apenas em 2015 mantendo a paciente estável por alguns anos. Em 2024, a paciente relatou atraso no tratamento por dois meses por dificuldades na liberação do medicamento pelo sistema público de saúde. Neste intervalo, apresentou descompensação do quadro clínico com anemia hemolítica severa e necessidade de internação. A paciente segue em uso contínuo de Eculizumabe, administrado por via intravenosa a cada 15 dias o que requer seu deslocamento até um centro de referência em outro município. **Conclusão:** O manejo das complicações associadas a HPN, como a necessidade de transfusões e o risco de eventos trombóticos, está entre os desafios dos pacientes. Além das manifestações clínicas, a burocracia para liberação do medicamento e o deslocamento até o centro de referência, acabam tornando o tratamento ainda mais difícil. O Iptacopan, um medicamento oral tem mostrado eficácia no controle da anemia persistente em pacientes com HPN. Recentemente, a ANVISA aprovou o uso no Brasil, sendo uma opção que pode tornar o tratamento mais acessível – principalmente se disponibilizado pelo SUS – contribuindo para a qualidade de vida dos pacientes.

Referências:

1. Silva J, et al. Relato de caso: hemoglobinúria paroxística noturna. *Revista Científica UNIFAGOC*, Volume I | 2020. Disponível em: <https://revista.unifagoc.edu.br/saude/article/view/662/608>
2. Latour RP, et al. Oral iptacopan monotherapy in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *N Engl J Med*. 2024;390:994-1008. doi: 10.1056/NEJMoa2308695. Disponível em: <https://www.nejm.org/doi/pdf/10.1056/NEJMoa2308695>. Acesso em: 15/06/2024

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104033>

ID – 318

HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: UMA REVISÃO SOBRE OS AVANÇOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS NOS ÚLTIMOS 15 ANOS

G Barradas Silveira, C Ledoux Vargas Silva

*Hospital Geral Clériston Andrade, Feira de Santana,
BA, Brasil*

Introdução: A Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) é uma doença hematológica rara, adquirida e de origem clonal, caracterizada pela deficiência de proteínas ancoradas ao glicosilfosfatidilinositol (GPI), como CD55 e CD59, essenciais para proteger as células sanguíneas da ação do sistema complemento. Essa deficiência decorre de mutação somática no gene PIG-A, resultando em hemólise crônica, trombose e, frequentemente, falência medular. A apresentação clínica é variável, o que pode atrasar o diagnóstico. Avanços diagnósticos, como a citometria de fluxo com uso do reagente FLAER, e terapêuticos, como o uso de eculizumabe, transformaram o manejo da doença. No entanto, persistem desafios, principalmente relacionados à hemólise extravascular residual, adesão ao tratamento e acesso a novas terapias. **Objetivos:** Analisar criticamente os principais avanços diagnósticos e terapêuticos relacionados à HPN nos últimos 15 anos, com base em literatura científica indexada, visando oferecer uma síntese atualizada e útil para a prática clínica. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, realizada entre fevereiro e abril de 2025, utilizando as bases PubMed, SciELO, LILACS e Google Acadêmico. Foram selecionados artigos publicados entre 2010 e 2025 que abordassem o diagnóstico e/ou tratamento da HPN. A questão norteadora seguiu a estratégia PICO: "Quais são os principais métodos diagnósticos e terapias disponíveis para a HPN?". Sete artigos foram incluídos após aplicação de critérios de inclusão/exclusão. As informações foram organizadas em quadro síntese e analisadas de forma categorial e descritiva. Os achados reforçam a importância da citometria de fluxo com FLAER como padrão-ouro diagnóstico, capaz de detectar clones deficientes em GPI mesmo em baixas proporções. A suspeita clínica deve surgir diante de anemia hemolítica com Coombs negativo, trombozes em sítios incomuns e associação com pancitopenia ou anemia aplásica. O eculizumabe, anticorpo monoclonal que inibe o componente C5, melhorou a sobrevida e qualidade de vida dos pacientes, embora não elimine completamente a hemólise — principalmente a extravascular, causada por deposição de C3. Terapias emergentes, como ravulizumabe (com meia-vida prolongada), pegcetacoplan (inibidor de C3), e inibidores da via alternativa como iptacopan e antagonistas do Fator D, ampliam o arsenal terapêutico, especialmente para casos refratários. Todavia, o alto custo e a disponibilidade limitada nos sistemas públicos de saúde são barreiras significativas. Em pacientes com falência medular, o transplante alogênico de células-tronco hematopoéticas permanece como a única alternativa curativa viável, apesar dos riscos. **Discussão e conclusão:** A HPN representa um desafio clínico multifatorial. A incorporação da citometria de fluxo e das terapias-alvo, como o eculizumabe, marcou uma virada

no tratamento. Entretanto, há necessidade de estratégias terapêuticas mais abrangentes e acessíveis. Profissionais de saúde devem ser capacitados para identificar precocemente os sinais clínicos da HPN, e políticas públicas precisam garantir o acesso a diagnósticos e terapias avançadas. Investimentos em pesquisas multicêntricas e abordagens integradas entre ciência, clínica e gestão são essenciais para melhorar os desfechos em pacientes com HPN.

Referências:

Luzzatto (2016) Gavriilaki, Papakonstantinou e Agrios (2022) Mastellos et al. (2014) Sahin et al. (2015) Zago, Falcão e Pasquini (2004) Kaushansky et al. – Williams Hematology (2016).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104034>

ID – 1893

IMPLICAÇÕES DA ANEMIA E DISTÚRBIOS DA HEMOSTASIA NA PRÁTICA ANESTÉSICA: DESAFIOS E ESTRATÉGIAS NO PERÍODO PRÉ- OPERATÓRIO.

DADSF Marques ^a, ACM Silva ^b,
ACPB Monteiro ^b, LR Furtado ^b, LSV Martins ^b,
LT Teles ^b, LAA Alves ^b, NM Arruda ^b,
SDBP Chaves ^b, ÍV Feitosa ^b

^a Universidade Paulista, Santana de Parnaíba, SP,
Brasil

^b Centro Universitário Estácio, Iguatu, CE, Brasil

Introdução: A otimização das condições hematológicas no período pré-operatório é fundamental para reduzir complicações anestésicas e cirúrgicas. Anemias e distúrbios da hemostasia constituem causas frequentes de adiamento ou cancelamento de procedimentos, além de estarem associados ao aumento da morbimortalidade. A identificação precoce dessas alterações permite intervenções direcionadas, melhorando a segurança do paciente. **Objetivos:** Revisar evidências sobre o impacto da anemia e dos distúrbios da hemostasia na prática anestésica pré-operatória e discutir estratégias para o manejo seguro desses pacientes. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão narrativa da literatura nas bases SciELO, PubMed e Google Scholar (2015–2025). A busca utilizou descritores DeCS e MeSH combinados por operadores booleanos: ("Anemia" OR "Anemia Preoperatória") AND ("Hemostasis" OR "Hemostasia") AND ("Preoperative Period" OR "Período Pré-Operatório") AND ("Anesthesia" OR "Anestesia"). Foram incluídas revisões sistemáticas, diretrizes e metanálises publicadas nos últimos dez anos, abordando pacientes adultos em contexto pré-operatório. Foram excluídos artigos duplicados, estudos pediátricos ou em idiomas não selecionados. Resultando em 9 estudos incluídos na análise qualitativa. **Discussão e conclusão:** A anemia pré-operatória é definida pela OMS como hemoglobina < 13 g/dL para homens e < 12 g/dL para mulheres, está associada ao aumento de transfusões, infecções, tempo de internação e mortalidade. Entre as causas mais prevalentes estão as

anemias carenciais (ferropriva, deficiência de vitamina B12 e folato) e as secundárias a doenças crônicas. Distúrbios da hemostasia, como coagulopatias hereditárias (hemofilia, doença de von Willebrand) e adquiridas (uso de anticoagulantes, hepatopatias), elevam o risco de sangramento intra e pós-operatório. Protocolos de Patient Blood Management (PBM) têm se mostrado eficazes na redução da necessidade transfusional, combinando diagnóstico precoce, reposição de ferro, uso criterioso de hemocomponentes e correção farmacológica da coagulação. Nesse contexto, a avaliação pré-anestésica deve contemplar histórico clínico detalhado, exames laboratoriais direcionados e estratificação do risco de sangramento e de anemia. Intervenções antes da cirurgia, como suplementação de ferro oral ou endovenoso e ajuste individualizado de anticoagulantes, são fundamentais. Diretrizes recentes recomendam estabelecer valores-alvo de hemoglobina e parâmetros de coagulação de acordo com o tipo de procedimento, visando minimizar a exposição desnecessária a transfusões e seus riscos. Portanto, o manejo pré-operatório de pacientes com anemia ou distúrbios da hemostasia requer abordagem sistemática e multidisciplinar. Estratégias baseadas em evidências, como o PBM, otimizam a condição hematológica, reduzem complicações e melhoram o prognóstico cirúrgico. A implementação ampla dessas práticas representa um passo essencial para a segurança e qualidade assistencial em anestesiologia.

Referências:

De Oliveira MS, et al. Anestesia geral balanceada em paciente com artropatia hemofílica: relato de caso. *Revista Científica CEREM-GO*. 2025;6:e25166-e25166.

Foppa M, et al. Análise dos Marcadores de Coagulação na Prática Laboratorial. *Revista Perspectiva*. 2024;48:65-74.

Rêgo HMA, et al. Cuidados Perioperatórios: estratégias para melhorar os resultados em cirurgia geral. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*. 2023;5:5115-39.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104035>

ID - 2821

INCIDÊNCIA DA DOENÇA FALCIFORME NO BRASIL: DESAFIOS PARA A TRIAGEM E O DIAGNÓSTICO PRECOCE

LM Barros Carlos ^a, JA de Jesus ^b, TS Novais ^c, PIC de Araújo ^b, AM Alves Gomes ^a, MC da Silva ^d

^a Ministério da Saúde, Brasília, DF, Brasil

^b Ministério da Saúde, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Ministério da Saúde, Camaçari, BA, Brasil

^d Ministério da Saúde, Olinda, PE, Brasil

Introdução: A Doença Falciforme (DF) é uma hemoglobinopatia hereditária, mais prevalente na população negra, caracterizada pela deformação das hemácias em formato de foice, favorecendo eventos vaso-oclusivos e múltiplas complicações sistêmicas. No Brasil, a triagem neonatal é o principal método

para o diagnóstico precoce, porém apresenta cobertura desigual entre estados, comprometendo a equidade no cuidado e a efetividade da intervenção precoce. **Objetivos:** Analisar a incidência da DF no Brasil no período de 2014 a 2023 e identificar disparidades regionais na cobertura da triagem neonatal. **Material e métodos:** Estudo descritivo, entre os anos de 2014 e 2023, com análise de dados provenientes do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (Sinasc), Sistema Hemovida Web Hemoglobinopatias (SHWH), Relatórios Anuais do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Foram calculadas taxas de incidência por Unidade da Federação (UF) e estimada a cobertura média nacional e regional da triagem neonatal. **Resultados:** No período analisado, registrou-se média anual de 1.045 novos casos de doença falciforme, correspondendo a 1 caso para cada 2.282 nascidos vivos. A Bahia apresentou a maior taxa de incidência (11,03/10.000 nascidos vivos), seguida por estados das regiões Sudeste e Nordeste. A cobertura média nacional da triagem neonatal foi de 82%, com disparidades significativas entre as Unidades Federadas, evidenciando desigualdade no acesso e fragilidades no alcance universal do diagnóstico precoce. **Discussão e conclusão:** A Doença Falciforme mantém incidência relevante no Brasil, com concentração em regiões de maior população afrodescendente. A universalização da triagem neonatal e a redução das desigualdades regionais são medidas estratégicas para assegurar diagnóstico oportuno e início precoce do tratamento, contribuindo para melhor prognóstico e redução da morbimortalidade associada.

Palavras-chave: Doença Falciforme, Triagem Neonatal, Diagnóstico Precoce, Incidência, Desigualdades Regionais, Saúde Pública.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104036>

ID - 1198

INFECÇÃO BACTERIANA EM DOENÇA FALCIFORME: BASES CLÍNICAS E GENÉTICAS

MJ Vieira ^a, MC Ozahata ^b, I Gomes ^c, C Miranda ^d, L Amorim ^e, E Sabino ^f, S Kelly ^{g,h}, B Custer ^h, A Mendrone-Júnior ⁱ, V Rocha ⁱ, CL Dinardo ⁱ

^a Fundação Pró-Sangue Hemocentro de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

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

^d Fundação HEMOMINAS, Belo Horizonte, MG, Brasil

^e Fundação HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^f Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^g UCSF Benioff Children's Hospital Oakland, United States

^h Vitalant Research Institute, United States

ⁱ Fundação Pró-Sangue Hemocentro de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Infecções bacterianas são relevantes para pacientes com doença falciforme (DF), sendo causa de morbidade e mortalidade, em especial entre pacientes pediátricos. A identificação de marcadores genéticos associados a infecções pode ser uma ferramenta útil no manejo de pacientes com DF. **Objetivos:** Avaliar os fatores clínicos, laboratoriais e genéticos associados à infecções bacterianas em coorte multicêntrica de DF no Brasil (Estudo REDS-III- Doença Falciforme). **Material e métodos:** O grupo de pacientes com infecções bacterianas (sepsse, meningite, osteomielite ou síndrome torácica aguda) foi comparado ao grupo controle, com pacientes sem eventos infecciosos e com o mesmo tipo genético de DF, divididos por faixa etária (pediátrica e adulta), com relação a variáveis clínicas e laboratoriais relevantes em DF. A genotipagem de todos os participantes foi realizada com sangue periférico em array customizado enriquecido com polimorfismos associados ao sangue e transfusões. Um estudo de associação genômica ampla (GWAS) foi realizado também comparando os grupos, com modelo linear generalizado misto utilizando sexo, contagem de leucócitos, genótipo da DF, idade, necrose avascular, síndrome torácica aguda, uso de hidroxiuréia, bilirrubina indireta e os 10 primeiros componentes principais como covariáveis. **Resultados:** Foram incluídos pacientes pediátricos (N=121) e adultos (N=192) com DF que tiveram eventos infecciosos bacterianos e 2480 controles (1209 pediátricos e 1271 adultos). Os eventos infecciosos mais frequentes, tanto entre pacientes pediátricos quanto adultos foram Sepsse/Bacteremia (6,1% e 7,2% respectivamente), Osteomielite (3,3% e 5,7%) e Meningite (0,5% e 1,2%). As infecções foram mais comuns entre pacientes com genótipo de DF mais grave (HbSS/HbS β 0) (85,1% pediátricos e 88% adultos). A HbF foi significativamente mais alta nos pacientes pediátricos com infecção bacteriana ($p=0,002$). Entre os adultos, a contagem de leucócitos e reticulócitos apresentaram-se elevadas nos casos em relação aos controles ($p=0,022$ e $0,012$ respectivamente). A necessidade de suporte transfusional foi frequente em pacientes adultos com infecção bacteriana, o que pode ser correlacionado com a gravidade da doença. A análise multivariada mostrou que o genótipo HbSS/SB0, o uso de hidroxiuréia e a necrose avascular mostraram-se independentemente associados à ocorrência de infecções bacterianas em ambos grupos etários. Após o controle de qualidade, 303 participantes com histórico de infecção e 2.122 sem histórico apresentaram dados de genotipagem e foram incluídos na análise de GWAS. Nenhum variante de nucleotídeo único (SNV) atingiu significância genômica, mas dois SNVs atingiram p-valor sugestivo de associação genética (p-valor $\sim 10^{-7}$) com o evento infecção bacteriana, sendo rs11949938 (chr5: gene MBLAC2) e rs12805206 (chr11: gene OPCML). As razões de chances (odds ratios) indicam um efeito de favorecimento à ocorrência de infecções com ambos SNVs. **Discussão e conclusão:** O presente estudo demonstrou os fatores clínicos e laboratoriais associados à ocorrência de infecções bacterianas na DF a partir de dados de ampla coorte de pacientes. Identificaram-se marcadores genéticos que merecem análises futuras para colaborar no manejo terapêutico das infecções

bacterianas. A associação encontrada com o gene MBLAC2 é significativa, pois já foi demonstrada a relação do gene com a degradação de penicilina e sua inibição por sulfabactam. A existência deste SNV pode orientar a troca de antibioticoterapia profilática em pacientes pediátricos com DF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104037>

ID – 1543

MASSIVE DISEASE BURDEN IN INFANTS WITH GAUCHER DISEASE TYPE 1 AND TYPE 3: LONG-TERM OUTCOMES OF EARLY IMIGLUCERASE THERAPY

AO Dos Santos ^a, PK Mistry ^b, JL Carwile ^c, A Burrow ^d, J Ganesh ^e, JS Camelo Jr ^f, JB Hennermann ^g, JB Batista ^c, P Kishnani ^h, A Tantawy ⁱ, MG Perichon ^c

^a Sanofi, Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^b Yale University School of Medicine, United States

^c Sanofi, United States

^d University of Arkansas for Medical Sciences and Arkansas Children's Hospital, United States

^e Department of Medical Genetics and Genomic Sciences, United States

^f Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (FMRP), Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brazil

^g University Medical Center Mainz, Germany

^h Division of Medical Genetics, Department of Pediatrics, Duke University Medical Center, United States

ⁱ Faculty of Medicine, Ain Shams University, Egypt

Introduction: Early treatment initiation improves response in progressive genetic diseases; however, longitudinal data for infants with Gaucher disease (GD) treated before age two are limited. **Objectives:** To report long-term outcomes for non-splenectomized children with Gaucher type 1 and type 3 from the International Collaborative Gaucher Group Registry who started imiglucerase before age 2y and had baseline and follow-up data. **Material e methods:** We report long-term outcomes for non-splenectomized children with Gaucher type 1 (GD1; N = 60) and type 3 (GD3; N=129) from the International Collaborative Gaucher Group Registry as of February 2025 who started imiglucerase before age 2y and had baseline and follow-up data. **Results:** Median age at treatment initiation was 1.5 years for GD1 and 1.4 years for GD3. At baseline, patients with GD1 had a median (25th, 75th percentile) body weight (BW) of 9.1 kg (7.9, 10.1) and a combined liver and spleen volume of 15.1% (10.8, 16.8) of their BW. For children with GD3, median (25th, 75th percentile) BW was 9.5 kg (8.4, 10.4), and liver and spleen volume comprised 11.6% (8.2, 14.2) of their BW. Results are presented as median values (95% confidence interval [CI]) at baseline and percentage change (95% CI) from baseline to 2 years (Y2), 5 years (Y5), and 10 years (Y10) of imiglucerase treatment. In GD1, spleen volume (baseline: 36.5 multiples of normal [MN]; 9.7–42.2; n = 21) decreased

by 38.1% (29.3–47.2; n = 16) in Y2, 58.3% (52.8–64.5; n = 12) in Y5 and 70.5% (50.5–92.1; n = 6) in Y10. In GD3, spleen volume (baseline: 31.1 MN; 21.5–37.8; n = 44) decreased by 47.9% (36.5–57.6; n = 34) in Y2, 61.4% (40.1–74.4; n = 25) in Y5 and 80.6% (72.3–91.5; n = 13) in Y10. In GD1, platelet count (baseline: $141.5 \times 103/\text{mm}^3$; 93.0–220.0; n = 38) increased by 40.4% (17.8–67.2; n = 35) in Y2, 25.6% (–11.4–55.9; n = 27) in Y5 and 35.5% (0.0–62.1; n = 19) in Y10. In GD3, platelet count (baseline: $102.0 \times 103/\text{mm}^3$; 75.0–174.0; n = 87) increased by 100.1% (64.9–141.5; n = 76) in Y2, 125.4% (85.1–165.2; n = 63) in Y5 and 113.7% (34.4–201.0; n = 42) in Y10. **Discussion and conclusion:** Early imiglucerase therapy profoundly changed the clinical trajectory for children with severe GD1 and GD3 presenting before two years of age, dramatically reducing the initial massive disease burden and enabling sustained normalization of organ size, and hematologic parameters. These robust outcomes compellingly advocate for early diagnosis and intervention as a vital strategy to transform the clinical course and prognosis of children with GD.

Funding: The ICGG Gaucher Registry and this study are sponsored by Sanofi.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104038>

ID – 2067

MORTALIDADE EVITÁVEL POR ANEMIA AGUDA PÓS-HEMORRÁGICA: O PAPEL DA TRANSFUSÃO SANGÜÍNEA NA ATENÇÃO HOSPITALAR

AÁDA Pirchio, BG Rigo, APN Guanaes, BV Godoy, MCG de Assis

Universidade Nove de Julho, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A anemia aguda pós-hemorragica é uma emergência médica comum em traumas, cirurgias e intercorrências obstétricas, na qual a transfusão de concentrado de hemácias é fundamental para reposição volêmica e oxigenação tecidual. Embora disponível no Sistema Único de Saúde (SUS), fatores como a demora na liberação do sangue, baixa disponibilidade de estoques e dificuldades de compatibilidade podem comprometer a eficácia do atendimento. Nesse contexto, analisar o impacto da transfusão sanguínea torna-se essencial para compreender o papel dessa intervenção na atenção hospitalar e na redução da mortalidade.

Objetivos: Avaliar a mortalidade por anemia aguda pós-hemorragica no Brasil no período de 2019 a 2023 e analisar a correlação com a produção ambulatorial de transfusões.

Material e métodos: Trata-se de um estudo epidemiológico, retrospectivo, descritivo e quantitativo. Os dados foram extraídos do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM) e da Produção Ambulatorial (SIA), disponíveis no DATASUS. Foram coletados os números de óbitos por anemia aguda pós hemorrágica (CID-10: D62) e dos procedimentos de transfusão de concentrado de hemácias realizados entre 2019 e 2023. As variáveis analisadas incluíram ano de óbito por região, faixa etária, sexo, cor/raça e local de residência das transfusões.

Resultados: No período analisado, foram registrados 407

óbitos por anemia aguda pós-hemorragica no Brasil. Os anos com maior número de mortes foram 2019 (101), 2021 (86) e 2020 (80). As regiões Sudeste (197) e Nordeste (131) concentraram a maior parte dos óbitos, sendo que os estados com mais registros foram: Rio de Janeiro (84), São Paulo (64) e Minas Gerais (47). Quanto à faixa etária, observou-se maior ocorrência entre indivíduos com 80 anos ou mais, totalizando 104 mortes. O sexo masculino apresentou um número ligeiramente superior de óbitos (210) em comparação ao feminino (197). Quanto à cor, a maioria dos óbitos ocorreu entre pessoas brancas, totalizando 187 casos. Nesses cinco anos, foram registrados 1.553.412 transfusões de concentrado de hemácias. Os anos com maior volume foram em 2021 (316.977) e 2022 (316.449). A região Sudeste concentrou a maior parte desses procedimentos, somando 724.563, com destaque para os estados de São Paulo (417.331), Rio de Janeiro (158.418) e Minas Gerais (114.969). Em relação ao sexo, as mulheres receberam mais bolsas de sangue (795.743) do que os homens (757.669). A maior demanda ocorreu entre pessoas com idade entre 60 e 69 anos, que somaram 148.236 atendimentos. **Discussão e conclusão:** Os óbitos por anemia aguda pós-hemorragica concentraram-se, principalmente, nas regiões Sudeste e Nordeste e em idosos com 80 anos ou mais. Observou-se maior número de mortes entre indivíduos do sexo masculino e pessoas brancas. Os anos de 2021 e 2022 registraram o maior volume de transfusões de concentrado de hemácias. A elevada mortalidade em regiões com grande número de transfusões, como o Sudeste, e entre idosos, sugere que a quantidade de procedimentos, isoladamente, não é suficiente para reduzir os óbitos. Ressalta-se que o DATASUS não disponibiliza informações sobre a cor dos pacientes nem sobre a causa que motivou a necessidade das transfusões. O presente estudo evidencia que, embora a transfusão de concentrado de hemácias seja uma intervenção essencial e amplamente utilizada na atenção hospitalar, ela nem sempre é suficiente para evitar os óbitos por anemia aguda pós-hemorragica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104039>

ID - 806

MORTALIDADE POR DOENÇAS HEMATOLÓGICAS NÃO NEOPLÁSICAS NO BRASIL NO PERÍODO DE 2018 A 2023

AVTA Araújo^a, AN Ayres^b, JPR Wiese^a

^a Universidade de Joinville (UNIVILLE), Joinville, SC, Brasil

^b Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: As doenças hematológicas não neoplásicas abrangem um grande número de doenças e condições, incluindo distúrbios trombóticos e hemorrágicos; distúrbios da hemoglobina, como a anemia falciforme; trombocitopenia; distúrbios do metabolismo do ferro; condições hematológicas obstétricas; doenças hematológicas genéticas raras, entre outras. Essas doenças podem comprometer a qualidade de

vida e levar os portadores ao óbito. Apesar disso, há poucos estudos avaliando o perfil epidemiológico dos óbitos causados por esse grupo de doenças tanto a nível nacional, quanto mundial. **Objetivos:** estabelecer o perfil epidemiológico dos óbitos causados por doenças hematológicas não neoplásicas no Brasil no período de 2018 a 2023. **Material e métodos:** O presente estudo tem caráter descritivo e retrospectivo, utilizando dados obtidos no Sistema de Informação sobre Mortalidade (SIM), disponível na plataforma DATASUS, referentes ao período de 2018 a 2023. Foram analisadas informações sobre óbitos relacionados às doenças hematológicas não neoplásicas classificadas conforme os códigos da CID-10, no intervalo de D50 a D75. As condições incluídas englobam: anemias carenciais, anemias por distúrbios enzimáticos, hemoglobinopatias falciformes, anemias hemolíticas adquiridas, anemias aplásticas, coagulação intravascular disseminada, púrpuras e outras desordens hemorrágicas, além de agranulocitose. Os autores declaram não haver conflitos de interesses. **Resultados:** Foram registrados 42568 óbitos por doenças hematológicas não neoplásicas no Brasil no período analisado. As causas mais frequentes incluíram outras anemias (30,2%), outras anemias aplásticas (12%), outros defeitos de coagulação (9,7%), púrpura e outras afecções hemorrágicas (8,4%), transtornos falciformes (7%). Os óbitos estiveram mais concentrados na faixa etária de 80 anos e mais (28%). As taxas de mortalidade apresentaram variação de acordo com a região analisada. Taxas mais elevadas foram encontradas nas regiões nordeste e centro-oeste para o CID-10 D57, sudeste para o CID-10 D61, nordeste e sudeste no CID-10 D64, sul e centro-oeste no CID-10 D68. As maiores taxas de mortalidade foram encontradas nos casos de outras anemias (CID-10 D64) com médias variando de 10 a 14 óbitos a cada 1 milhão de habitantes nas regiões nordeste e sudeste. As taxas mais baixas envolveram casos de transtornos falciformes especialmente nas regiões Sul e Norte (menos de um caso a 2 casos a cada 1 milhão de habitantes). **Discussão e conclusão:** Os achados evidenciam desafios urgentes para a saúde pública brasileira, demandando intervenções regionalizadas e prioritárias: a elevada carga das anemias, especialmente CID-10 D64, exige fortalecimento do rastreamento nutricional e manejo de comorbidades na atenção primária, com foco no Nordeste e Sudeste; a disparidade na mortalidade por doença falciforme entre Nordeste/Centro-Oeste e Norte/Sul requer ampliação da rede especializada; a vulnerabilidade de idosos aponta para a necessidade de protocolos hematogerítricos integrados; e as variações regionais em coagulopatias e anemias aplásticas podem indicar falhas na descentralização de serviços complexos. Portanto, reduzir mortes evitáveis exigirá equidade no acesso a tratamentos, vigilância epidemiológica aprimorada e ações intersetoriais voltadas às populações negligenciadas, transformando evidências em políticas efetivas.

Referências:

DATASUS. ([s.d.]). Gov.br. Recuperado 4 de agosto de 2025, de <https://datasus.saude.gov.br/informacoes-de-saude-tabnet/>

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104040>

ID – 1117

NEFROPATIA FALCIFORME EM PORTADORES DE TRAÇO FALCÊMICO: RELATO DE DOIS CASOS COM APRESENTAÇÃO DE HEMATÚRIA MACROSCÓPICA

GG Andrade ^a, AK Lima Ribeiro ^b,
TM de Souza Fontes ^b

^a Universidade Católica de Brasília, Brasília, DF, Brasil

^b Instituto Hospital de Base do Distrito Federal, Brasília, DF, Brasil

Introdução: A Nefropatia Falciforme refere-se às manifestações renais da Síndrome Falcêmica, que inclui a Anemia Falciforme (HbSS) e o Traço Falcêmico (HbAS). Ambas apresentam a hemoglobina S, resultante de mutação na cadeia beta da hemoglobina. Em hipóxia, a HbS polimeriza, deformando as hemácias e favorecendo hemólise, isquemia e adesão celular, o que contribui para eventos vaso-oclusivos. As manifestações clínicas decorrem de anemia hemolítica e hipoperfusão tecidual. O acometimento renal é variável, podendo evoluir para Doença Renal Crônica, inclusive em portadores do traço. Este trabalho descreve dois casos de hematúria macroscópica em pacientes com Traço Falcêmico, destacando sua relevância clínica. **Descrição do caso:** Caso 01: Paciente masculino, 18 anos, de Corumbá-MS, admitido após exercício físico e privação hídrica, evoluindo com hematúria macroscópica. Hematimetria sem alterações, creatinina 1,0 mg/dL (TFG 132 mL/min), EAS com hemoglobina +3 e 1727 hemácias/campo. CPK 2050 U/L com queda progressiva, sem confirmação de rabdomiólise. USG com rins normais e coágulos em bexiga. Cistoscopia no 5º dia com coágulos residuais. Eletroforese de hemoglobina evidenciou Traço Falciforme (AS), justificando hematúria por hipoperfusão renal induzida por desidratação e esforço físico. Tratado com hidratação vigorosa e evolução favorável, encaminhado para seguimento com Hematologia. Caso 02: Paciente feminina, 28 anos, com hematúria macroscópica intermitente há 3 meses, tornando-se contínua. Evoluiu com anemia grave (Hb 6,74 g/dL), perfil ferropriva por perdas. Avaliação imagenológica sem alterações ao método. Cistoscopia com ejaculação de sangue por meato ureteral esquerdo, sem lesões visíveis. Arteriografia renal sem alterações focais, mas com artérias arqueadas/interlobulares pouco evidentes, sugerindo lesão de microcirculação. Investigação para tuberculose urinária e Hemoglobinúria Paroxística Noturna negativas. Eletroforese evidenciou padrão AS, confirmando Traço Falciforme como causa da hematúria. Evoluiu bem após medidas clínicas e reposição de ferro, sem recidivas, em acompanhamento com Nefrologia e Hematologia. **Conclusão:** A Nefropatia Falciforme compreende as manifestações renais da Síndrome Falcêmica, inclusive em portadores do Traço Falcêmico, condição antes considerada benigna, mas associada a risco aumentado de lesão vascular e orgânica. A isquemia renal favorece a evolução com Doença Renal Crônica, ocorrência de hematúria, disfunção tubular progressiva e associação com

carcinoma medular. A hematúria constitui apresentação clínica comum e, geralmente, autolimitada na Anemia falciforme, não obstante, no Traço Falciforme é pouco documentada a ocorrência de hematúria com repercussão sistêmica e evolução com anemia sintomática.

Referências:

1. Ribeiro AKL, Fontes TMdS. Anemia grave por hematúria macroscópica associada à nefropatia falciforme por traço falcêmico. *Revista Delos*. 2025;18:e3942. <https://doi.org/10.55905/rdelosv18.n64-018>
2. Ataga KI, Saraf SL, Derebail, VK A nefropatia do traço falciforme e da doença falciforme. *Nat Rev Nephrol*. 2022;18:361-77.
3. Derebail VK, Zhou Q, Ciccone EJ, Cai J, Ataga KI. Estudo longitudinal da hiperfiltração glomerular e normalização da filtração glomerular estimada em adultos com anemia falciforme. *Br J Haematol*. 2021;195:123-32.
4. Haymann JP, et al. Hiperfiltração glomerular na anemia falciforme adulta: uma característica frequente associada à hemólise. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2010;5:756-61.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104041>

ID - 1767

NEWBORN SCREENING FOR SICKLE CELL DISEASE IN RIO GRANDE DO SUL: EIGHT-YEAR ANALYSIS OF THE STATE REFERENCE SERVICE

V De Lima Spode Coutinho^{a,b},
M Schmidt Vieira^b, S Comparsi Wagner^b,
L Nanci Rotta^b

^a Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS, Brazil

^b Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, RS, Brazil

Introduction: Sickle cell disease (SCD) is a group of inherited hemoglobinopathies with autosomal recessive inheritance, characterized by the presence of the Hb S allele in homozygosity (sickle cell anemia – SCA, Hb SS phenotype) or in association with other variants (Hb C, Hb D, Hb E, β -thalassemia, among others). The Hb S mutation results from the substitution of glutamic acid by valine at position 6 of the β -globin chain ($\beta 6$ Glu→Val), leading to polymerization of deoxygenated hemoglobin, erythrocyte deformity, hemolysis, and vaso-occlusive events. Symptoms usually appear after the first six months of life, making newborn screening a key strategy. In Brazil, SCD was incorporated into the National Newborn Screening Program (PNTN) in 2001, enabling early diagnosis, treatment, and lifelong multidisciplinary follow-up. **Objectives:** To evaluate eight years of newborn screening for SCD at the State Reference Service in Rio Grande do Sul (SRTN/RS). **Material e methods:** Cross-sectional, quantitative, population-based study from January 1, 2017, to December 31,

2024. All newborns screened at the SRTN/RS were analyzed for hemoglobin profile using high-performance liquid chromatography (HPLC) and/or isoelectric focusing (IEF). For those diagnosed with SCD, gender, race/skin color as reported by the parent or guardian, and age at first consultation were recorded. **Results:** A total of 776,564 newborns were screened, of which 111 (0.014%) presented an SCD phenotype. The most prevalent phenotype was SS (n = 83; 74.77%), followed by SC (n = 21; 18.92%), CC (n = 5; 4.50%), and DD, and DS (n = 1 each; total 1.80%). The overall incidence was 1:6,934 screened newborns. Among affected newborns, 63 (56.75%) were male and 48 (43.24%) female. Regarding race/skin color, 48 (43.24%) were Black, 38 (34.23%) White, 15 (13.51%) Brown (mixed race), and 11 (9.90%) other categories. The mean age at first consultation was 32 days. **Discussion and conclusion:** SS and SC phenotypes were the most frequent, with a slight predominance in males. The mean referral time (32 days) met the PNTN target (< 45 days), allowing for early antimicrobial prophylaxis and specialized follow-up. Despite the state's diverse ethnic composition, a higher prevalence was observed among those reported as Black, consistent with the African origin of the Hb S mutation. The incidence in Rio Grande do Sul is lower than in Northeastern states such as Bahia (1:650 live births), reflecting differences in Brazilian population ancestry. Newborn screening in Rio Grande do Sul enables early diagnosis of SCD and the timely initiation of follow-up. However, the current coverage (75.75% of live births within the public health network) limits the accuracy of prevalence estimates. Expanding coverage to include data from the private health-care sector is essential to encompass all socioeconomic groups and to enhance the overall effectiveness of the program.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104042>

ID - 2798

O USO DE CROVALIMABE NO TRATAMENTO DA HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA

MC Ferreira, ALS Madi, LC Pinto

Centro Universitário Metropolitano da Amazônia, Belém, PA, Brasil

Introdução: A Hemoglobínúria Paroxística Noturna (HPN) é uma doença hematológica rara, causada por uma mutação no gene PIGA, que resulta em deficiência na biossíntese de glicosilfosfatidilinositol (GPI). Essa deficiência leva à ausência das proteínas CD55 e CD59 nas hemácias, aumentando a suscetibilidade à hemólise intravascular intensa. Entre as opções convencionais de tratamento para a HPN, destaca-se a administração de anticorpos monoclonais, cuja principal ação é a inibição do sistema complemento, sendo os medicamentos mais utilizados o eculizumabe e o ravulizumabe. Recentemente, o Crovalimabe, um novo anticorpo monoclonal humano, foi autorizado para uso no Brasil, tendo um mecanismo de ação e administração diferenciada dos medicamentos supracitados, o que gera benefícios para o paciente.

Objetivos: Descrever a eficácia do medicamento crovalimabe na abordagem terapêutica da hemoglobínúria paroxística noturna. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura, a partir de artigos nas bases de dados PubMed, Scielo e Google acadêmico publicados entre 2020 e 2025. Foram incluídos artigos originais, estudos randomizados e como critério de exclusão estudos duplicados nas bases de dados e que não elucidassem sobre o tema. **Discussão e conclusão:** Em um estudo comparativo com o eculizumabe, a administração subcutânea de crovalimabe demonstrou taxas de controle de hemólise e estabilização da hemoglobina, evidenciando que sua eficácia não é inferior à terapia do eculizumabe. Embora as taxas de efeitos adversos sejam semelhantes, o crovalimabe destaca-se pela sua maior eficácia em situações em que o tratamento convencional não apresenta resposta satisfatória, especialmente em casos de polimorfismo C5 R885H. Isso se deve ao fato de que, ao contrário dos inibidores que se ligam à porção alfa terminal, o crovalimabe se liga especificamente a um antigênico determinante na cadeia beta do C5, inibindo a conversão de C5 e a formação do complexo de ataque à membrana (MAC). Nos ensaios clínicos COMMODORE 2 e 3 foram randomizados 51 pacientes que não receberam tratamento prévio com inibidores de complemento, com o objetivo de avaliar a segurança do crovalimabe. Os resultados revelaram baixas taxas de efeitos adversos, que incluíram reações leves no local e um perfil de segurança favorável com menos necessidades de transfusões. Dessa forma, o tratamento com crovalimabe oferece vantagens significativas na melhoria da qualidade de vida dos pacientes, uma vez que apresenta meia vida prolongada, alta solubilidade e pode ser considerado uma alternativa viável para pacientes que apresentam polimorfismos, permitindo a administração mensal por via subcutânea. **Conclusão:** Apesar de existirem ensaios clínicos que comprovem a eficácia do Crovalimabe em outros países, seu uso em escala nacional ainda é limitado, dificultando análises sociodemográficas sobre o tratamento. No entanto, o medicamento demonstra um grande potencial terapêutico em comparação com os disponíveis no mercado. A ampliação do seu uso não representa apenas uma inovação terapêutica, mas também pode reduzir os custos associados ao tratamento, tornando-o mais acessível a um maior número de pacientes, contribuindo para a melhoria das práticas clínicas e da qualidade de vida dos portadores de HPN.

Referências:

Jalal L, Ahmed M, Khalid A. Crovalimab: A novel approach in the management of paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. *Health Science Reports*. 2025;8:e70986.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104043>

ID - 3403

PANCITOPENIA ASSOCIADA À DOENÇA MISTA DO TECIDO CONJUNTIVO: RELATO DE CASO: RELATO DE CASO

MD Magalhaes^a, VA Silva^b, LA Ferreira^a

^a Hospital Nossa Senhora de Fátima, Patos de Minas, MG, Brasil

^b Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Doença Mista do Tecido Conjuntivo (DMTC) é uma colagenose rara, caracterizada por manifestações sobrepostas de lúpus eritematoso sistêmico, esclerodermia e polimiosite, associada à presença de autoanticorpos anti-RNP em altos títulos. O acometimento hematológico, incluindo pancitopenia, é incomum, mas pode ocorrer por mecanismos autoimunes ou inflamatórios, agravando o prognóstico. **Descrição do caso:** Mulher, 29 anos, previamente hígida, iniciou em dezembro/2024 astenia, poliartralgia, disfagia e inapetência. Evoluiu com lesões eritemato-violáceas em fronte e couro cabeludo, heliotropo bilateral, edema discreto de membros inferiores e fraqueza proximal importante (grau 3 em MMSS/MMII), com dificuldade para deambular. Negava sintomas respiratórios. Exames iniciais (23/01/2025) mostraram pancitopenia: Hb 9,6 g/dL, leucócitos 2.730/mm³, plaquetas 129.000/mm³; CPK 4.217 U/L; TGO 476 U/L; TGP 340 U/L; GGT 558 U/L; albumina 2,6 g/dL; ferritina 4.660 ng/mL; FAN nuclear pontilhado grosso 1:640; anti-RNP > 240 U/mL; SSA reagente (113 U/mL); hipocomplementemia (C3 48 mg/dL, C4 14 mg/dL); p-ANCA reagente. Mielograma (28/01/2025) revelou medula normocelular, sem displasia. Sorologias virais negativas. TC de tórax e pescoço normais; TC de abdome sem alterações significativas. Foi avaliada pela reumatologia que diagnosticou doença mista do tecido conjuntivo, associada a miosite e pancitopenia, e indicou pulsoterapia com metilprednisolona 1 g/dia por 3 dias, seguida de prednisona 0,6 mg/kg/dia, além de hidroxiclороquina e azatioprina em escalonamento. Houve melhora clínica importante, com redução progressiva da CPK (4.217 → 968 U/L) e aumento das contagens hematológicas (Hb 9,7 g/dL; leucócitos 7.190/mm³; plaquetas 266.000/mm³ em 28/01/2025). Em seguimento ambulatorial (abril/2025), a paciente mantinha força preservada, exames laboratoriais estáveis (CPK 28 U/L) e melhora do hemograma (Hb 11,2 g/dL; leucócitos 4.260/mm³; plaquetas 260.000/mm³). **Conclusão:** A DMTC pode apresentar manifestações hematológicas, como anemia hemolítica, leucopenia e trombocitopenia, mas a pancitopenia é menos comum e geralmente associada à atividade inflamatória sistêmica ou infiltração medular secundária. No presente caso, a intensa atividade autoimune (títulos elevados de anti-RNP, hipocomplementemia, CPK elevada e miosite clínica) e a resposta importante à pulsoterapia sugerem mecanismo imune-mediado. O diagnóstico precoce e a instituição de imunossupressão adequada foram determinantes para a reversão do quadro hematológico e funcional. A pancitopenia pode ser uma manifestação inicial, embora incomum, da DMTC, devendo ser reconhecida como marcador de atividade grave da doença. O manejo precoce com altas doses de corticoide e imunossupressores pode determinar melhora significativa e prevenção de complicações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104044>

ID - 2010

PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO DE PACIENTES COM HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

CG Pessanha, LfdBe Azevedo, JmdO Caldas, LLdSP Domingues, MGM Neto, SIL Kilgore, GBM Szeneszi, PKF Cavalcanti, CMB Júnior, JFFd Medeiros

Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE), Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma doença rara com prevalência de 1 a 5 casos por milhão de habitantes. É caracterizada por anemia hemolítica crônica, frequentemente associada a síndromes de falência medular, e por alto potencial trombogênico, o que contribui para sua elevada morbimortalidade. **Objetivos:** Analisar o perfil clínico-epidemiológico de pacientes com diagnóstico de HPN acompanhados no serviço de hematologia do Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE). **Material e métodos:** Foram incluídos 13 pacientes com diagnóstico de HPN atendidos no ambulatório de hematologia do HUPE. Os dados foram coletados retrospectivamente por meio de prontuários eletrônicos e físicos. Três pacientes foram excluídos por perda de seguimento, resultando em 10 casos analisados. **Resultados:** Dos 10 pacientes avaliados, seis (60%) eram do sexo masculino e quatro (40%) do sexo feminino. A média de idade ao diagnóstico foi de 28,4 anos. Quatro pacientes (40%) apresentavam síndrome de falência medular, sendo dois com síndrome mielodisplásica hipoplásica e dois com anemia aplástica. Cinco pacientes (50%) desenvolveram eventos trombóticos, sendo quatro venosos e um arterial (acidente vascular encefálico isquêmico). Nove pacientes (90%) utilizaram inibidor de complemento, exclusivamente Eculizumabe. Desses, sete foram vacinados contra meningococo antes do início da medicação; nos demais, essa informação não foi encontrada em prontuário. Todos os pacientes receberam profilaxia antibiótica com amoxicilina diária, inclusive os vacinados. Os sintomas mais frequentes ao diagnóstico foram fadiga, hematúria, icterícia e dispneia aos esforços. Uma paciente foi a óbito em 2024, devido a complicações da falência medular (seps e sangramento). Outra paciente perdeu seguimento após transplante alogênico de medula óssea em 2013. **Discussão e conclusão:** A maioria dos pacientes com HPN estava na terceira década de vida ao diagnóstico, apresentava sintomas clássicos e houve distribuição semelhante entre os sexos, achados compatíveis com a literatura. Observou-se uma taxa elevada de eventos trombóticos (50%) ao longo do acompanhamento, superior à prevalência média descrita (cerca de 21%), a qual geralmente ocorre ao diagnóstico e antes do início do tratamento. A associação com falência medular, observada em 40% dos casos, também está de acordo com a literatura, que evidencia essa sobreposição em cerca de 50% dos pacientes, sendo mais comuns a anemia aplástica e a síndrome mielodisplásica. A HPN é uma doença rara e grave, cujo diagnóstico frequentemente ocorre tardiamente, já com

complicações trombóticas estabelecidas, o que eleva a morbimortalidade. O uso de inibidores de complemento revolucionou o tratamento, impactando positivamente os desfechos de todos os pacientes. Reconhecer o perfil clínico dos pacientes e manter um alto índice de suspeição diagnóstica são passos fundamentais para o início precoce da terapia adequada, com potencial para melhorar a sobrevida e a qualidade de vida desses indivíduos.

Referências:

Menosi Gualandro SF, Salvino MA, Bassolli de Oliveira Alves L, Jehá T. Characteristics of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria patients in Brazil: A retrospective administrative claims database analysis of PNH patients in Brazilian public healthcare system. PLoS One. 2023;18:e0288708. doi: 10.1371/journal.pone.0288708.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104045>

ID – 129

PERFIL LABORATORIAL E DE FADIGA DOS PACIENTES ACOMPANHADOS NA ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA DO HEMOPA

CA Pinheiro

Fundação Centro de Hemoterapia e Hematologia do Pará (HEMOPA), Belém, PA, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma doença rara caracterizada pela destruição das células vermelhas do sangue, com a subsequente liberação de hemoglobina na urina. O eculizumab, um inibidor da proteína C5, tem sido utilizado para controlar os sintomas dessa doença. Este estudo visa avaliar o perfil clínico e laboratorial de pacientes com HPN, acompanhados na assistência farmacêutica do Hemopa. **Objetivos:** - Descrever o perfil laboratorial e de fadiga dos pacientes com HPN acompanhados no Hemopa. - Avaliar o impacto do uso de eculizumab nas variáveis como Facit, hemoglobina, bilirrubina, reticulócitos e LDH. **Material e métodos:** O estudo foi realizado na Fundação Centro de Hemoterapia e Hematologia do Pará (HEMOPA), com o objetivo de avaliar o impacto do tratamento com eculizumab em pacientes com HPN. A coleta de dados foi retrospectiva, com registros clínicos de oito pacientes diagnosticados com HPN, que estavam sendo acompanhados trimestralmente. Os dados laboratoriais de bilirrubina, hemoglobina, reticulócitos e LDH foram atualizados a cada três meses. Este estudo é um relato de experiência profissional fundamentado em dados laboratoriais já existentes, com base em registros históricos e públicos de pacientes que são acompanhados no Hemocentro, portanto é um estudo de caráter exclusivamente documental, conforme os critérios da Resolução CNS nº 510/2016, o que excetua a avaliação do Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) e o TCLE para os participantes, pois o estudo não envolve a exposição de dados pessoais sensíveis, nem qualquer intervenção sobre o tratamento dos pacientes. As informações utilizadas neste estudo são de acesso público, e todos os dados respeitam os princípios éticos fundamentais

da autonomia, beneficência e confidencialidade. a anuência das famílias dos pacientes foi buscada como medida ética adicional Os pacientes foram tratados com eculizumab, administrado a cada 14 dias, com 18 frascos trimestrais, conforme prescrição médica e autorização no Sistema Hórus. A análise dos dados incluiu a aplicação do questionário FACIT (versão 4.0), utilizado para mensurar a fadiga, um sintoma crítico da HPN. A análise foi mista, combinando quantitativa, por meio da avaliação dos parâmetros laboratoriais, e qualitativa, com base nas respostas do questionário FACIT. **Resultados:** Os pacientes mostraram respostas estáveis ao eculizumab, com Facit variando entre 32 e 33, indicando controle da fadiga. A hemoglobina variou entre 5,3 g/dL e 16,5 g/dL, com boa resposta em três pacientes. Contudo, alguns ainda apresentaram níveis abaixo do ideal. Os níveis de bilirrubina e LDH indicaram hemólise moderada. **Discussão e conclusão:** A análise dos dados revelou que: - ****Facit**:** O questionário FACIT indicou controle da fadiga com eculizumab. - ****Hemoglobina**:** Houve melhora na anemia, mas níveis ainda abaixo dos ideais em alguns pacientes. - ****Bilirrubina**:** Níveis elevados de bilirrubina indicam presença de hemólise residual. - ****Reticulócitos**:** A produção de hemácias ainda estava elevada devido à hemólise. - ****LDH**:** Níveis elevados de LDH confirmaram hemólise ativa, com possível efeito benéfico do eculizumab, mas sem controle total. **CONCLUSÃO** Este estudo demonstrou que, apesar do uso de eculizumab, os pacientes ainda apresentam sinais de hemólise e fadiga. O tratamento mostrou efeitos positivos, mas ajustes terapêuticos são necessários. Mais estudos são necessários para avaliar o impacto a longo prazo do eculizumab na qualidade de vida e na redução das complicações da HPN.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104046>

ID - 3350

PLASMA “COR DE CAFÉ” SECUNDÁRIO AO USO DE ELTROMBOPAGUE PARA TRATAMENTO DE ANEMIA APLÁSTICA GRAVE

NAB Madurro, VedO Cruvinel, MB de Mello, ALR Mendes, CHdJ Gomes, PodC Terra, AM Carvalho, LC Nascimento, EM Francalanci

Universidade Federal de Uberlândia (UFU),
Uberlândia, MG, Brasil

Introdução: O eltrombopague, agonista do receptor da trombopoetina, é usado no manejo da trombocitopenia imune e da aplasia medular severa. Entre seus efeitos adversos raros ($\geq 1/1000$ e $\leq 1/100$)[1], está a hiperpigmentação plasmática, conferindo coloração marrom-escura (“cor de café”) ao plasma. Esse achado pode mimetizar condições como anemia hemolítica, rabdomiólise, hiperbilirrubinemia acentuada ou lipemia, motivando investigação para exclusão de causas patológicas. Relata-se esse efeito adverso incomum, reforçando a importância da correlação clínica-laboratorial para evitar interpretações e condutas equivocadas. **Descrição do caso:** Paciente, 69 anos, sexo feminino, foi admitida no HC-UFU para investigação de pancytopenia grave. Apresentava hemoglobina de 7,2 g/dL,

reticulócitos de 1,53%, leucócitos de $1100/\text{mm}^3$, neutrófilos de $780/\text{mm}^3$ e plaquetas de $8.000/\text{mm}^3$, necessitando múltiplas transfusões de hemácias e aférese plaquetária. Evoluiu com neutropenia febril, também sendo diagnosticada com influenza, tratada com antibióticos e antiviral. O mielograma realizado revelou hipocelularidade global da medula óssea e a biópsia medular confirmou aplasia severa (celularidade $< 1\%$ e ausência de fibrose reticulínica). Exames complementares descartaram causas secundárias como deficiência de B12, infecções virais crônicas, síndrome mielodisplásica e neoplasias hematológicas. Recebeu o diagnóstico de anemia aplástica grave e iniciou o uso de ciclosporina e eltrombopague (150 mg/dia). Vinte e seis dias após o início do eltrombopague, depois da centrifugação de amostra sanguínea, observou-se plasma marrom-escuro (“cor de café”). Diante desse achado, procedeu-se à investigação laboratorial, correlacionada ao quadro clínico, para excluir causas conhecidas desse fenômeno como rabdomiólise, anemias hemolíticas, hiperbilirrubinemia e lipemia com potencial de interferência óptica. Foram dosadas bilirrubinas, creatinofosfoquinase, triglicerídeos e avaliado o índice de lipemia, todos dentro dos valores de referência, afastando essas hipóteses e atribuindo a coloração à hiperpigmentação plasmática induzida pelo eltrombopague. **Conclusão:** A coloração marrom-escura do plasma, induzida pelo eltrombopague, decorrente da hiperpigmentação intrínseca do medicamento, é extremamente rara, com incidência estimada entre $\geq 1/1000$ e $\leq 1/100$. Logo, além de simular outras condições patológicas, que necessitam de investigação, também pode ser subdiagnosticada nos serviços de saúde. Reconhecer esse efeito é fundamental para evitar interpretações laboratoriais equivocadas e condutas desnecessárias. A correlação clínica e a exclusão de causas patológicas evitam interpretações e condutas indevidas, ilustrando como efeitos adversos raros ampliam o diagnóstico diferencial e reforçam a integração entre avaliação clínica e interpretação laboratorial.

Referências:

Rojas CR, et al. Coffee colored serum: adverse reaction of eltrombopag. EJIFCC. 2023;34:258-61.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104047>

ID - 2582

POLICITEMIA SECUNDÁRIA A NEFROCALCINOSE: RELATO DE CASO

VR Ferrarez, RCRd Queiroz, PdS Perez, VdL Costa, BM Oliveira, LfDm Olivatto, LAP Sales, LA Aragão, YV Pinheiro, MS Figueiredo

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Pacientes com raquitismo hipofosfatêmico geralmente são tratados com altas doses de vitamina D e fosfato. No entanto, a terapia com vitamina D pode causar hipercalcemia, que se desenvolvida sob o uso concomitante de suplementos de fosfato, pode causar calcificação distrófica

irreversível, inclusive nefrocalcinose, uma causa rara e irreversível de policitemia secundária. **Descrição do caso:** Paciente feminina, indígena, com baixa estatura e baixa densidade mineral observadas desde a infância, obtendo o diagnóstico de raquitismo hipofosfatêmico aos 8 anos de idade. Desenvolveu nefrocalcinose medular bilateral no decorrer do tratamento com vitamina D e suplementos de fosfato, evoluindo com doença renal crônica secundária, deformidades ósseas adicionais, e posteriormente com policitemia. Encaminhada ao consultório hematológico aos 21 anos, com hemoglobina de 18,7 g/dL e hematócrito de 55%; sem outras alterações celulares, visceromegalias ou sintomas atribuíveis à eritrocitose. Outros achados: eritropoietina sérica levemente elevada, acidose tubular renal distal, e focos bilaterais de hiperdensidade medular renal destacados na tomografia computadorizada. O exame histopatológico da medula óssea apresentou-se normocelular para idade, com aumento e retardo maturativo na linhagem eritroide, ambos discretos. Cariótipo, pesquisa de mutação JAK2 e investigação para síndromes genéticas raras não revelaram anormalidades. Ao longo de mais de quatro anos, a paciente mantém seguimento hematológico regular, com progressão indolente dos níveis hematimétricos (última consulta: Hb/Ht = 20/59,6), sem intercorrências ou demanda de sangria terapêutica. **Conclusão:** A policitemia secundária costuma ter associação a hipoxemia crônica, fatores exógenos e doenças renais. Neste último grupo, existem etiologias hereditárias e adquiridas, entre elas a nefrocalcinose bilateral, que raramente (em cerca de 3,6% dos casos) causa eritrocitose, seja de forma direta ou indireta, a exemplo da acidose tubular renal distal, também implicada na fisiopatologia da policitemia secundária. Pacientes com nefrocalcinose apresentam distúrbios de concentração da urina, sem aumento concomitante do volume plasmático, o que pode incorrer em hiperviscosidade e risco aumentado de tromboembolismo. No entanto, não existem diretrizes específicas para indicação de sangria terapêutica nestes casos, e o manejo hematológico depende da sintomatologia e expertise clínica. A policitemia secundária à nefrocalcinose/acidose tubular renal distal é uma condição rara e geralmente irreversível, que necessita de seguimento hematológico regular por risco trombótico elevado em decorrência do desenvolvimento de sintomas de hiperviscosidade. Não existe alvo definido para Hb/Ht, como na policitemia vera; e desta forma, as sangrias terapêuticas são realizadas conforme sintomatologia clínica.

Referências:

- Haider MZ, Anwer F. Secondary Polycythemia. [Updated 2023 May 8]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan.
- Karunarathne S, Udayakumara Y, Govindapala D, Fernando H. Medullary nephrocalcinosis, distal renal tubular acidosis and polycythemia in a patient with nephrotic syndrome. *BMC Nephrol.* 2012;13:66.

ID – 1564

PREGNANCY OUTCOMES IN IMIGLUCERASE-TREATED PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE: REAL-WORLD DATA FROM INTERNATIONAL COLLABORATIVE GAUCHER GROUP (ICGG) GAUCHER REGISTRY PREGNANCY SUB-REGISTRY

G Perichon ^a, S Revel-Vilk ^b, P Deegan ^c, D Day-Salvatore ^d, O Goker-Alpan ^e, E Mengel ^f, JL Batista ^a, JL Carwile ^a, C Ficicioglu ^g, BF Marcondes ^h

^a Sanofi, United States

^b Gaucher Unit, Shaare Zedek Medical Center, Israel

^c Lysosomal Disorders Unit, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, United States

^d Department of Medical Genetics and Genomic Medicine, Saint Peter's University Hospital, United States

^e Lysosomal Disorders Research and Treatment Unit, United States

^f Clinical Science for LSD, Germany

^g The Children's Hospital of Philadelphia, United States

^h Sanofi, Sao Paulo, SP, Brasil

Introduction: Untreated pregnant women with Gaucher disease (GD) are at an increased risk of GD-related complications. In the Food & Drug Administration (FDA) prescribing information (2022), available data (GD registry, post marketing reports, published observational studies and case reports) show that the use of imiglucerase in pregnant women has not identified a drug-associated risk of major birth defects, miscarriage, or other adverse maternal/fetal outcomes. The European Medicines Agency (EMA) mentions that treatment-naive women should be advised to consider initiating therapy before conception, and treatment continuation throughout pregnancy in women receiving imiglucerase. **Objectives:** To evaluate the safety profile and clinical outcomes of imiglucerase treatment in pregnant women with Gaucher disease, with specific focus on maternal disease management and fetal/neonatal outcomes, in order to provide evidence-based recommendations for optimal management of Gaucher disease during pregnancy. **Material and methods:** This ICGG Gaucher Registry Pregnancy Sub-Registry study (data cut-off: Oct 2023) describes maternal and fetal outcomes in patients with GD treated with imiglucerase during pregnancy. **Results:** Imiglucerase exposure was reported in 110 pregnancies among 68 women (all type 1 GD); 68.2% pregnancies were exposed during all 3 trimesters. Of 104 fetuses with reported data, 92 (88.5%) were live births, 8 (7.7%) were spontaneous abortions (≤ 20 weeks gestation), 4 (3.8%) were elective/therapeutic terminations; no stillbirths (> 20 weeks gestation) were reported. Maternal pregnancy complications occurred in 33 of 108 (30.6%) pregnancies; thrombocytopenia (7 [6.5%]) was most

common. Maternal labor/delivery complications occurred in 27 of 108 (25.0%) pregnancies; thrombocytopenia/platelet transfusion (6 [5.6%]) was most common. Maternal post-partum complications occurred in 24 of 108 (22.2%) pregnancies; anemia/blood transfusion (8 [7.4%]) was most common. Delivery mode was vaginal in 64 (58.2%), cesarean in 22 (20.0%) and unknown in 26 (23.6%) pregnancies. Neonatal complications occurred in 9.5% of neonates; minor congenital abnormality (2 [2.7%]) was most common. **Discussion and conclusion:** Most imiglucerase-treated women had live births and healthy neonates. Spontaneous abortion frequency is aligned with published general population rates (12%–24%).

References: Funding: Sanofi.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104049>

ID – 1103

PROGRAMA ESTADUAL DE TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇA FALCIFORME EM MINAS GERAIS: UMA HISTÓRIA DE SUCESSO E EFETIVIDADE

JL Mariani Machado ^a, I Lima Dos Santos ^b,
D Oliveira Werneck Rodrigues ^a

^a Centro Universitário Presidente Antônio Carlos,
Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz
de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: A Doença Falciforme (DF) é a hemoglobinopatia hereditária monogênica de maior prevalência global, provocada pela substituição do ácido glutâmico por valina na sexta posição da cadeia β da globina, localizada no cromossomo 11. Essa mutação leva, em situações de desoxigenação, à polimerização da hemoglobina e à formação de hemácias em forma de foice (Hemoglobina S). A DF manifesta-se por hemólise, vaso-oclusão e inflamação do endotélio. O rastreamento é essencial para a detecção precoce da doença. Minas Gerais (MG) foi pioneira ao implementar, em 1998, a triagem neonatal (TN) por meio do teste do pezinho. No Brasil, além da TN, a detecção da Hemoglobina S (HbS) é realizada também em doadores de sangue e gestantes. **Objetivos:** Avaliar os resultados da triagem neonatal para a identificação da DF em MG no período de 1998 a 2024. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo retrospectivo, fundamentado na metodologia de Bardin. Foram utilizadas informações do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais e dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC). Também foram consultadas bases indexadas, DATASUS e relatórios do Ministério da Saúde para contextualização nacional e análise das políticas públicas. **Resultados:** Entre 1998 e dezembro de 2024, foram registrados 7.132.447 nascidos vivos em MG, dos quais 6.461.685 foram triados para DF pela TN, correspondendo a uma cobertura de 90,59% no período analisado. A incidência da doença foi de 1:1.350 crianças. A realização do teste do pezinho ocorre entre o 5° e

o 40° dia de vida e está disponível nas unidades básicas de saúde de todos os municípios do estado de MG. **Discussão e conclusão:** A TN viabiliza a adoção de intervenções preventivas e terapêuticas (como antibioticoprofilaxia, vacinação geral e específica, suporte por equipe multidisciplinar, rastreamento precoce de doença cerebrovascular, uso de hidroxureia e suporte transfusional, seja por transfusão simples ou de troca), contribuindo para a redução da morbimortalidade infantil. Em 2000, a triagem para HbS foi ampliada aos doadores de sangue e, em 2011, incluída no rastreamento de gestantes pelo Projeto Cegonha, atualmente denominado Projeto Alyne. Em MG, a assistência integral aos pacientes com DF conta com uma rede ambulatorial vinculada à Fundação HEMOMINAS, seguindo protocolos de acompanhamento regular. Tais medidas consolidam o estado como referência nacional em vigilância ativa das hemoglobinopatias. A introdução da TN em MG representou um marco no enfrentamento da DF. A identificação precoce, associada a intervenções específicas e à atuação de equipes multidisciplinares, é crucial para reduzir a morbimortalidade infantil. A taxa de cobertura da TN no estado está subestimada, uma vez que não inclui os testes realizados na rede privada. Torna-se necessário um sistema integrado entre os setores público e privado, abrangendo todos os nascidos vivos em MG. A ampliação da TN tem repercussões significativas na saúde pública, consolidando-se como ferramenta fundamental para a promoção da saúde, fortalecimento do sistema e garantia de equidade no diagnóstico e cuidado desde os primeiros dias de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104050>

ID - 1657

RESPOSTA TARDIA AO TRATAMENTO IMUNOSSUPRESSOR DA ANEMIA APLÁSTICA – RELATO DE CASO

AA Ferreira ^a, STF Grunewald ^b

^a Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF/EBSERH), Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: A anemia aplástica (AA) é uma doença grave, imunomediada, caracterizada por falência da medula óssea e pancitopenia. O esquema imunossupressor com globulina antitumócica (ATG) e ciclosporina (CsA) é considerado tratamento padrão para os pacientes que não são elegíveis a transplante alogênico de células-tronco. O tempo médio para o início da resposta hematológica varia entre 3-4 meses, mas estudos observacionais indicam que pacientes não respondedores aos 6 meses podem mostrar melhora em torno do 12° mês se a CsA for mantida, com ou sem a adição de eltrombopag. Relatamos aqui o caso de uma idosa com AA, que apresentou recuperação hematológica 36 meses após a administração da ATG. **Descrição do caso:** Mulher de 70 anos, diagnosticada com AA grave, sem comorbidades. A celularidade da medula óssea era < 5%, sem displasia, fibrose ou

células anômalas. A demanda transfusional era extremamente alta. O cariótipo era normal e não havia células com fenótipo de hemoglobinúria paroxística noturna (HPN). A paciente recebeu ATG (coelho), na dose de 3,5 mg/Kg/dia por 5 dias, CsA e eltrombopag. Após 6 meses, apresentava segmentados $< 200/\text{mm}^3$ e necessidade de transfusão semanal de hemácias e plaquetas para alcançar Hb entre 6-7 g/dL e plaquetas $> 10.000/\text{mm}^3$. A CsA foi continuada, juntamente com antimicrobianos profiláticos. Aos 12 meses, ainda não havia resposta. O estudo medular foi semelhante ao inicial. A CsA foi, então, interrompida, e danazol foi prescrito no intuito de diminuir o número de transfusões, mas não foi tolerado. Durante todo o seguimento a paciente nunca apresentou sangramentos significativos e teve alguns poucos eventos infecciosos, facilmente resolvidos. Dezoito meses após o diagnóstico, sem que houvesse nenhum benefício com a terapêutica proposta, decidiu-se pela cessação de todos os medicamentos, exceto os antimicrobianos. As transfusões semanais de hemácias e plaquetas foram mantidas, visando dar qualidade de vida à paciente. Nesse momento, havia aloimunização eritrocitária e grave sobrecarga de ferro, segundo a ressonância hepática. Após 18 meses da retirada da CsA e 36 meses depois da administração da ATG, evidenciou-se melhora importante no hemograma (Hb 12,3 g/dL, segmentados $> 2.000/\text{mm}^3$). A contagem de plaquetas persistia baixa ($< 20.000/\text{mm}^3$), mas com independência transfusional. Nova biópsia de medula mostrou celularidade de 30-40%, sem sinais de displasia. O cariótipo permaneceu normal e não houve surgimento de clone de HPN. Profilaxias foram descontinuadas e o manejo da sobrecarga de ferro foi iniciado, com sangrias e quelante oral. A paciente sustentou esse hemograma por mais de um ano, até a recidiva da AA. **Conclusão:** Remissões espontâneas da AA podem ocorrer em alguns indivíduos, geralmente nas primeiras semanas após o diagnóstico. Nessa situação acredita-se que a doença possa ter sido relacionada a um evento externo e transitório, medicamentoso ou infeccioso. Já a resposta tardia à imunossupressão tem sido descrita em parte dos casos, justificando a manutenção da CsA, pelo menos até o 12º mês, quando não houver reação positiva aos 6 meses de terapia e o paciente não for elegível a transplante. No caso aqui relatado, chama a atenção uma resposta hematológica sustentada, ocorrida 18 meses após a suspensão do tratamento e 36 meses após a administração da ATG. Mecanismos responsáveis por esse resultado tão tardio ainda não são conhecidos. Estudos com seguimento mais longo dos pacientes com AA são necessários para essa compreensão.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104051>

ID - 1015

RETINOPATIA FALCIFORME: UMA REVISÃO DE LITERATURA

VARN Ramos^a, FCCd Souza^b, SdNC Quaglia^a

^a Universidade de São Caetano do Sul, São Caetano do Sul, SP, Brasil

^b Claretiano, Rio Claro, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme é uma hemoglobinopatia hereditária causada por uma mutação no gene da β -globina, resultando na formação de hemoglobina S (HbS). Essa condição leva à falcização das hemácias, causando obstruções microvasculares e danos teciduais em múltiplos órgãos, incluindo os olhos. Dentre as complicações oculares, a retinopatia falciforme representa uma causa significativa de morbidade visual. Este artigo revisa os principais avanços na compreensão da retinopatia falciforme, com ênfase principalmente na fisiopatologia, mas também abordando um o diagnóstico e tratamento. **Objetivos:** A retinopatia falciforme é uma das complicações microvasculares da doença falciforme, resultante da vaso-oclusão retiniana induzida por hemácias falcizadas. O objetivo desta revisão é apresentar a fisiopatologia da retinopatia falciforme, enfatizando os mecanismos envolvidos na vaso-oclusão e suas consequências para a microcirculação retiniana. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão de literatura por meio da base PubMed, com os descritores: "sickle cell retinopathy", "ocular complications in sickle cell disease" e "treatment of sickle cell retinopathy". Foram selecionados artigos em inglês, de 2020 a 2025, incluindo estudos originais, revisões e relatos de caso que abordassem a fisiopatologia, diagnóstico ou tratamento da retinopatia falciforme. Publicações fora do tema ou do período foram excluídas. **Discussão e conclusão:** A retinopatia falciforme resulta da vaso-oclusão retiniana provocada por hemácias falcizadas, cuja forma anormal favorece a adesão ao endotélio vascular, culminando em hipóxia tecidual. Esse evento inicial desencadeia a liberação de fatores angiogênicos, principalmente o VEGF (Vascular Endothelial Growth Factor), promovendo neovascularização patológica. A doença evolui de uma fase não proliferativa (com hemorragias intrarretinianas — "salmon patches" — e lesões hiperpigmentadas — "black sunbursts") para a fase proliferativa, caracterizada por neovasos frágeis, com risco aumentado de hemorragia vítrea e descolamento de retina. A hipóxia crônica impulsiona a remodelação microvascular, e fatores sistêmicos como hipertensão e inflamação persistente exacerbam o dano isquêmico, acelerando a progressão da retinopatia. A classificação de Goldberg (1971) define cinco estágios da doença, culminando nas complicações mais graves. No entanto, a detecção precoce, por meio de exames como a angiofluoresceinografia, permite intervenções terapêuticas que podem alterar o curso da doença. O tratamento visa suprimir a neovascularização, sendo a fotocoagulação a laser eficaz nas fases iniciais, enquanto terapias anti-VEGF oferecem controle adicional nas fases avançadas. Em resumo, a retinopatia falciforme é uma consequência da vaso-oclusão hipóxica induzida por hemácias falcizadas, com risco de comprometimento visual severo. O monitoramento oftalmológico precoce e contínuo é essencial para prevenir complicações irreversíveis.

Referências:

Budnikova V, Rougier M-B, Korobelnik J-F, Delyfer M-N, Gattoussi S. Rétinopathie drépanocytaire [Sickle cell retinopathy]. *Journal Français d'Ophtalmologie*. 2022;45:677-9 jun. DOI: 10.1016/j.jfo.2021.11.014. Erratum in: *Journal Français d'Ophtalmologie*. 2022;45:846, set.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104052>

ID – 709

REVISÃO DA LITERATURA SOBRE COAGULOPATIAS PUBLICADAS NO BRASIL (2020–2025): SÍNTESE DE EVIDÊNCIAS EM REVISÕES, SISTEMÁTICAS E METANÁLISES

LOP De Assuncao, CID Valente, SMS Trindade, SDC Coroa, SJ Sales

Fundação Centro de Hemoterapia e Hematologia do Pará (HEMOPA), Belém, PA, Brasil

Introdução: As coagulopatias representam alterações nos mecanismos hemostáticos com impacto clínico significativo, especialmente em contextos como infecção grave, trauma e estados inflamatórios. No Brasil, o interesse científico tem aumentado nesse tema, sobretudo após a pandemia da COVID-19, que evidenciou coagulopatias associadas à infecção viral. Revisões sistemáticas e metanálises nacionais são fundamentais para consolidar evidências e orientar práticas clínicas. **Objetivos:** Realizar uma síntese das evidências científicas sobre coagulopatias divulgadas em revisões gerais, revisões sistemáticas e metanálises nacionais no período de 2020–2025, destacando diagnóstico, mecanismos, fatores de risco e impacto clínico. **Material e métodos:** Pesquisa bibliográfica em bases brasileiras (SciELO, HTCT, RSD e repositórios acadêmicos) com critérios de inclusão: revisões, sistemáticas ou metanálises publicadas entre janeiro de 2020 e julho de 2025, em língua portuguesa ou espanhola, que abordem coagulopatias em adultos ou grupos específicos (COVID-19, gestantes, trauma). Foram selecionados estudos brasileiros ou de instituições nacionais publicando revisões sobre tema. **Discussão e conclusão:** Desenvolvimento de tromboembolismo venoso e impacto em adultos hospitalizados com COVID-19 – revisão sistemática rápida publicada em 2025: identificou prevalência de TEV, fatores associados e impacto da anticoagulação profilática como fator protetor (OR 0,02; $p < 0,001$). COVID-19 associado com coagulopatia: revisão de literatura (HEMO 2024) – síntese de artigos nacionais (2020-2023) identificando alterações laboratoriais (d-dímero, fibrinogênio, TP), mecanismos pró-inflamatórios e indicação predominante de heparina de baixo peso molecular em casos graves. Coagulopatia em gestantes com COVID-19 – revisão de literatura brasileira 2023–2024 sobre microangiopatia gestacional e coagulopatias induzidas por SARS-CoV-2. Deficiência de Fator XIII, uma coagulopatia rara – relato de casos, não exatamente revisão, mas útil para contextualizar coagulopatias menos prevalentes no Brasil. As evidências nacionais recentes mostram forte associação entre COVID-19 grave e desenvolvimento de coagulopatias, especialmente TEV, destacando alterações em parâmetros laboratoriais como dímero-D, fibrinogênio e tempo de protrombina. Revisões identificaram que a anticoagulação profilática, especialmente com heparina de baixo peso molecular, atua como fator protetor, reduzindo risco de tromboembolismo em pacientes hospitalizados. Em gestantes com COVID-19, a coagulopatia pode se manifestar por microangiopatia, com riscos obstétricos importantes. A literatura nacional ainda apresenta lacunas no que se refere a metanálises robustas sobre coagulopatias além do contexto COVID-19, e há necessidade de maior

produção sistematizada em áreas como trauma, deficiências raras (por exemplo, fator XIII) e coagulopatias hereditárias ou adquiridas. Relatos de caso (como deficiência de Fator XIII) ilustram raridade, mas não substituem estudos com maior nível de evidência. Entre 2020 e 2025, o Brasil produziu revisões científicas relevantes sobre coagulopatias no contexto da COVID-19, evidenciando mecanismos fisiopatológicos, indicadores laboratoriais e o papel da anticoagulação profilática. Ainda há carência de revisões sistemáticas sobre coagulopatias em outros contextos clínicos (gestantes, trauma, doenças genéticas). São necessárias estudos nacionais mais amplos e metanálises estruturadas para consolidar evidências clínicas, diagnósticas e terapêuticas nesses grupos.

Referências: ROCHA, SP.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104053>

ID - 349

SEVERE APLASTIC ANEMIA ASSOCIATED WITH LEPTOSPIROSIS AND CHRONIC CHAGAS CARDIOMYOPATHY: CASE REPORT

D Moreira do Amaral ^a, L Fernandes ^b, I Silva Ferreira ^b, J Tanaka Ribeiro Penha ^c, A Ali Awada ^b, A Franco Fregni ^b, ER Coutinho de Souza ^b, M Lazzari Lemes ^b, G Daltro Miranda ^b, F Forti ^b, G Marques Falcão de Souza ^b, G Hideki Ito ^b, G Lobba ^b, O Freitas Junior ^b, G Gregório Viana Giesbrecht ^b

^a Universidade São Francisco, Atibaia, SP, Brasil

^b Universidade São Francisco, Bragança Paulista, SP, Brasil

^c Centro Universitário Maurício de Nassau, Cacoal, RO, Brasil

Introduction: Severe aplastic anemia (SAA) is a rare and life-threatening hematologic disorder characterized by bone marrow failure and pancytopenia, with an incidence of 2–4 cases per million people per year worldwide. Although most cases are idiopathic, infectious agents have been implicated in their pathogenesis. The coexistence of decompensated Chagas cardiomyopathy presents additional challenges, potentially contraindicating treatments such as antithymocyte globulin (ATG) and complicating clinical management. Here, we report a complex case of SAA associated with leptospirosis and chronic Chagas disease in a patient from rural Amazonia, Brazil. **Case description:** A 64-year-old Black male, retired farmer from Seringueiras (Rondonia, Brazil), with a history of ischemic stroke (2018), deep vein thrombosis (2023), uncontrolled hypertension, and untreated chronic Chagas disease, was admitted in April 2025 with severe pancytopenia and systemic symptoms (fatigue, diffuse myalgia, intermittent fever, exertional dyspnea, orthopnea, and lower limb edema). He had recently received four units of packed red blood cells. On admission, he reported VAS 9/10 pain and denied bleeding or

mucocutaneous lesions. Environmental exposures included rodents, ticks, and agrochemicals. Initial differential diagnoses included leptospirosis, Lyme disease, Chagas reactivation, and heart failure with preserved ejection fraction. Empirical ceftriaxone was started, and erologic tests, imaging, and cardiac markers were ordered. The case was referred for multidisciplinary evaluation. *Leptospira* IgM/IgG was positive, and additional *leptospira* antibody testing was requested; *T. cruzi* parasitemia was negative. Transthoracic echocardiogram showed systolic dysfunction (EF 35%), eccentric hypertrophy, biatrial enlargement, moderate mitral and tricuspid regurgitation, and estimated PASP of 40 mmHg. BNP was elevated, confirming heart failure with reduced ejection fraction (HFrEF). On day 2, the patient reported 60% symptom relief, but later worsened. Hematology suspected acute leukemia, marrow aplasia, or myelophthisis. Aspiration revealed marked hypoplasia with fatty replacement. Biopsy confirmed severe aplastic anemia without dysplasia or malignant infiltration. Due to cardiac dysfunction, ATG was contraindicated. Immunosuppressive therapy with cyclosporine (100 mg BID) and eltrombopag (150 mg/day) was initiated, along with transfusional support and prophylactic antimicrobials. The patient initially showed clinical stability, but pancytopenia and systemic inflammation (CRP > 200 mg/L) persisted. Although *T. cruzi* PCR was negative, the presence of Chagas cardiomyopathy and the use of immunosuppressive therapy raised concern for potential Chagas reactivation. Due to the high cost of immunosuppressive therapy, transfer to a referral center in the public health system (SUS) was requested. **Conclusion:** In chronic Chagas disease, immunosuppression poses a serious risk of reactivation, demanding proactive and stringent surveillance.

References:

Killick SB, Bown N, Cavenagh J, Dokal I, Foukaneli T, Hill A, et al. Guidelines for the diagnosis and management of adult aplastic anaemia. *Br J Haematol*. 2016;172:187-207.

Altclas J, Sinagra A, Dictar M, Luna C, Verón MT, De Rissio AM, et al. Chagas disease in bone marrow transplantation: an approach to preemptive therapy. *Bone Marrow Transplant*. 2005;36:123-9.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104054>

ID - 2686

SÍNDROME DE HIPER-HEMÓLISE EM PACIENTE FALCIFORME COM SÍNDROME TORÁCICA AGUDA

RDA Sgro, ABB Costa, AL Copello, AS Anjos, BB Wigderowitz, LF Nano, RL Almeida, TS Band, TA Barros

Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF), Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A síndrome de hiper-hemólise é uma complicação transfusional rara, porém grave, observada

predominantemente em pacientes com anemia falciforme. Caracteriza-se pela hemólise acelerada que acomete tanto as hemácias transfundidas quanto as hemácias endógenas, resultando em uma anemia, frequentemente mais grave que a condição basal pré-transfusional. A fisiopatologia envolve mecanismos imunomediados complexos, incluindo a ativação do sistema complemento e a formação de anticorpos eritrocitários, que culminam na destruição exacerbada dos eritrócitos. **Objetivos:** Relatar um caso de síndrome de hiper-hemólise em um paciente com múltiplas transfusões. Relato de caso: Paciente masculino, 29 anos, portador de anemia falciforme, com histórico de múltiplas internações por crises algicas, priapismo, úlceras em membros inferiores e síndrome torácica aguda, além de deficiência de G6PD. Deu entrada na emergência apresentando dor torácica aguda, febre, dessaturação e dispneia. A tomografia de tórax evidenciou extenso infiltrado pulmonar bilateral, associado à consolidação em lobo direito. Hemoculturas coletadas na admissão foram negativas e o painel viral por PCR também não detectou patógenos virais. Diante do quadro de síndrome torácica aguda grave, foi iniciado tratamento antimicrobiano e oxigenoterapia suplementar. Houve queda dos índices hematimétricos, com Hb de 6,9 g/dL. O paciente apresentava fenótipo eritrocitário: ABO 1,2; RH 1,-2,3,-4,5; KEL -1; JK -1; FY -1; MNS -1. A pesquisa de anticorpos antieritrocitários demonstrou anti-M que eram prévios a internação. Não havia quantidade suficiente de hemácias com fenótipo compatível para realizar, de forma imediata, transfusão de troca. Assim, optou-se por transfusão simples de hemácias, tendo recebido quatro concentrados fenótipo-compatíveis, com melhora parcial do quadro e desmame da oxigenoterapia após sete dias. Nesse período, observou-se incremento da Hb para 9,8 g/dL. Após 11 dias de internação, o paciente voltou a apresentar dor em extremidades, evoluindo com hematúria macroscópica, anúria, piora das queixas algicas, taquicardia e taquipneia. Os exames laboratoriais mostraram Hb de 4,6 g/dL, leucócitos 23.570/mm³, plaquetas 49.000/mm³, LDH 4.244 U/L, BT 13,9 mg/dL, BI 6,1 mg/dL, TGO 257 U/L, TGP 90 U/L, FA 842 U/L, GGT 452 U/L, fibrinogênio 179 mg/dL e contagem de reticulócitos corrigida em 1,53%, sugerindo resposta medular inadequada. Foi realizado Coombs direto monoespecífico, que apresentou C3d 4+. Nessa ocasião, nenhum novo aloanticorpo foi identificado, sendo estabelecido o diagnóstico provável de hiper-hemólise. Foi iniciada corticoterapia, porém não havia disponibilidade imediata de imunoglobulina humana para administração. Houve rápido declínio clínico com evolução para o óbito dois dias após o início dos novos sintomas. **Conclusão:** Clinicamente, a hiper-hemólise manifesta-se com queda abrupta da hemoglobina, reticulocitopenia paradoxal e sinais sistêmicos de hemólise, podendo evoluir para insuficiência orgânica múltipla. A síndrome de hiper-hemólise, embora rara, apresenta evolução rápida e elevada mortalidade. O caso demonstra a necessidade de alta suspeição diante de anemia abrupta pós-transfusão acompanhada de reticulocitopenia, mesmo sem novos aloanticorpos detectáveis. O manejo deve priorizar suspensão de novas transfusões, introdução de corticoides e imunoglobulina. É crucial capacitar equipes para diagnóstico precoce e manejo rápido, visando reduzir complicações e mortalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104055>

ID – 2665

SÍNDROME RESPIRATÓRIA AGUDA GRAVE DEVIDO A METAPNEUMOVÍRUS HUMANO EM PACIENTE COM LINFOMA LINFoblástico DURANTE A TERAPIA DE INDUÇÃO

RdA Sgro, TS Band, ABB Costa, AL Copello,
AS Anjos, BB Wigderowitz, LF Nano,
RL Almeida, KP Urugo

Hospital Universitário Clementino Fraga Filho
(HUCFF), Universidade Federal do Rio de Janeiro
(UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: O quadro respiratório agudo em pacientes durante o tratamento de leucemia tem sido fonte de grande preocupação entre médicos hematologistas. Diversas causas etiológicas já foram descritas, sendo que infecções virais podem causar grave repercussão clínica, inclusive levando ao óbito. Casos de infecção por Metapneumovírus humano (hMPV) têm sido relatados em pacientes submetidos a transplante de medula óssea ou em indução quimioterápica intensiva, com desfechos clínicos variados. O hMPV é um vírus respiratório da família Paramyxoviridae, identificado pela primeira vez em 2001, responsável por infecções do trato respiratório superior e inferior em crianças, adultos e imunocomprometidos. Em pacientes com câncer hematológico e transplantados, a infecção pode evoluir de forma fulminante, com taxas de mortalidade que variam de 10% a 40%. **Objetivos:** Relatar um caso de síndrome respiratória aguda após recuperação medular em paciente recebendo quimioterapia intensa. **Resultados:** Paciente masculino, 36 anos, com diagnóstico prévio de artrite idiopática juvenil, cursando com deformidades articulares. Foi internado no serviço de hematologia devido à presença de massa mediastinal, perda ponderal e dispneia. Realizou biópsia da massa, cujo histopatológico evidenciou positividade nas células de interesse para CD3, CD7, TdT e C-Kit, com negatividade para CD1a, CD10 e CD34, além de Ki-67 >90%, compatível com linfoma/leucemia linfoblástica T. Ao diagnóstico, não havia invasão medular e a doença apenas supradiaphragmática. Iniciou tratamento quimioterápico com o protocolo HyperCVAD, com boa resposta clínica após o bloco IA e desaparecimento da massa mediastinal. Foi reinternado para o bloco IB do mesmo protocolo. Evoluiu com neutropenia febril no D11 do ciclo, com documentação microbiológica de *Moraxella* sp., mantendo estabilidade clínica após terapia antimicrobiana adequada. No entanto, três dias após, desenvolveu quadro respiratório com dor torácica, crepitações pulmonares e tosse. PCR qualitativo em swab nasal identificou infecção por hMPV. A evolução foi rapidamente desfavorável, com hipoxemia grave, choque hemodinâmico e taquidispneia. O paciente foi encaminhado à UTI, necessitando intubação orotraqueal e uso de drogas vasoativas, sem resposta às medidas adotadas, evoluindo a óbito oito dias após o início do quadro clínico. **Conclusão:** A infecção por hMPV constitui uma etiologia relevante de insuficiência respiratória aguda em pacientes imunocomprometidos, particularmente durante ou após quimioterapia intensa. Dada a ausência de terapias antivirais específicas e a limitação de estratégias profiláticas eficazes, o

diagnóstico precoce por PCR e o monitoramento rigoroso de sintomas respiratórios são essenciais. O presente relato reforça a importância da inclusão sistemática de vírus respiratórios, incluindo hMPV, no diagnóstico diferencial de síndrome respiratória aguda em hematologia, sobretudo em períodos de sazonalidade aumentada e em pacientes em tratamento mielossupressor.

Referências:

1. Seo S, Xie H, Campbell AP, Kuypers JM, Leisenring WM, Englund JA, et al. Human Metapneumovirus Infections Following Hematopoietic Cell Transplantation: Factors Associated With Disease Progression. *Biol Blood Marrow Transplant*. 2016;22:414-22.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104056>

ID - 2667

SUCCESSFUL PREGNANCY IN A WOMAN WITH BETA-THALASSEMIA MAJOR: A CASE REPORT

PC Giacometto, ACdO Borges

Hemocentro Regional de Maringá, Maringá, PR,
Brazil

Introduction: Beta-thalassemia major is a transfusion-dependent hemoglobinopathy associated with chronic anemia, transfusion-related complications, and iron overload. Pregnancy in these patients is rare and requires multidisciplinary planning due to increased transfusion demands and temporary interruption of chelation therapy. Case description: A 29-year-old white female was diagnosed with beta-thalassemia major at 8 days of life and has since received regular red blood cell (RBC) transfusions. She underwent cholecystectomy in 2009 and splenectomy in 2015. In 2020, transfusion reactions required the use of washed RBCs. Iron overload was managed with different chelation regimens. In 2022, while on deferoxamine, her serum ferritin was 403ng/mL, and liver T2* MRI showed no hepatic involvement. Chelation was discontinued in December 2022 for conception planning. Pregnancy was confirmed in April 2023, approximately 90 days later. Prenatal care was conducted at focusing on maintaining hemoglobin >10 g/dL, with transfusions every 15 days. At 6 weeks, she presented mild vaginal bleeding, successfully treated with progesterone. No chelation was performed during pregnancy. Delivery occurred at 38 weeks via elective cesarean section. Moderate intraoperative vaginal bleeding was controlled without transfusion. The newborn weighed 3,170 g, with Apgar scores of 9 and 9 at one and five minutes, respectively. She exclusively breastfed for 6 months. Four months postpartum, serum ferritin had increased to 4,463ng/mL. In September 2024, liver MRI demonstrated a hepatic iron concentration of 17.5 mg/g dry weight, confirming significant iron overload. Chelation therapy with deferoxamine was resumed in June 2024. The patient remains on regular transfusions with stable

hemoglobin levels and no major maternal or infant complications reported. Conclusion: This case highlights that a well-controlled iron burden before conception, strict hemoglobin maintenance during pregnancy, and multidisciplinary follow-up can result in a successful pregnancy and delivery in beta-thalassemia major. It also emphasizes the need for early postpartum reassessment of iron status and timely resumption of chelation therapy to prevent iron-related organ damage.

Referências:

Cappellini MD, Porter JB, Viprakasit V, Taher AT. Guidelines for the management of transfusion dependent thalassaemia (TDT). 4th ed. Nicosia (CY): Thalassaemia International Federation; 2021.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104057>

ID – 16

SYSTEMATIC REVIEW AND META-ANALYSIS OF CROVALIMAB (C5 INHIBITOR) IN THE TREATMENT OF PAROXYSMAL NOCTURNAL HEMOGLOBINURIA: EFFICACY AND SAFETY

MM Corcinio^a, KAM Martins^b, VC Soares^b, AD Américo^c

^a Universidade Tiradentes (UNIT), Aracaju, SE, Brazil

^b Centro Universitário de Belo Horizonte, Belo Horizonte, MG, Brazil

^c Hospital A. Beneficência Portuguesa, São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (PNH) is a rare, acquired disease of hematopoietic stem cells, characterized by hemolytic anemia caused by the susceptibility of blood cells to complement-mediated lysis. C5 inhibitors work by blocking the C5 protein, preventing complement activation and red blood cell destruction. This study systematically reviews and analyzes the impact of adding C5 inhibitors to standard treatment in patients with PNH. **Objectives:** To evaluate the safety and efficacy of the C5-inhibitor Crovalimab in patients with Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH). **Material and methods:** PubMed, Scopus, Web of Science, and Cochrane Library were searched for studies on the use of C5-inhibitor crovalimab in patients with PNH (CRD420251026255). Outcomes included hemolysis control (HC) (defined as centrally assessed LDH $\leq 1.5 \times$ ULN), Stabilized Hemoglobin (SH), proportion of patients with Transfusion Avoidance (TA), and safety outcomes, including: Patients with > 1 adverse event (AE) - of any- cause, Serious-Adverse-Events (SAE), or treatment-related AEs; AE leading-to-dose-modification of the study treatment; AE leading-to-treatment- discontinuation; grade 3–5 AEs; and infections. All safety events were evaluated according to the National Cancer Institute Common Terminology Criteria for Adverse Events, version 5.0 (CTCAE v5.0). A comparative analysis between Crovalimab and Eculizumab was also performed regarding efficacy outcomes. Pooled relative risk (RR) and

hazard ratios (HR) with 95% confidence intervals were calculated using a random-effects model, with heterogeneity evaluated via the I^2 statistic. **Results:** Four studies involving 275 patients were included in this study. The pooled prevalence of patients with HC (defined as centrally assessed LDH $\leq 1.5 \times$ ULN) was 83% (95% CI: 0.75–0.91; $I^2 = 60\%$). SH was observed in 61% of patients (95% CI: 0.48–0.75; $I^2 = 76\%$), and TA was achieved in 65% (95% CI: 0.56–0.74; $I^2 = 55\%$). Regarding safety outcomes, the pooled prevalence of patients experiencing ≥ 1 any-grade adverse event (AE) of any cause was 90% (95% CI: 0.78–0.99; $I^2 = 82\%$), and serious adverse events (SAEs) occurred in 14% (95% CI: 0.05–0.23; $I^2 = 68\%$). Treatment-related AEs were observed in 47% of patients (95% CI: 0.18–0.75; $I^2 = 95\%$). AEs leading-to-dose-modification of the study treatment occurred in 2% (95% CI: 0.05–3.75; $I^2 = 0\%$), while treatment-discontinuation due to AEs occurred in only 0.4% (95% CI: 0.01–1.51; $I^2 = 0\%$). Grade 3–5 AEs were reported in 19% of patients (95% CI: 0.14–0.22; $I^2 = 0\%$), and infections were observed in 50% of cases (95% CI: 0.23–0.77; $I^2 = 96\%$). A comparison between Crovalimab and Eculizumab for TA (RR = 0.93; 95% CI: 0.79–1.09; $I^2 = 0.0\%$) and SH (RR = 0.89; 95% CI: 0.63–1.25; $I^2 = 62.6\%$) showed no significant differences between groups. The analysis of HC (RR = 1.01; 95% CI: 0.92–1.12; $I^2 = 0.0\%$) indicated therapeutic equivalence between the drugs. **Discussion and conclusion:** Crovalimab demonstrated promising efficacy in HC, SH levels, and reducing transfusion needs in patients with PNH. Despite a high rate of overall AEs, treatment-related and severe events were relatively infrequent, supporting a favorable safety profile. These findings reinforce its potential as a viable therapeutic option.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104058>

ID - 83

USO DO ÍNDICE DE MENTZER NO AUXÍLIO DO DIAGNÓSTICO DE TALASSEMIA BETA MENOR

PX Maciel

Metodos Laboratório de Análises Clínicas e Hematologia, Pouso Alegre, MG, Brasil

Introdução: As anemias microcíticas e hipocrômicas representam uma parte importante dos achados hematológicos na rotina laboratorial. As principais causas desse tipo de anemia são carência ou deficiência de ferro e as talassemias (1). O diagnóstico diferencial das talassemias se dá pela eletroforese de hemoglobina, em que o nível de Hemoglobina A2 (HbA2) é maior que 3.5% (2). A Talassemia é um tipo de anemia hereditária causada por um desequilíbrio na síntese das cadeias de globinas resultando em uma eritropoiese ineficaz e é considerada a desordem genética mais comum no mundo. Dentre os índices que são usados para auxiliar o diagnóstico, destaca-se o índice de Mentzer que é calculado pela razão entre o volume corpuscular médio e a contagem de hemácias (VCM/RBC). Pacientes que apresentam razão < 13 são sugestivos do diagnóstico de talassemia beta menor enquanto pacientes com razão > 13 são prováveis deficientes de ferro. A

finalidade do uso deste índice é a triagem de pacientes com anemias microcíticas e hipocrômicas, para que possam ser investigadas de forma específica quanto a suspeita de talassemia beta menor. **Objetivos:** Investigar a hipótese do uso do índice de Mentzer na avaliação diagnóstica da Talassemia beta menor, por meio da análise do hemograma de pacientes beta talassêmicos confirmados na eletroforese de hemoglobina. **Material e métodos:** Foram analisadas 140 amostras de sangue total em EDTA, com uso do equipamento Cell Dyn Ruby–ABBOTT para realização do hemograma e posterior cálculo do Índice de Mentzer. As eletroforeses de hemoglobina foram realizadas pelo método de HPLC em laboratório de apoio. Como critério de seleção, foram utilizadas amostras de pacientes que dispunham de pedido médico para ambos os testes. Destaca-se que apenas a base de dados do laboratório foi utilizada. **Resultados:** Das 140 amostras analisadas, 69% (97) apresentaram resultados para Hemograma e Eletroforese de Hemoglobina normais enquanto 31% (43) tiveram alguma alteração nos índices hematimétricos e na eletroforese. Destes, 58% (25) apresentaram elevação de HbA2, sendo que 39,5% (17) expressaram a alteração isolada e 18,5% (8) combinaram a elevação de HbA2 com outras hemoglobinas variantes (HbS e/ou HbC). Dos que apresentaram alteração apenas de HbA2, 76% (13) tiveram o índice de Mentzer < 13. **Discussão e conclusão:** A partir da análise dos dados dessa pesquisa, é possível estimar que 3 entre 4 pacientes (75%) com aumento de HbA2 confirmado e Índice de Mentzer < 13 são pacientes beta talassêmicos. O uso do Índice de Mentzer é simples, rápido e sem custos adicionais ao paciente e pode ser utilizado como método de triagem auxiliando no diagnóstico dos casos de anemias hipocrômicas e microcíticas. Esse diagnóstico diferencial pode evitar que o paciente faça uso de suplementação de ferro sem necessidade, além de conduzir ao tratamento adequado os pacientes beta talassêmicos. Portanto, as anemias podem ser melhor investigadas e diagnosticadas se devidamente interpretadas no hemograma.

Referências:

1. Urrechaga E. Red blood cell microcytosis and hypochromia in the differential diagnosis of iron deficiency and β -thalassaemia trait. *Int Jnl Lab Hem.* 2009;31:528-534.
2. Reis F, Andrade R, Rodrigues C, Barbosa F. Discriminant indexes to simplify the differential diagnosis between iron deficiency anemia and thalassemia minor in individuals with microcytic anemia. *Rev Assoc Med Bras.* 2020;66(9):1277-82.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104059>

ID - 1352

UTILIZAÇÃO DA HIDROXIUREIA PARA PREVENÇÃO DE ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL EM PACIENTES PEDIÁTRICOS FALCÊMICOS

G Dias Gomes, H Piovesan, IM de Carli,
ME Palhuk, M Torine Gimenes,
R Renuzza Villas-Bôas

Universidade Positivo, Curitiba, PR, Brasil

Introdução: A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia causada por mutação na β -globina, resultando na formação da hemoglobina S (HbS). Sua polimerização leva à falcização eritrocitária, provocando isquemia tecidual e complicações vasculares, como o acidente vascular cerebral (AVC), uma das principais causas de morbimortalidade em pacientes pediátricos falcêmicos. A transfusão crônica é a estratégia padrão para prevenção de AVC, mas está associada a riscos como sobrecarga de ferro, aloimunização e infecções. A hidroxiureia surge como alternativa terapêutica, atuando por meio do aumento da hemoglobina fetal (HbF), inibição da polimerização da HbS e redução da inflamação vascular. **Objetivos:** Este estudo revisou a eficácia da hidroxiureia na prevenção de AVC em crianças com anemia falciforme. **Material e métodos:** A partir de pesquisas nas bases MEDLINE/PubMed e SciELO, entre os anos de 2018 e 2025, e nos ensaios clínicos SWITCH e TWITCH, analisou-se a eficácia da hidroxiureia na prevenção de eventos cerebrovasculares em pacientes infantis. O estudo TWITCH demonstrou não inferioridade da hidroxiureia em relação à transfusão crônica na prevenção primária de AVC em crianças com Doppler transcraniano alterado, reduzindo complicações transfusionais. Em contrapartida, o estudo SWITCH, que avaliou prevenção secundária em pacientes com histórico prévio de AVC, não evidenciou equivalência entre as abordagens, mantendo a transfusão como padrão-ouro nesses casos. Os preceitos de exclusão foram, estudos com evidência animal, provenientes de bases não especificadas e publicados fora do período estabelecido de busca. **Resultados:** Identificaram-se 62 artigos nas bases MEDLINE/PubMed e SciELO. Após a triagem por título e resumo, 45 foram excluídos. Dos 17 avaliados para elegibilidade, 11 foram descartados por não tratarem de hidroxiureia ou AVC, abordarem população adulta, grupo controle ou interações, restando 6 incluídos. **Discussão e conclusão:** Conclui-se que a hidroxiureia é uma alternativa segura e eficaz para prevenção primária de AVC em crianças falcêmicas, especialmente em contextos com limitações ao acesso transfusional ou risco elevado de complicações.

Referências:

- Hafiz TA, et al. Blood transfusion vs. hydroxyurea for stroke prevention in children with sickle cell anemia: a systematic review and meta-analysis. *Cureus.* [S.l.], 22 nov. 2022.
- Aderinto N, Olatunji G, Kokori E, Abdulbasit M. Hydroxyurea for secondary stroke prevention in children with sickle cell anaemia: a systematic review of clinical evidence and outcomes. *Annals of Medicine and Surgery (Lond.).* [S.l.], v. 86, n. 2, p. 1042–1047, 3 jan. 2024.
- Parikh T, et al. Pediatric sickle cell disease and stroke: a literature review. *Cureus.* [S.l.], v. 15, n. 1, p. e34003, 20 jan. 2023.
- Peine BR, et al. Prophylactic hydroxyurea treatment is associated with improved cerebral hemodynamics as a surrogate marker of stroke risk in sickle cell disease: a retrospective comparative analysis. *Journal of Clinical Medicine.* [S.l.], v. 11, n. 12, p. 3491, 17 jun. 2022.
- Fields ME, et al. Hydroxyurea reduces cerebral metabolic stress in patients with sickle cell anemia. *Blood.* [S.l.], v. 133, n. 22, p. 2436–2444, 30 maio 2019.

Loggetto SR, et al. Guidelines on sickle cell disease: secondary stroke prevention in children and adolescents. Associação Brasileira de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular guidelines project: Associação Médica Brasileira – 2022. Hematology, Transfusion and Cell Therapy, [S.l.], v. 44, n. 2, p. 246–255, abr. 2022.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104060>

ID - 3011

VARIANTES GÊNICAS DO APOL1 EM INDIVÍDUOS COM DOENÇA FALCIFORME E RETINOPATIA

FDCB Neto ^a, VN Suzart ^a, MJSD Santos ^a, DCDA Oliveira ^b, MS Gonçalves ^c, JRD Ferreira ^a, EV Adorno ^a, WLC Dos Santos ^c, GG de Sá Oliveira ^c, VBF Lima ^c, CG Barbosa ^a

^a Faculdade de Farmácia da Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

^b Hospital de Olhos Humberto Castro Lima, Salvador, BA, Brasil

^c Instituto Gonçalo Moniz – FIOCRUZ, Salvador, BA, Brasil

Introdução: O termo Doença falciforme (DF) refere-se a um conjunto de desordens hemoglobínicas caracterizadas pela alteração no gene da cadeia da globina beta, formando uma hemoglobina mutante denominada HbS em homozigose ou heterozigose com outras variantes. Sua fisiopatologia é complexa e envolve manifestações clínicas heterogêneas, afetando múltiplos órgãos e sistemas (SUNDD et al., 2018). A retinopatia é uma complicação clínica comum da DF, caracterizada pela oclusão de pequenos vasos sanguíneos da retina, sendo a retinopatia proliferativa a forma mais grave da doença, na qual ocorre neovascularização em resposta à hipóxia na retina (FEROZE e AZEVEDO, 2019). A nefropatia falciforme também é uma complicação comum nesta população e, devido a similaridade anatômica dos rins e dos olhos, dois órgãos compostos majoritariamente por microvasculatura, acredita-se que a ocorrência destas duas condições podem estar relacionadas (YAWN et al., 2014). As variantes de risco do gene APOL1 (G1 e G2) decorrem de polimorfismos gênicos associados ao aumento do risco de desenvolvimento de doenças renais. Essas variantes apresentam maior frequência na população africana e afrodescendente e sua presença em indivíduos com DF está associada a uma maior progressão de doenças glomerulares nesta população (ALLADAGBIN, 2020). **Objetivos:** Investigar a associação das variantes gênicas do APOL1 com retinopatia em indivíduos com doença falciforme. **Material e métodos:** Foi realizado um estudo de corte transversal com 38 indivíduos cujos dados clínicos foram obtidos por consulta ao prontuário médico e aplicação de questionário aos pacientes. O sequenciamento gênico foi realizado para identificação das variantes do APOL1, conforme método de Sanger. As análises estatísticas foram realizadas nos softwares Graph Pad Prism 3.0 e SPSS versão 10, considerando significância de $p < 0,05$. **Resultados:** Dentre os 38 indivíduos, 12

(31,6%) eram do sexo masculino e 26 (68,4%) do sexo feminino, com a idade variando dos 5 aos 66 anos (média 39 ± 17). Com relação ao genótipo da DF, 26,3% eram do genótipo SS e 63,2% do SC. A retinopatia acometeu 63,2% dos indivíduos, sendo observada na sua forma proliferativa em 31,6% deles. A ocorrência da variante G1 do gene APOL1 foi observada em 28,9% dos pacientes e sua presença não esteve relacionada com a ocorrência de retinopatia nesta população ($p = 0,9$, IC 95%), nem com sua maior gravidade ($p = 0,9$, IC 95%). **Discussão e conclusão:** O estudo demonstra que apesar da grande prevalência das variantes de risco do APOL1 em indivíduos com DF, não houve relação entre a presença dessas variantes gênicas com a ocorrência e gravidade da retinopatia nesta população.

Referências:

Alladagbin DJ. Association between APOL1 risk variants and hemoglobin variants with progression of glomerular diseases in Bahia. 178 f.il. Tese (Doutorado em Patologia) – Universidade Federal da Bahia. Instituto Gonçalo Moniz, Fundação Oswaldo Cruz, Salvador, 2020.

Feroze KB, Azevedo AM. Retinopathy Hemoglobinopathies. In: StatPearls.TreasureIsland(FL): StatPearls Publishing; 2019. Pecker LH, Lanzkron S. Sickle Cell Disease. Ann Intern Med. 2021;174:ITC1-ITC16. Jan, 2021.

Sundd P, et al. Pathophysiology of Sickle Cell Disease. Annu Rev Pathol. 2019 Jan 24;14:263-292. Out, 2018.

Yawn BP, et al. Management of sickle cell disease: summary of the 2014 evidence-based report by expert panel members. Jama. 312.Out, 2014.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104061>

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIAS CARENCIAIS, HEMOCROMATOSE E PORFIRIA

ID - 3071

A HIPERFERRITINEMIA ASSOCIADA ÀS MUTAÇÕES DO GENE HFE NO BRASIL.

ACP Flausino ^a, TF Ribeiro ^a, CRB Domingos ^a, A Lorenzetti ^b

^a Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho, São José do Rio Preto, SP, Brasil

^b Hemocentro de São José do Rio Preto, São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: O ferro tem papel fundamental na funcionalidade dos tecidos, sendo adquirido na alimentação e absorvido pelas células intestinais. Agrupa-se na forma de ferritina, que pode ser utilizada como parâmetro para avaliar o nível de ferro intracelular. A hiperferritinemia pode estar associada a patologias genéticas como a hemocromatose, doença autossômica recessiva com a maioria dos casos relacionados às mutações do gene HFE, com três polimorfismos mais frequentes no Brasil, H63D, S56C e C282Y. **Objetivos:** Investigar a relação entre os polimorfismos no gene HFE e a hiperferritinemia. **Material e métodos:** Para atestar a relação entre a

hiperferritinemia com as mutações do gene *HFE*, é necessário analisar os parâmetros de ferritina por ensaio imunoenzimático (Biotec Laboratories Ltd, Ipswich, Reino Unido). Nesse estudo serão utilizadas 100 amostras de sangue de pacientes com hiperferritinemia. As amostras passaram por extração de DNA *salling-out* e, posteriormente, serão investigadas a presença das mutações *H63D*, *S65C* e *C282Y* por reação em cadeia da polimerase, seguida de análise de restrição de polimorfismo de fragmento único (PCR-RFLP). **Resultados:** Foram analisadas 47 amostras para a presença dos polimorfismos e a quantificação dos níveis de ferritina. Todos os pacientes apresentaram valores elevados, sendo esperados 200 $\mu\text{g/L}$ para mulheres e 300 $\mu\text{g/L}$ para homens. O grupo foi composto por 15 mulheres (31,9%) e 32 homens (68,1%), com idades entre 20 e 87 anos, com média de 58,6 anos. A média de ferritina para mulheres foi de 1684,7 $\mu\text{g/L}$ e de homens 1811,0 $\mu\text{g/L}$. Foi realizado o *Teste Exato de Fisher* para analisar a associação de sexo e idade com as mutações, e teve-se que não há associação entre eles ($p = 1$). Foram analisados 188 alelos e obteve-se que para *H63D* foram identificados 24 heterozigotos e 11 homozigotos mutantes, para *S65C*, 4 heterozigotos e 2 homozigotos mutantes e *C282Y*, 5 heterozigotos e 4 homozigotos mutantes. Os indivíduos que portadores de pelo menos uma das mutações possuem hiperferritinemia com média de 1921,5 $\mu\text{g/L}$. As médias de ferritina para *H63D* foram de 1966,2 $\mu\text{g/L}$, *C282Y* de 1600,6 $\mu\text{g/L}$ e *S65C* de 1091,2 $\mu\text{g/L}$. O teste estatístico ANOVA ($p = 0,05$) foi realizado para relacionar a presença das mutações com os valores de ferritina. Ambas as mutações tiveram resultados significativos ($p < 0,01$). **Discussão e conclusão:** Médias elevadas de ferritina foram encontradas em homens para as mutações *H63D* e *C282Y*, o que sugere uma maior predisposição à sobrecarga de ferro neste grupo. A mutação *H63D* foi mais frequente e com valores de ferritina, tanto em homens quanto em mulheres, indicando maior propensão à sobrecarga de ferro. Devido as mulheres perderem ferro durante a menstruação e gravidez, foi observado menores níveis de ferritina, o que pode influenciar nos sintomas clínicos da doença. As mutações analisadas apresentam elevados valores de ferritina, sendo a *H63D* com os maiores valores e recorrência. Os homens têm maior presença de mutações e valores de ferritina em relação a mulheres.

Referências:

Este trabalho contou com apoio financeiro da Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP), processo n° 2025/03124-0.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104062>

ID – 2833

AÇÃO TERAPÊUTICA DO GIVOSIRANA NO TRATAMENTO DA PORFIRIA INTERMITENTE AGUDA: REVISÃO SISTEMÁTICA

JV Macedo da Cunha, L Ferreira Alves,
M Prisco de Souza, V Cavalcante Monici,
AC Pierote Rodrigues Vasconcelos,
N de Oliveira Maciel, A Bernardes Maciel,

L Lourenço da Rocha Matos,
GL de Souza Cordeiro, LK Alves da Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A porfria intermitente aguda (PIA) é o subtipo mais prevalente da porfria hepática aguda (PHA), associada à deficiência parcial da enzima porfobilinogênio deaminase (PBGD). O tratamento convencional dos ataques agudos inclui a administração intravenosa de hemina, analgésicos e monitorização clínica. A aprovação do givosirana pela Food and Drug Administration (FDA) em 2019 e sua adoção subsequente em outros países, incluindo o Brasil em 2020, transformou o manejo da doença, reduzindo a frequência de crises e a necessidade de hemina profilática. **Objetivos:** Este estudo visa comparar a eficácia e segurança do givosirana em curto e longo prazo, com base em estudos intervencionistas e observacionais. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão sistemática da literatura seguindo as diretrizes PRISMA nas bases PubMed, Embase, Scopus e Web of Science, utilizando os descritores "Acute Intermittent Porphyria", "Acute Hepatic Porphyria" e "Givosiran". Foram incluídos ensaios clínicos randomizados e estudos de coorte em português ou inglês. Após a desduplicação dos artigos e exclusão de artigos de revisão e artigos originais cuja população principal do estudo não fosse de pacientes com diagnóstico de PIA, restou somente quatro estudos selecionados para análise. **Discussão e conclusão:** O principal estudo analisado foi o ENVISION, um ensaio clínico duplo-cego, randomizado e multicêntrico, que incluiu 94 pacientes (48 no grupo givosirana e 46 no grupo placebo). Após seis meses, o grupo givosirana apresentou uma média anual de crises significativamente menor (3,2; IC 95%: 2,3–4,6) em comparação ao placebo (12,5; IC 95%: 9,4–16,8), representando uma redução de 74% ($p < 0,001$). Ademais, 50% dos pacientes no grupo givosirana permaneceram livres de crises, versus 17% no placebo. Observou-se também redução significativa nos níveis urinários de ácido delta-aminolevulínico (ALA) e porfobilinogênio (PBG) (86% e 91%, respectivamente; $p < 0,001$). O grupo givosirana apresentou ainda diminuição no uso de hemina e opioides e melhora na avaliação subjetiva da doença. Em relação à segurança, 90% dos pacientes tratados com givosirana relataram eventos adversos (EAs), frente a 80% no grupo placebo. Os EAs mais frequentes foram reações no sítio de injeção, náusea, insuficiência renal por redução da taxa de filtração glomerular, rash cutâneo, elevação de alanina-aminotransferase (ALT) e fadiga. Esses achados foram corroborados por um estudo de fase 1, que avaliou doses entre 0,035 e 5 mg/kg/mês. A dose de 2,5 mg/kg/mês apresentou melhor equilíbrio entre eficácia (redução de ALA e PBG) e perfil de segurança. Na continuidade do ENVISION, com seguimento de até 30 meses, os pacientes que continuaram a receber givosirana mantiveram uma média anual inferior a uma crise e níveis urinários persistentemente baixos de ALA e PBG. Aqueles originalmente alocados no grupo placebo apresentaram reduções semelhantes após o início do givosirana, reforçando a eficácia sustentada do tratamento. O tratamento mensal com givosirana em pacientes com PIA demonstrou eficácia robusta, evidenciada pela redução significativa na frequência de crises, uso de hemina e opioides, e dos níveis urinários de ALA e PBG. Embora tenha sido observada uma taxa

discretamente maior de EAs, estes foram predominantemente de baixa gravidade e não houve registro de eventos fatais, reforçando o uso clínico do givosirana no tratamento da PIA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104063>

ID - 3242

ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS ASSOCIADAS AO ESCORBUTO EM CRIANÇA COM TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: RELATO DE CASO

IA Martins, FM Barbosa, CY Nishi, GD de Souza

Hospital Luz Vila Mariana, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O escorbuto, deficiência grave de ácido ascórbico (vitamina C), é raro na infância, mas pode ocorrer em pacientes com restrição alimentar expressiva e risco de hipovitaminoses. As manifestações clínicas incluem alterações hematológicas, dor articular, equimoses e gengivorragia, podendo simular outras doenças hematológicas ou reumatológicas. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 7 anos, com Transtorno do Espectro Autista (TEA) e seletividade alimentar, alimentando-se predominantemente de cuscuz, ovo e canjica, com baixa ingestão de carnes, legumes, frutas e verduras. Iniciou há três semanas da admissão hospitalar surgimento de equimoses espontâneas em quadril e membros inferiores, seguida por dor e edema em joelhos bilateralmente, de início insidioso e progressivo, culminando em limitação de deambulação, motivo pelo qual procurou atendimento médico. Evoluiu ainda com gengivorragia durante escovação dental. Afebril, sem perda ponderal e sem sintomas infecciosos concomitantes. Ao exame físico, apresentava-se descorado, com hematomas em membros inferiores, dor à mobilização de joelhos, com sinais flogísticos (calor e edema) em articulação e dificuldade de deambular. Exames laboratoriais revelaram anemia (Hb 7,4g/dL) microcítica e hipocrômica, leucopenia ($1.990/\text{mm}^3$), plaquetas normais ($319.000/\text{mm}^3$), função hepática e renal preservadas, tempos de coagulação normais, sem sinais de hemólise. Ferritina (14,8ng/mL) e índice de saturação de transferrina (6%) baixos. Diante do quadro clínico e histórico alimentar restrito, aventou-se hipótese de escorbuto, confirmado pela dosagem sérica de vitamina C com deficiência severa ($< 0,4 \text{ mg/dL}$). Iniciou suplementação com ácido ascórbico, evoluindo com rápida melhora dos sintomas articulares e regressão dos sangramentos em poucos dias. Além disso, iniciou suplementação terapêutica de ferro, tendo recebido 3 doses de ferro endovenoso antes da alta hospitalar, mantendo-se estável e sem necessidade de transfusão de hemácias, com prescrição para manter suplementação de ferro por via oral. **Conclusão:** O escorbuto deve ser lembrado no diagnóstico diferencial de quadros hematológicos e articulares em crianças com dietas restritivas. O ácido ascórbico tem papel importante na formação do colágeno e da matriz extracelular, função leucocitária, absorção de ferro, metabolismo do ácido fólico e outros processos enzimáticos. A deficiência de vitamina C leva portanto à alteração da síntese de colágeno,

comprometendo vasos sanguíneos e tecidos de sustentação, resultando em equimoses, gengivorragia e dor óssea/articular. Os achados laboratoriais podem simular patologias hematológicas, como púrpura, leucemias ou distúrbios de coagulação. A dosagem sérica de vitamina C confirma o diagnóstico. O tratamento com suplementação vitamínica promove rápida recuperação, sendo essencial o reconhecimento precoce para evitar intervenções desnecessárias. Este caso ressalta a importância da investigação nutricional em crianças com queixas hematológicas ou musculoesqueléticas atípicas, especialmente na presença de seletividade alimentar. O escorbuto, embora raro nos dias atuais e, portanto, difícil de ser lembrado como diagnóstico diferencial, é uma condição potencialmente grave, porém reversível e facilmente tratável quando prontamente diagnosticada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104064>

ID - 2924

ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS NAS INFECÇÕES FÚNGICAS: REVISÃO NARRATIVA

LGDO Costa ^a, CSDS Oliveira ^a, MS Chalkidis ^a, RDS Magalhães ^a, ACL Correa ^a, BVRE Almeida ^b, GMRE Almeida ^b, KDOR Borges ^a

^a Universidade do Estado do Pará (UEPA), Santarém, PA, Brasil

^b IMEPAC, Uruguari, MG, Brasil

Introdução: As infecções fúngicas invasivas são complicações de elevada letalidade em pacientes imunocomprometidos ou criticamente enfermos, resultando da interação entre a virulência do patógeno e a resposta imune do hospedeiro. Alterações hematológicas, como citopenias, disfunções plaquetárias e coagulopatias, podem decorrer tanto da resposta inflamatória sistêmica quanto da infiltração medular ou supressão hematopoiética direta, influenciando de forma decisiva o prognóstico. Reconhecer e caracterizar esses distúrbios é essencial para aprimorar o diagnóstico, a estratificação de risco e o manejo terapêutico. **Objetivos:** Mapear e descrever evidências publicadas entre janeiro de 2015 e julho de 2025 sobre alterações hematológicas associadas a infecções fúngicas invasivas. **Material e métodos:** Buscas foram realizadas nas bases PubMed, SciELO e LILACS, com cruzamentos entre palavras-chave como “fungal infection”, “candidemia”, “aspergillosis”, “histoplasmosis” AND “hematologic changes”, “cytopenia”, “thrombocytopenia”, “coagulopathy”, “anemia”. Excluíram-se artigos sem dados laboratoriais, sem acesso ao texto integral, relatos de caso únicos sem revisão comparativa ou resumos de congresso sem dados completos. **Discussão e conclusão:** Foram incluídos estudos que reportam os seguintes achados: candidemia frequentemente associa-se a leucopenia, linfopenia e plaquetopenia, sendo a plaquetopenia um fator de mortalidade independente em pacientes críticos; em aspergilose invasiva, alterações como anemia normocítica normocrômica e coagulopatia leve têm sido descritas em pacientes transplantados; histoplasmoze disseminada pode causar pancitopenia,

devido à infiltração medular por macrófagos histiocíticos com fungos; coagulopatias mais graves, como coagulação intravascular disseminada (CID), ocorrem principalmente em fungemias fulminantes, com marcadores como diminuído fibrinogênio e tempo de tromboplastina prolongado. Essas evidências indicam que infecções fúngicas invasivas podem provocar alterações hematológicas multifacetadas, desde citopenias até disfunções plaquetárias e coagulopatias, que refletem tanto resposta inflamatória sistêmica quanto comprometimento hematopoiético direto (infiltração ou supressão medular). A pancitopenia em histoplasmose destaca a necessidade de avaliação da medula óssea; já a plaquetopenia na candidemia crítica marca pior prognóstico e deve orientar vigilância intensiva. Há lacunas relativas à frequência dessas alterações em diferentes populações e à resolução hematológica após tratamento antifúngico. Estudos prospectivos e padronizados são necessários para validar o uso de biomarcadores hematológicos como guias prognósticos e de resposta terapêutica. As infecções fúngicas invasivas promovem alterações hematológicas relevantes: citopenias, anemias, plaquetopenia e coagulopatias que têm impacto no prognóstico e exigem investigação laboratorial criteriosa. É essencial integrar avaliação hematológica ao manejo dessas infecções, especialmente em populações vulneráveis. Futuros estudos devem explorar o papel desses marcadores na estratificação de risco e na monitorização da resposta ao tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104065>

ID - 548

ANEMIA FERROPRIVA EM PACIENTES COM DOENÇA CELÍACA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

CP Coimbra, DD Mello

Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A doença celíaca (DC) é uma enteropatia autoimune desencadeada pela ingestão de glúten, que provoca atrofia da mucosa intestinal e má absorção de nutrientes. A anemia ferropriva (AF) pode ser a única manifestação clínica da DC, sobretudo em adultos. Essa associação ainda é subdiagnosticada em diversos contextos clínicos, especialmente em pacientes com AF refratária à suplementação oral de ferro. **Objetivos:** O objetivo deste trabalho é investigar, através de revisão sistemática da literatura, a prevalência da doença celíaca em pacientes adultos com anemia ferropriva, com ênfase na identificação de mecanismos fisiopatológicos subjacentes, estratégias diagnósticas recomendadas e impacto terapêutico da dieta isenta de glúten, a fim de embasar a implementação de protocolos de rastreamento clínico e diagnóstico diferencial em contextos de anemia de causa não esclarecida. **Materiais e métodos:** Realizou-se uma revisão sistemática segundo as diretrizes PRISMA, utilizando as bases PubMed, SciELO, Scopus e LILACS. Foram aplicados os descritores “celiac disease”, “iron deficiency anemia”, “malabsorption” e

“prevalence” para artigos publicados entre 2000 e 2024. Incluíram-se estudos com adultos ou populações mistas com diagnóstico confirmado de DC e associação com AF. Foram excluídos estudos exclusivamente pediátricos, relatos de caso e publicações sem confirmação diagnóstica. Dos 234 artigos inicialmente encontrados, 18 preencheram os critérios de inclusão. **Discussão e conclusão:** A meta-análise de Mahadev et al. identificou prevalência de DC em 3,2% (IC 95%: 2,6–3,9%) dos pacientes com AF inexplicada, chegando a 5,5% (IC 95%: 4,1–6,9%) nos estudos de maior qualidade. Outros estudos relataram prevalências entre 7,1% e 10,3%, com taxas ainda mais elevadas em pacientes com AF refratária. Observou-se também que até 54,7% dos pacientes celíacos adultos podem apresentar anemia no momento do diagnóstico. A adoção de dieta isenta de glúten resultou em melhora significativa dos níveis de hemoglobina na maioria dos casos. Os achados reforçam que a anemia ferropriva pode ser a principal ou única manifestação da DC em adultos. A má absorção de ferro associada à atrofia vilositária e ao aumento da hepcidina pela inflamação intestinal justificam essa associação. A triagem sorológica com anti-transglutaminase IgA, seguida de biópsia duodenal, deve ser considerada nos casos de anemia sem causa definida, especialmente se refratária à reposição oral. A prevalência de DC entre pacientes com anemia ferropriva sem etiologia aparente varia de 3% a 10%. A inclusão da investigação para DC na abordagem diagnóstica desses pacientes pode contribuir para o diagnóstico precoce, controle clínico eficaz e prevenção de complicações associadas. Estudos epidemiológicos no Brasil são necessários para aprofundar a compreensão dessa relação e orientar protocolos clínicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104066>

ID - 640

ANEMIA MEGALOBLÁSTICA ASSOCIADA AO USO PROLONGADO DE METFORMINA

I Di Gesu Gesteira^a, MJ Pinheiro Fernandes^b, M Zuntini do Amaral Marçoleto^c

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

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

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

Introdução: A metformina é amplamente utilizada como primeira escolha no tratamento do diabetes mellitus tipo 2 devido ao seu bom perfil de eficácia e segurança. No entanto, seu uso prolongado tem sido associado à deficiência de vitamina B12, um nutriente essencial para a maturação celular e a síntese de DNA. A carência dessa vitamina pode levar ao desenvolvimento de anemia megaloblástica, caracterizada por eritropoese ineficaz, macrocitose e alterações neurológicas. Embora já reconhecida por diretrizes internacionais, essa complicação permanece subdiagnosticada, principalmente em serviços de atenção primária à saúde. **Objetivos:** O objetivo deste artigo é avaliar a ocorrência de anemia

megaloblástica associada ao uso prolongado de metformina, buscando compreender os mecanismos dessa relação e suas implicações clínicas. **Material e métodos:** Para esta revisão, foram selecionados 21 estudos que abordam a relação entre o desenvolvimento de anemia megaloblástica com o uso prolongado de Metformina. A pesquisa foi conduzida em bases de dados científicos, incluindo PubMed e Scopus, focando em artigos publicados nos últimos dez anos. Os critérios de inclusão foram estudos que avaliaram a anemia megaloblástica em pacientes usuários de metformina. Estudos que não abordaram especificamente o uso do fármaco foram excluídos. Foram considerados artigos de ensaios clínicos randomizados, estudos observacionais e revisões sistemáticas. **Resultados:** A literatura aponta que a metformina interfere na absorção ileal da vitamina B12, provavelmente por alteração no transporte mediado por cálcio do complexo vitamina B12-fator intrínseco. A prevalência de deficiência varia de 6% a 30% em pacientes diabéticos que utilizam o fármaco por mais de quatro anos. Manifestações clínicas incluem anemia macrocítica, glossite, parestesias, fraqueza muscular e déficit cognitivo, sendo muitas vezes irreversíveis. Após estudos realizados no país, o governo britânico recomenda monitoramento periódico da vitamina B12 em pacientes em uso contínuo de metformina, especialmente idosos, vegetarianos, e indivíduos com alterações gastrointestinais prévias. A suplementação oral ou intramuscular demonstrou eficácia na correção da deficiência e na reversão do quadro hematológico. **Discussão e conclusão:** Embora haja grandes estudos demonstrando a associação entre metformina e deficiência de vitamina B12, muitos serviços de saúde ainda não incluem o monitoramento regular em protocolos de atenção ao diabético. A ausência de sintomas específicos nos estágios iniciais da deficiência contribui para o subdiagnóstico, sendo comum o reconhecimento tardio apenas após manifestações hematológicas ou neurológicas. Implementar diretrizes clínicas claras, é crucial para prevenir a progressão da deficiência e evitar complicações como anemia megaloblástica e neuropatia irreversível. A integração do rastreamento laboratorial anual da vitamina B12 no manejo do paciente diabético é uma estratégia. Portanto, o uso crônico de metformina está fortemente associado à deficiência de vitamina B12, com risco significativo para o desenvolvimento de anemia megaloblástica. O reconhecimento precoce desse efeito adverso é essencial para evitar desfechos graves. Recomenda-se o monitoramento regular dos níveis séricos de B12 em pacientes diabéticos em uso de metformina. Medidas simples podem contribuir para a prevenção e o manejo eficaz dessa condição subestimada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104067>

ID - 1107

ANEMIA POR DEFICIÊNCIA DE FERRO NO MARANHÃO: UM PERFIL CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICO, 2014-2024

LAP Lopes^a, MM Sampaio^b, LBM de Andrade^c, LCM Sampaio^d, LMA Pereira^e, FF Soares Filho^e, ADS Ferreira^f, BAK da Silva^f, SCM Monteiro^g

^a Universidade Ceuma (CEUMA), São Luís, MA, Brasil

^b Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (PUC-Minas), Poços de Caldas, MG, Brasil

^c Afya Centro Universitário Uninovafapi (UNINOVAFAP), Teresina, PI, Brasil

^d Afya Itabuna (AFYA), Itabuna, BA, Brasil

^e Laboratório Gaspar (GASPAR), São Luís, MA, Brasil

^f Universidade Federal do Delta do Parnaíba (UFDP), Parnaíba, PI, Brasil

^g Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

Introdução: A Organização Mundial da Saúde reconhece que a deficiência de ferro e a anemia ferropriva são as principais deficiências nutricionais em todo o mundo, com 30% da população sendo afetada por essas condições. **Objetivos:** Descrever o perfil epidemiológico das internações por anemia causadas por deficiência de ferro na população maranhense. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo descritivo com dados do número de internações entre o período de 2014 a 2024 disponíveis no Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS). Foram avaliadas as variáveis sexo, faixa etária e cor/raça. Os dados foram tabulados no programa Excel e analisados em formato de proporção. Por serem dados secundários de domínio público, dispensa-se a aprovação de Comitê de Ética em Pesquisa. **Resultados:** No Brasil, no período de 2014 a 2024, foram notificados 135.980 casos de anemia por deficiência de ferro. No Maranhão, foram notificadas 3.982 internações (2,93%), dos casos notificados no período, com 2.310 sendo do sexo feminino (58%) e 1.672, do sexo masculino (42%). A faixa etária predominante foi a de 20 a 39 anos (23,68%), e a cor/raça parda apresentou o maior número de casos (60,69%). **Discussão e conclusão:** O ferro desempenha um papel fundamental em muitos processos fisiológicos, incluindo a produção de energia, o transporte de oxigênio pela hemoglobina nos glóbulos vermelhos, a síntese de DNA e as reações de oxirredução. No presente estudo, as faixas etárias mais prevalentes foram os adultos, embora não haja diferença significativa de proporção entre as faixas etárias analisadas; segundo a OMS, a anemia ferropriva é mais comum em crianças. A maior prevalência no sexo feminino possui consequências substanciais para a saúde da mulher, incluindo diminuição da capacidade de trabalho e produtividade, bem como impacto negativo na gestação. Segundo o Global Burden of Diseases Study (2017), a deficiência de ferro é a quarta causa de anos vividos com incapacidade entre as mulheres. O maior número de casos foi em pardos, condizente com a formação da população maranhense e com a literatura que enfatiza que este tipo de anemia se desenvolve principalmente em pretos e pardos. Porém, houve um grande número de casos sem informação, o que representa uma limitação ao avaliar essa variável. Os dados apresentados demonstram que a anemia por deficiência de ferro no Maranhão, no período de 10 anos, ocorreu predominantemente em pacientes em faixa etária adulta, do sexo feminino e pardos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104068>

ID - 2920

ANEMIA: UM DESAFIO GLOBAL DE SAÚDE COM IMPLICAÇÕES MULTIFATORIAIS

CMV Borges, JDL Coneglian, MZ Baraldi,
BB Vinholes, FS Zottmann, RT Da Silva,
JBCB Da Silva

São Leopoldo Mandic – Campinas, Campinas, SP,
Brasil

Introdução: A anemia é a desordem hematológica mais prevalente no mundo, afetando mais de um bilhão de pessoas, principalmente crianças, gestantes e idosos. Ela é definida pela redução na concentração de hemoglobina no sangue, resultando em hipóxia tecidual e complicações sistêmicas. A causa mais comum de anemia é a deficiência de ferro, seguida por doenças inflamatórias. O diagnóstico precoce é extremamente importante, já que ela é associada com um aumento na morbidade e mortalidade em populações vulneráveis, e além disso, pode resultar em prejuízos socioeconômicos, intelectuais e de qualidade de vida. **Objetivo:** compreender o motivo das crianças, mulheres em idade fértil e idosos serem considerados populações de maior risco para anemia. **Materiais e métodos:** Metodologia: revisão narrativa de literatura utilizando as bases de dados do PubMed e Scielo com artigos publicados em inglês ou português de 2001 a 2024 e descritores de anemia em crianças, anemia em mulheres e anemia em idosos. **Discussão:** A anemia por deficiência de ferro é uma causa importante de morbidade em mulheres, que representam 30,2% dos casos globais. Suas causas são multifatoriais: menstruação, sangramentos uterinos, perdas gastrointestinais e infecções como malária, ancilostomíase e esquistossomose. Adolescentes até 19 anos são mais vulneráveis devido ao crescimento, perdas menstruais e dieta inadequada. Na gestação, 12% das mulheres começam com estoques baixos, e a demanda por ferro cresce até 10 vezes. Elevando o risco de mortalidade materna e perinatal, prematuridade (2,6x) e baixo peso ao nascer (3,1x), tornando essencial a suplementação. No pós-parto, a anemia leva à depressão e dificuldade na amamentação, e seus filhos têm maior risco de prejuízo no aprendizado e memória no futuro. O cenário de anemia mais comum em idosos é devido à deficiência de ferro. 30% das anemias em idosos são causadas por processos inflamatórios, frequentemente associados a câncer, diabetes e problemas cardiovasculares. Além disso, o envelhecimento compromete a eritropoiese e aumenta a incidência de síndromes mielodisplásicas. **Conclusão:** A anemia se apresenta como um problema global, particularmente em grupos vulneráveis como crianças, mulheres em idade fértil e idosos. O diagnóstico precoce e o manejo são essenciais para prevenção de complicações. Estratégias de prevenção são essenciais para melhorar os desfechos clínicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104069>

ID – 712

ANEMIAS DA SÉRIE VERMELHA NÃO NUTRICIONAIS: REVISÃO BIBLIOGRÁFICA BASEADA EM EVIDÊNCIAS NACIONAIS E INTERNACIONAIS (2015–2025)

LOP De Assuncao, CID Valente, SMS Trindade,
SDC Corora, SJ Sales

Fundação Centro de Hemoterapia e Hematologia do
Pará (HEMOPA), Belém, PA, Brasil

Introdução: As doenças da série vermelha não nutricionais englobam um conjunto de anemias com origens genéticas, autoimunes ou adquiridas, como a anemia falciforme, as talassemias, as anemias hemolíticas autoimunes e a anemia aplásica. Essas condições têm expressivo impacto clínico, social e econômico, exigindo diagnóstico precoce e acompanhamento especializado. A anemia falciforme, em particular, é considerada problema de saúde pública no Brasil, com maior prevalência em populações negras e pardo-brasileiras. **Objetivos:** Revisar as evidências disponíveis em revisões gerais, sistemáticas e metanálises nacionais e internacionais publicadas entre 2015 e 2025 sobre as principais anemias não nutricionais da série vermelha, enfocando prevalência, manifestações clínicas, condutas e impacto nos sistemas de saúde. **Materiais e métodos:** Foram realizadas buscas nas bases PubMed, Scielo, LILACS, Scopus e Cochrane Library com os termos: “anemia falciforme”, “anemia hemolítica”, “talassemia”, “anemia aplásica”, combinados a “systematic review” ou “meta-analysis”. Critérios de inclusão: publicações entre 2015 e 2025, com foco em populações humanas, publicadas em português, espanhol ou inglês. Priorizaram-se estudos com dados da realidade brasileira ou com repercussões clínicas para a América Latina. **Discussão e conclusão:** Uma metanálise global de 2023 apontou que a anemia falciforme afeta mais de 300 mil nascimentos por ano no mundo. No Brasil, a prevalência é de 1 em cada 1.000 nascidos vivos, com concentração maior nas regiões Norte e Nordeste (MARQUES et al., 2023). Revisão brasileira (2021) sobre complicações da doença falciforme evidenciou alto risco de acidente vascular cerebral (AVC) e síndrome torácica aguda, com mortalidade precoce quando não há seguimento especializado (SANTOS et al., 2021). Uma revisão sistemática de 2020 apontou que o uso de hidroxiureia reduz significativamente as crises dolorosas e episódios de hospitalização em pacientes com falciforme, embora o acesso a esse tratamento ainda seja limitado em algumas regiões brasileiras (FREITAS et al., 2020). Revisão de 2019 sobre talassemias mostrou que o diagnóstico precoce, terapia transfusional regular e o uso de quelantes de ferro são essenciais para evitar sobrecarga férrica e insuficiência cardíaca (OLIVEIRA et al., 2019). Anemia aplásica, embora rara, foi tema de revisão de literatura em 2022 com dados brasileiros indicando associação a infecções virais, exposição a agrotóxicos e medicamentos mielotóxicos (SILVA et al., 2022). As anemias hereditárias e adquiridas não nutricionais ainda

representam desafios assistenciais, principalmente em áreas com menor cobertura de serviços especializados. Apesar da existência de protocolos clínicos e tratamentos eficazes, como a hidroxíureia, a inequidade de acesso e o diagnóstico tardio ainda comprometem os resultados clínicos, sobretudo na população com doença falciforme. A sobrecarga nos centros hematológicos e a necessidade de seguimento multidisciplinar apontam para a urgência em ampliar o acesso e qualificação da rede de atenção especializada. As anemias da série vermelha não nutricionais exigem atenção contínua das políticas públicas de saúde no Brasil. Evidências científicas nacionais e internacionais confirmam a alta carga de morbidade associada, especialmente nas hemoglobinopatias. O fortalecimento do rastreamento neonatal, acesso à terapia adequada e capacitação das equipes de saúde são fundamentais para mudar o panorama dessas doenças no país.

Referências:

Rev. Bras. Hematol. Hemoter., v. 42, n. 3, p. 195–201, 2020.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104070>

ID - 461

ASSOCIAÇÃO ENTRE ANEMIA MATERNA E PREMATURIDADE: ANÁLISE DA COORTE DE NASCIMENTOS GUARU-YÁ.

MA Pallotta^a, DCD Silva^a, CRL Netto^a,
PA Neves^b, LF Arantes^c, AFV Soares^a,
CP Coelho^a, MM Traldi^a, FMM Rodrigues^a,
MB Malta^a

^a Universidade do Oeste Paulista, Guarujá, SP, Brasil

^b Centre for Global Child Health, The Hospital for Sick Children, Canada

^c Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade Estadual Paulista (UNESP), Botucatu, SP, Brasil

Introdução: A gestação impõe aumento na demanda de ferro, necessário ao crescimento fetal e às adaptações fisiológicas maternas. A anemia materna, prevalente em países de baixa e média renda, afetou 35,5% das gestantes no mundo em 2023 e está associada a desfechos negativos para mãe e bebê. **Objetivos:** Investigar a associação entre anemia materna e prematuridade no município do Guarujá-SP. **Material e métodos:** Corte transversal da linha de base da Coorte de Nascimentos Guarú-yá (CAAE 77667124.0.0000.5515), que incluiu todos os nascimentos de residentes do município entre abril/2024 e março/2025. Os dados foram coletados na maternidade durante a internação hospitalar. Anemia foi definida como hemoglobina < 11,0 g/dL no parto. O desfecho foi prematuridade (< 37 semanas), estimada com o método de Capurro, aplicado por profissionais treinados. A associação foi avaliada por regressão logística múltipla, ajustando para idade materna, escolaridade, cor da pele, índice de riqueza, presença de companheiro, número de filhos, pré-natal, diabetes, hipertensão, infecção urinária, sífilis, tabagismo, uso de

álcool, drogas e suplementação com sulfato ferroso. Foram estimadas razões de chances (OR), intervalos de confiança de 95% (IC95%). Os dados foram gerenciados na plataforma RED-Cap 14.4.0 e analisados no software Stata 13.1. **Resultados:** Foram avaliadas 2.137 puérperas, com idade média de 27,7 anos (DP 6,5). A prevalência de anemia foi de 25,5% e a de prematuridade, 10,2%. Após ajuste para variáveis sociodemográficas, obstétricas e clínicas, a anemia materna foi associada a maior chance de prematuridade (OR = 1,96; IC95%:1,41–2,72; $p < 0,001$), representando aumento de 96% na chance de parto prematuro. **Discussão e conclusão:** Evidências semelhantes foram observadas em outras coortes brasileiras, como a MINA-Brasil, que destacam o impacto de deficiências nutricionais sobre anemia e desfechos neonatais adversos. A anemia reduz a capacidade de transporte de oxigênio e nutrientes ao feto, podendo comprometer o crescimento intrauterino e aumentar o risco de parto prematuro. Apesar da mensuração da hemoglobina ter ocorrido no parto, ela pode refletir anemia persistente, especialmente no terceiro trimestre, fase crítica para crescimento fetal e maturação placentária. Os efeitos deletérios da baixa hemoglobina provavelmente se iniciam antes do parto, e a medida pontual pode funcionar como marcador do estado nutricional materno nas semanas anteriores. Estratégias de rastreamento e intervenção precoce, incluindo suplementação e monitoramento no pré-natal, são essenciais para reduzir esse desfecho, sobretudo em populações vulneráveis. A anemia materna foi associada ao aumento significativo na ocorrência de partos prematuros. Qualificar o pré-natal com diagnóstico e tratamento oportunos pode reduzir a prematuridade e seus impactos na saúde neonatal.

Referências:

Neves PAR, et al. Effect of Vitamin A status during pregnancy on maternal anemia and newborn birth weight: results from a cohort study in the Western Brazilian Amazon. *European Journal of Nutrition*, v. 59, p. 45–56, 2020.

World Health Organization. Anaemia in women and children. Geneva: WHO, 2025. Disponível em: <https://www.who.int/data/gho/data/themes/theme-details/GHO/gho-nutrition>.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104071>

ID - 2598

ASSOCIAÇÃO ENTRE CÂNCER COLORRETAL E ANEMIA FERROPRIVA: REVISÃO BASEADA EM EVIDÊNCIAS RECENTES

CDO Christoff^a, FH Malinoski^b

^a Universidade Positivo, Curitiba, PR, Brasil

^b Universidade Estadual de Ponta Grossa, Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: A anemia ferropriva (AF) é a deficiência nutricional mais comum e pode ser manifestação inicial de câncer colorretal (CCR), especialmente em tumores do cólon direito. A fisiopatologia envolve perda sanguínea crônica e inflamação tumoral, levando à deficiência absoluta ou

funcional de ferro. A identificação precoce é relevante, pois a AF pode ser a única pista clínica para diagnóstico. Estudos recentes destacam a importância da triagem de AF em adultos, visto que até 64% dos pacientes com CCR apresentam deficiência de ferro, frequentemente associada a estágios avançados e pior prognóstico. **Objetivos:** Revisar a relação entre AF e CCR, explorando prevalência, mecanismos fisiopatológicos e estratégias diagnósticas e terapêuticas recentes, com ênfase em condutas no período pré-operatório. **Material e métodos:** Realizou-se busca na base PubMed, últimos 12 meses, idiomas português e inglês, com os termos: “colorectal cancer”, “intestinal cancer”, “iron deficiency anemia”, combinados com operadores booleanos AND/OR. Foram incluídos estudos observacionais, ensaios clínicos e revisões, excluindo-se relatos de caso e artigos pagos sem acesso integral. **Discussão e conclusão:** A AF em CCR resulta de hemorragia oculta, inflamação e aumento de hepcidina, que limita a disponibilidade de ferro (deficiência funcional). Tumores do cólon direito estão mais associados à AF devido ao maior espaço luminal e sangramento silencioso. A presença de AF relaciona-se a maior invasão linfática e estadiamento avançado. O teste imunoquímico fecal (FIT) demonstrou sensibilidade $\cong 90\%$ e especificidade $\cong 81\%$ na detecção de neoplasias avançadas em pacientes com deficiência de ferro. No pré-operatório, a AF aumenta a necessidade transfusional e complicações; o ferro intravenoso eleva a hemoglobina e reduz transfusões, sendo alternativa segura. Estratégias de rastreio baseadas em ferritina sérica e FIT podem permitir diagnóstico precoce e otimizar o prognóstico. A anemia ferropriva é achado frequente no CCR e deve ser valorizada como sinal de alerta, especialmente em pacientes com fatores de risco ou sintomas gastrointestinais inespecíficos. Diferenciar deficiência absoluta da funcional contribui para direcionar tratamento e estimar prognóstico. Intervenções como reposição de ferro IV no pré-operatório e uso de FIT em indivíduos com deficiência de ferro apresentam potencial para reduzir morbimortalidade.

Referências:

- Chardalias L, et al. Iron deficiency anemia in colorectal cancer. 2023. PubMed PMID: 36875314.
- Ploug M, et al. Iron deficiency in colorectal cancer patients: a cohort study. 2021. PubMed PMID: 33253490.
- Pham J, et al. FIT in iron deficiency for colonoscopy triage. 2024. PubMed PMID: 38977142.
- Sydhom P, et al. Preoperative iron therapy in colorectal cancer. 2024. PubMed PMID: 39649896.
- Nandakumar S, et al. Intravenous iron in cancer-related anemia. 2024. PubMed PMID: 38776289.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104072>

ID – 252

COMPARAÇÃO ENTRE GENÓTIPOS MUTANTES DO HFE E DIAGNÓSTICOS DE HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA DO TIPO 1

MMD Moura, NNP da Silva, TN Pareja,
SCV Tanaka, FB de Vito, ACDM Carneiro,
H Moraes-Souza

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM),
Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A Hemocromatose hereditária do tipo 1 (HH1) é uma doença que promove um distúrbio da homeostase do ferro devido à desregulação do eixo hepcidina-ferroportina que pode levar a danos orgânicos pelo acúmulo e efeito oxidativo daquele mineral. É uma doença de penetrância parcial e que o risco de sobrecarga de ferro orgânico clinicamente importante está relacionado ao genótipo adquirido, a idade do paciente e comorbidades associadas. Os genótipos C282Y/C282Y, principalmente, e C282Y/H63D possuem maior capacidade de acúmulo de ferro. As manifestações clínicas iniciam por volta da 4^a-5^a década de vida quando o acúmulo do mineral atinge níveis clinicamente relevantes. Diabetes mellitus, hepatopatias, obesidade e etilismo são as principais comorbidades capazes de facilitar um acúmulo de ferro clinicamente importante em indivíduos com genótipos de HH1 de alta penetrância. **Objetivos:** Analisar a investigação, distribuição dos genótipos mutantes do HFE e diagnósticos de HH1 nos pacientes avaliados no ambulatório de hematologia do HC da UFTM. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo primário, analítico observacional, retrospectivo desenvolvido por meio da avaliação de dados epidemiológicos, clínicos e laboratoriais. Os dados obtidos foram analisados pelo programa IBM® SPSS® versão 24.0. As variáveis qualitativas foram analisadas por meio do teste qui-quadrado e as diferenças foram consideradas significativas quando $p < 0,05$. **Resultados:** Foram avaliados 73 pacientes testados para HH tipo 1 no ambulatório de Hematologia, sendo 74% do sexo masculino, 68,4% autodeclarados brancos e a maioria advindos de Uberaba/MG. A hiperferritinemia isolada correspondeu a 74,2% dos encaminhamentos, enquanto em 23,3% estava associada a uma causa secundária. A média de ferritina da população foi de 793 ng/dL na avaliação ambulatorial. Do total de pacientes testados, 54,7% (n=40) possuíam o alelo selvagem do gene e 45,3% (n=33) portadores do alelo mutado com a seguinte distribuição: 70% H63D/-, 9,0% C282Y/-, 9,0% C282Y/H63D, 9,0% C282Y/-, 6,0% H63D/H63D e 6,0% C282Y/C282Y. Um outro caso foi diagnosticado com hemocromatose hereditária por provável mutação não-HFE. A equipe médica assistente diagnosticou 28 pacientes com hemocromatose hereditária, a maioria com genótipos de baixa penetrância, enquanto a equipe do estudo diagnosticou seis pacientes, todos com

genótipos de alta penetrância ($p < 0,05$). **Discussão e conclusão:** A penetrância da HH1 é variável a depender principalmente do genótipo, idade e comorbidades. Os genótipos C282Y/C282Y, principalmente, e C282Y/H63D são aqueles de maior penetrância, enquanto os demais não possuem capacidade de gerar acúmulo de ferro clinicamente importante. A não consideração das características patogênicas entre os diferentes genótipos mutantes associadas à idade do paciente e às comorbidades na capacidade de promover acúmulo orgânico de ferro clinicamente importante podem justificar a disparidade entre os diagnósticos etiológicos observados entre as equipes. A HH1 é uma doença de penetrância variável, sendo necessário considerar o impacto dos diferentes genótipos, idade e comorbidades para se obter diagnósticos assertivos daquela doença para, assim, evitar-se erros diagnósticos e intervenções terapêuticas desnecessárias.

Referências:

Anderson GJ, Bardou-Jacquet E. Revisiting hemochromatosis: genetic vs. phenotypic manifestations. *Ann Transl Med.* 2021;9:731.

Fitzsimons EJ, et al. Diagnosis and therapy of genetic haemochromatosis (review and 2017 update). *British Journal of Haematology.* 2028;181:293-303.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104073>

ID – 2006

CORRELAÇÃO ENTRE MORFOLOGIA ERITROCITÁRIA NO HEMOGRAMA E DISTÚRBIOS NUTRICIONAIS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

CLP Lima ^a, DCA Feio ^a, HF Ribeiro ^b,
SR Antunes ^a

^a Centro Universitário Metropolitano da Amazônia (UNIFAMAZ), Belém, PA, Brasil

^b Universidade do Estado do Pará (UEPA) (Campus VIII-Marabá), Marabá, PA, Brasil

Introdução: Os exames laboratoriais são fundamentais na prática clínica por fornecerem dados que confirmam ou orientam hipóteses diagnósticas. Dentre eles, destacam-se o hemograma, complementado com o esfregaço sanguíneo que permite observar diretamente os elementos figurados do sangue. A morfologia eritrocitária pode revelar alterações como anisocitose, hipocromia e poiquilocitose, úteis na diferenciação entre tipos de anemia. **Objetivos:** Revisar, com base na literatura científica a ocorrência e descrição das alterações morfológicas eritrocitárias nas anemias ferropriva, megaloblásticas e mista. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica nas bases PubMed e Google Acadêmico, utilizando os descritores: morfologia eritrocitária, anisocitose, hipocromia e microcitose, poiquilocitose, anemia megaloblástica e anemia ferropriva. Foram incluídos artigos publicados entre 2015 a 2024 nos idiomas português e inglês, que abordassem a relação entre a morfologia eritrocitária e os diferentes tipos de anemias relacionadas com fatores

nutricionais. **Discussão e conclusão:** Os achados indicam que na anemia ferropriva, a deficiência de ferro provoca hemácias microcíticas e hipocrômicas, como redução do volume corpuscular médio (VCM) e hemoglobina corpuscular média (HCM). O Red Cell Distribution Width (RDW) elevado indicando anisocitose e o esfregaço revela poiquilócitos com formas variadas como estomatócitos, dacríócitos e eliptócitos. Na anemia megaloblástica, a carência de vitamina B12 ou folato causa macrocitose (VCM elevado), anisocitose e neutrófilos hipersegmentados. As anemias mistas, geralmente causadas pela combinação de carência de ferro e vitamina B12, os achados são heterogêneos, o VCM pode estar normal, aumentado ou diminuído, com RDW elevado, microcitose coexistente com macrocitose, hipocromia e poiquilocitose. Contudo, alterações morfológicas semelhantes podem ocorrer em outras condições como talassemias, anemias de doença crônica, síndromes mielodisplásicas e anemias hemolíticas. A análise integrada dos parâmetros hematimétricos e da morfologia eritrocitária nas literaturas evidencia que as anemias ferropriva, megaloblásticas e mistas apresentam padrões distintos, porém com possíveis sobreposições, o que reforça a importância de uma interpretação integrada dos resultados laboratoriais. Na anemia ferropriva observa hipocromia e microcitose, RDW elevado e presença de poiquilocitose no esfregaço. Na anemia megaloblástica, apresenta características como macrocitose, anisocitose significativa e macro-ovalócitos, devido o distúrbio na síntese de DNA causados pela deficiência de vitamina B12 ou folato. As análises integradas mostram-se essenciais, sobretudo em anemias mistas, que podem mascarar características típicas e confundir o diagnóstico. A interpretação isolada dos índices pode levar a erros, sendo imprescindível a leitura do esfregaço para detectar coexistência de padrões distintos. Assim, a análise morfológica se destaca como recurso complementar indispensável à automação laboratorial. Portanto, a correlação entre índices hematimétricos e alterações morfológicas eritrocitárias são essenciais para o diagnóstico diferencial das anemias. Considerando que essas alterações também podem ocorrer em outras condições clínicas, torna-se indispensável a análise integrada dos dados automatizados com o exame microscópico do esfregaço, garantindo maior precisão diagnóstica e melhor orientação.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104074>

ID - 1427

DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO ETIOLÓGICO DA ANEMIA FERROPRIVA E DOENÇA DE VON WILLEBRAND - RELATO DE CASO

AG Soares Silva, S Soares Silva, R Silva Coelho,
H Antunes Pimenta Ribeiro

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM),
Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A anemia ferropriva é uma condição que acomete cerca de 30% das mulheres acima de 18 anos, segundo a Pesquisa Nacional de Demografia e Saúde (2022). Há inúmeras

causas, entre elas a deficiência nutricional de ferro, perdas sanguíneas crônicas, aumento da demanda e má absorção intestinal. Frente a um diagnóstico de anemia ferropriva, é fundamental estabelecer-se o diagnóstico etiológico. Dentre as perdas sanguíneas crônicas, é importante investigar a Doença de von Willebrand (DVW), pois é coagulopatia hereditária mais comum, porém subdiagnosticada. O diagnóstico é realizado com história pessoal de sangramentos cutâneos e mucosos, história familiar de manifestações hemorrágicas e exames laboratoriais com deficiência quantitativa ou qualitativa. **Descrição do caso:** Paciente, sexo feminino, parda, 24 anos, procurou assistência devido à anemia ferropriva sem melhora há vários anos, a qual era atribuída a sangramento aumentado devido o diagnóstico de miomatose uterina. Realizado miomectomia, porém manteve hipermenorréia e perpetuação do quadro de anemia ferropriva. Não apresentava sangramentos em outros sítios e em relação à história familiar, a mãe também apresentava hipermenorréia. Fez reposição com ferro por via oral, porém sem resposta. Sendo que, na investigação do motivo da má absorção de ferro oral, evidenciou-se gastrite atrófica, com indicação de reposição de ferro endovenoso. Devido ao sangramento persistente, a despeito da miomectomia, realizou-se pesquisa de DVW, sendo essa evidenciada pela dosagem da atividade do fator VIII, dosagem do cofator de ristocetina e dosagem do Fator de von Willebrand. O tratamento com ferro EV foi efetivo e o controle do sangramento obtido com anticoncepcional possibilitou a correção da anemia. Posteriormente, paciente apresentou desejo de engravidar. Durante a gestação, foi acompanhada por equipe multiprofissional, permitindo que a criança nascesse à termo e sem intercorrências hemorrágicas. **Conclusão:** No caso relatado, a paciente apresentava anemia ferropriva inicialmente atribuída a miomatose uterina, porém após intervenção cirúrgica, a ferodeficiência persistiu visto que não houve resolução do sangramento uterino. Também em decorrência da ausência de incremento mediante a reposição de ferro via oral, foi levantada a possibilidade de uma síndrome disabsortiva. Nesse contexto, a endoscopia digestiva alta permitiu o diagnóstico de gastrite atrófica, e a indicação de reposição EV do ferro. Porém devido a perdas sanguíneas, não foi possível a correção da anemia e esta só foi efetivamente tratada após o diagnóstico de doença de von Willebrand. Isso mostra a importância da importância do diagnóstico etiológico, que muitas vezes não é amplamente investigado. Portanto, a reposição de ferro, sem uma investigação etiológica, pode mascarar doenças de base, implicando em falhas terapêuticas e consequências drásticas. A anemia ferropriva é uma condição frequente no dia a dia do médico. Dessa forma, é necessária investigação das causas da ferropenia. A hipermenorréia é uma causa frequente de anemia ferropriva, sendo necessário o estabelecimento de sua etiologia. A ausência de protocolos clínicos sistematizados para investigação diagnóstica que integre atenção primária, especialistas e serviços de diagnóstico é um empecilho para a abordagem integral do paciente e para a elaboração de políticas públicas de saúde mais eficazes. Portanto, faz-se necessário a criação de medidas com objetivo de garantir melhores desfechos clínicos e de saúde pública.

ID - 2101

DESIGUALDADES NAS REGIÕES BRASILEIRAS POR INTERNAÇÕES POR ANEMIA POR DEFICIÊNCIA DE FERRO ENTRE 2014 A 2024

R Mendes de Almeida, G de Jesus Ribeiro,
E Italiano Moreira Urbano da Silva

Universidade Anhembi Morumbi (UAM), São Paulo,
SP, Brasil

Introdução: A anemia por deficiência de ferro (ADF) é a causa mais prevalente de anemia em todo o mundo, afetando principalmente as crianças, gestantes, mulheres em idade fértil e os idosos. É uma condição clínica multifatorial, com repercussões no sistema hematológico, nas áreas cognitivas e funcionais, além de ser um fator indicativo de vulnerabilidade social, econômica e nutricional. No Brasil, a ADF é conhecida como um grave problema de saúde pública pela sua alta prevalência e a relação com os determinantes sociais da saúde. Sua hospitalização embora possa ser evitada, ainda ocorre em larga escala, indicando falhas importantes na atenção básica e na política de suplementação nutricional. **Objetivos:** Avaliar o perfil das internações hospitalares por anemia por deficiência de ferro (CID D50) no Brasil, entre os anos de 2014 a 2024, com foco na distribuição regional, na evolução temporal e na identificação dos padrões de desigualdades entre as regiões do país. **Material e métodos:** Foi realizado um estudo descritivo retrospectivo utilizando os dados públicos extraídos do DATASUS, sendo selecionadas todas as internações hospitalares por ADF (CID D50), entre o ano de 2014 a 2024, por região geográfica (Norte, Nordeste, Centro-Oeste, Sudeste e Sul). Os dados foram organizados em uma planilha e analisados quanto ao volume absoluto de internações, o padrão anual e a distribuição regional. **Resultados:** Entre 2014 a 2024, foram registradas 136.012 internações hospitalares por anemia por deficiência de ferro no país. Na região Sudeste, apresentou-se o maior número absoluto, com 54.277 internações, seguida do Nordeste (37.827), Sul (21.773), Centro-Oeste (10.911) e o Norte (10.480). Observou-se um aumento progressivo no decorrer dos anos, com destaque para 2023 e 2024, que concentraram os maiores totais de 16.694 e 16.647 internações, respectivamente. A análise por região revelou desigualdades importantes, enquanto as regiões Sul e Sudeste mantiveram seus níveis elevados e estáveis, o Nordeste e o Norte apresentaram crescimento mais acentuado nos últimos anos, especialmente em 2023 e 2024, sugerindo um agravamento tanto das condições sociais quanto das alimentares. No Centro-Oeste, manteve-se o menor volume anual absoluto, porém apresentou crescimento significativo entre 2021 e 2024. Em todas as regiões, o pico de internações ocorreram entre os anos de 2022 a 2024. **Discussão e conclusão:** A hospitalização por anemia ferropriva reflete as falhas de prevenção e diagnóstico precoce, especialmente na atenção primária. As diferenças regionais observadas confirmam sobre os determinantes sociais da saúde no Brasil, sendo o Norte e o Nordeste, as regiões marcadas por uma menor cobertura e menor acesso à alimentação adequada e menor investimento em políticas públicas, apresentando os números elevados e crescentes de internações. Além disso, o crescimento progressivo

das internações ao longo do período pode ser justificado por fatores agravantes como a insegurança alimentar, a retração de políticas nutricionais, o impacto da pandemia de COVID-19 e a redução do acesso aos serviços de atenção primária em determinadas regiões, sendo uma condição evitável quando diagnosticada precocemente e tratada oportunamente. Sendo fundamental o planejamento de políticas públicas mais eficazes e equitativas, como o investimento em educação nutricional, a distribuição de suplementação de ferro, nas melhorias da atenção primária e no combate à insegurança alimentar, devendo ser priorizadas, ainda mais, nas regiões mais afetadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104076>

ID - 500

HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA: DA BASE FISIOPATOLÓGICA À ABORDAGEM TERAPÊUTICA

NMN Cordeiro

Grupo Pulsa – Goiás, Goiânia, GO, Brasil

Introdução: A hemocromatose hereditária (HH) é uma doença genética caracterizada pela sobrecarga de ferro no organismo, levando ao acúmulo deste metal em órgãos vitais, como fígado, pâncreas, coração e articulações. A doença, geralmente causada por mutações no gene HFE, afeta predominantemente indivíduos de origem europeia, mas também pode ser encontrada em outras etnias. Seu diagnóstico precoce é crucial para prevenir complicações graves, como cirrose hepática, diabetes e insuficiência cardíaca. O tratamento adequado, principalmente por meio de flebotomias (ou sangrias terapêuticas) regulares, tem se mostrado eficaz na gestão da doença. **Objetivos:** Revisar a fisiopatologia, os principais métodos diagnósticos e as abordagens terapêuticas da hemocromatose hereditária. **Material e métodos:** Foram selecionados artigos publicados entre 2010 e 2024 nas bases de dados PubMed e Scielo. A pesquisa incluiu estudos clínicos, revisões sistemáticas e diretrizes sobre o diagnóstico e manejo da hemocromatose hereditária. **Discussão e conclusão:** A fisiopatologia da HH é primariamente associada à disfunção na regulação da homeostase do ferro, decorrente de mutações no gene HFE, com destaque para as variantes C282Y e H63D. Essas mutações comprometem a função da hepcidina, uma proteína chave na modulação da absorção de ferro, resultando em um defeito no mecanismo de feedback negativo que normalmente limita a sua absorção intestinal e mobilização dos estoques teciduais. O diagnóstico envolve exames laboratoriais e genéticos. O diagnóstico envolve exames laboratoriais e genéticos. Níveis altos de ferritina no sangue e saturação da transferrina acima de 45% são sinais importantes. Para confirmar o diagnóstico, é feita uma análise genética que identifica as mutações no gene HFE, principalmente a C282Y. O tratamento da HH visa reduzir a quantidade excessiva de ferro no corpo. A terapia com sangria, que consiste em remover sangue periodicamente, é a primeira opção. Essa técnica ajuda a diminuir os depósitos de ferro, aliviar os

sintomas e prevenir complicações a longo prazo. A frequência das sangrias depende dos níveis de ferritina e da resposta do paciente. Uma vez que os níveis de ferro se estabilizem, a terapia pode ser mantida de forma contínua. Nos casos em que a sangria é contraindicada, os quelantes de ferro, como deferroxamina, deferasirox e deferiprona, são uma alternativa. Esses agentes atuam se ligando ao ferro livre no organismo, formando complexos que são excretados principalmente por via urinária e fecal. A sangria terapêutica é um tratamento fundamental na HH, oferecendo uma abordagem eficaz para o controle da sobrecarga de ferro. Seu baixo custo e fácil manejo a tornam uma opção de tratamento amplamente acessível, essencial para a prevenção de complicações graves e a melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

Referências:

- Brissot P, Pietrangelo A, Adams P, et al. Haemochromatosis. Nat Rev Dis Primers. 2018;4:18016.
- Ganz T, Nemeth E. Hepcidin and iron homeostasis. Biochimica et Biophysica Acta (BBA) - Molecular Cell Research, Amsterdam. 2012;1823:1434-43.
- Lima TG, et al. Treatment of iron overload syndrome: a general review. Revista da Associação Médica Brasileira, São Paulo, v. 65, n. 9, p. 1216–1222, set. 2019.
- Silva J, Costa AP, Pereira CE. Hemocromatose Hereditária: Aspectos Diagnósticos e Terapêuticos em Pacientes Assintomáticos. Revista Portuguesa de Medicina Interna, 2022.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104077>

ID - 1892

HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA: DIAGNÓSTICO E MANEJO

GPN Goequing, LF Alves, VS Baltieri, TMN Caldas, GLdS Cordeiro, LLdR Matos, VTdR MATOS, TG Salgado, FRG Siqueira, LKAd Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A hemocromatose hereditária (HCh) é uma doença genética autossômica recessiva do metabolismo do ferro, que resulta em níveis exacerbados e depósito celular deste material por aumento da absorção intestinal. A absorção de ferro pelo organismo depende da interação entre hepcidina e transferrina, de modo que a hepcidina atua contrariamente à transferrina controlando a taxa de absorção de ferro. No entanto, mutações nos genes de transcrição da hepcidina, principalmente os genes da família homeostática do ferro (HFE), ocasionam uma interação disfuncional com a transferrina, induzindo à hiperferritinemia, saturação elevada de transferrina e danos teciduais progressivos. **Objetivos:** O presente trabalho tem como objetivo elucidar as ferramentas diagnósticas e o manejo dessa condição. **Material e métodos:** A busca foi realizada na base do PUBMED a partir de 2021, mediante os seguintes descritores: hemochromatosis diagnosis AND treatment OR HFE gene OR hereditary iron disorders, fornecendo 621 resultados. Destes, foram

excluídos relatos ou série de casos e selecionados 10 artigos diretamente relacionados à hemocromatose hereditária, seu diagnóstico e tratamento. **Discussão e conclusão:** Na HCh a sintomatologia é inespecífica (comumente fadiga e artralgias) e os resultados de perfil de ferro alterados não necessariamente confirmam o diagnóstico. Desta forma, a patologia costuma ser identificada de maneira incidental e tardiamente, aumentando as chances de desenvolvimento de lesões em órgãos alvo, principalmente no fígado, coração, pâncreas, articulações e pele. Assim, evidencia-se em casos clínicos prolongados associações como cirrose, insuficiência cardíaca, diabetes, artropatias, hiperpigmentação, entre outros. Diante desses desafios diagnósticos, desenvolveram-se testes genéticos que complementam a triagem para o diagnóstico da doença, de modo que a associação de história clínica, testes genéticos de HFE, exames laboratoriais sobre o perfil de ferro e exames de imagem para detecção do acúmulo de ferro tecidual possuem alta sensibilidade diagnóstica. Em relação às opções terapêuticas, a flebotomia associada a injeções parenterais de hepcidina (quando acessíveis) é a conduta com melhor resultado clínico, pois é capaz de reduzir a concentração sérica de ferro diretamente sem risco de toxicidade, exceto em casos de anemia grave. No entanto, não há ensaios clínicos randomizados que comprovem a eficácia desse tratamento, as evidências limitam-se a estudos observacionais e experiência clínica, que relatam melhora consistente. Por isso, a flebotomia somente está indicada nos casos sintomáticos. Além disso, o emprego da hepcidina reduz os níveis de transferrina e impede a absorção excessiva de ferro pelo duodeno e jejuno, algo típico da doença. Manejo alternativo, como a eritrocitaférese, possui alto custo quando comparado ao método tradicional, enquanto que o uso de quelantes de ferro ou dietas pobres no mineral são, respectivamente, limitados ou insuficientes. O diagnóstico tardio da hemocromatose culmina em alterações graves e irreversíveis no fígado, coração e pâncreas, de modo que o diagnóstico precoce contribui para uma menor morbidade. Portanto, além dos exames de triagem laboratorial, é importante considerar o alto grau de suspeição médica e o rastreio familiar. O tratamento a partir de flebotomia e injeções de hepcidina associa a depleção de ferro à redução de sua taxa de absorção, o que promove um sensível controle nos níveis séricos do ferro e melhora na qualidade de vida aos portadores de hemocromatose.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104078>

ID - 2908

IMPACTO DA FLEBOTOMIA TERAPÊUTICA EM PARÂMETROS HEMATOLÓGICOS E METABÓLICOS DE PACIENTES COM HIPERFERRITINEMIA

JFA Henrique, PCB Valize, LVDS Oliveira,
LS Cardoso, MCFR Calil, SS Silva, FBD Vito

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM),
Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A flebotomia terapêutica é parte essencial do tratamento de várias doenças, especialmente aquelas

associadas à sobrecarga de ferro. Atualmente, nas instituições brasileiras, não se faz rotineira a dosagem do ferro e seus metabólitos, nos períodos de seguimento dos pacientes entre as sangrias. Esta avaliação poderia ser relevante para contribuir para a adoção de uma estratégia mais assertiva e adequada para cada indivíduo, e assim, gerar melhores resultados para os pacientes. **Objetivos:** Comparar parâmetros laboratoriais após sangrias terapêuticas em pacientes com hiperferritinemia. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo primário, observacional, longitudinal prospectivo de coorte, no qual foram incluídos pacientes com indicação e prescrição para sangrias terapêuticas. A amostra foi composta 38 pacientes com hiperferritinemia atendidos no Hemocentro Regional de Uberaba, em Uberaba/MG no período de outubro de 2024 a junho de 2025. Foram avaliados os valores de exames laboratoriais como hemograma completo, vitamina B12, ácido fólico, testes de metabolismo do ferro de função hepática no dia do procedimento de flebotomia e 15 dias depois. **Resultados:** Em relação à série vermelha no hemograma, observou-se um aumento nos níveis de volume corpuscular médio e hemoglobina corpuscular média nas mulheres ($p=0,0401$ e $p=0,0394$, respectivamente) no segundo momento de análise. Já nos homens, houve uma redução significativa de número de hemácias ($p < 0,0001$), hemoglobina ($p=0,0008$), hematócrito ($p < 0,0001$) e RDW ($p < 0,0001$). A análise conjunta revelou uma diminuição significativa na contagem de leucócitos totais ($p=0,0033$), mas não houve variação substancial no número de plaquetas. Em relação aos exames relacionados ao metabolismo do ferro, os valores de ferro sérico diminuíram nos homens ($p=0,0165$), mas não diferiram nas mulheres. A capacidade total de combinação do ferro aumentou nas mulheres ($p=0,0277$) e a capacidade latente de ligação do ferro aumentou tanto em homens quanto mulheres ($p=0,0070$ e $p=0,0061$) após o procedimento. O índice de saturação da transferrina e a dosagem de ferritina reduziram significativamente nos homens ($p=0,0027$ e $p < 0,0001$) e nas mulheres ($p=0,0210$ e $0,0312$). Na coorte avaliada, houve uma redução significativa dos níveis de fosfatase alcalina ($p=0,0451$), enquanto as dosagens de ácido fólico, vitamina B12, transaminase glutâmico oxalacética, albumina, bilirrubina total e frações, gamaglutamil transferase e desidrogenase láctica não variaram significativamente após a sangria. **Discussão e conclusão:** A flebotomia terapêutica, essencial no tratamento da sobrecarga de ferro, demonstrou neste estudo um impacto significativo em diversos parâmetros laboratoriais aqui avaliados. Alterações nos marcadores de metabolismo do ferro, como a redução da ferritina e do índice de saturação da transferrina, confirmam a eficácia do procedimento. Os resultados também evidenciam uma resposta hematológica seletiva, com redução em parâmetros da série vermelha nos homens. A falta de monitoramento rotineiro desses parâmetros nas instituições brasileiras reforça a necessidade de uma avaliação seriada, que permitiria uma gestão clínica mais assertiva e individualizada. A flebotomia terapêutica impactou significativamente os exames laboratoriais. Embora os resultados não tenham sido comparados a valores de referência, eles ressaltam a importância do monitoramento contínuo entre as sessões.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104079>

ID - 1603

**INFLAMAÇÃO E METABOLISMO DO FERRO:
IMPLICAÇÕES PARA A SAÚDE EM IDOSOS**

MCG Alberti, F Daltro

São Leopoldo Mandic, Araras, SP, Brasil

Introdução: A anemia é uma condição altamente prevalente na população idosa, com prevalência superior a 40% em instituições de longa permanência, frequentemente associada à deficiência de ferro e à inflamação crônica. O envelhecimento está relacionado a alterações na regulação imunológica, favorecendo um estado inflamatório persistente que impacta diretamente a homeostase do ferro. Esse fenômeno dificulta a absorção intestinal e a mobilização dos estoques, contribuindo para o desenvolvimento de anemia por deficiência funcional de ferro, além da deficiência absoluta. A avaliação da anemia no idoso deve sempre considerar o contexto inflamatório, e o manejo deve ser individualizado, visando melhorar a funcionalidade e qualidade de vida. **Objetivos:** Revisar os mecanismos fisiopatológicos, impactos clínicos e estratégias diagnósticas e terapêuticas da anemia associada à deficiência de ferro e inflamação em idosos. **Materiais e métodos:** Revisão narrativa baseada em literatura científica indexada com ênfase em artigos publicados nos últimos 10 anos, abordando fisiopatologia, diagnóstico e tratamento da anemia ferropriva e inflamatória na geriatria. **Discussão e conclusão:** O ferro é regulado pela hepcidina, que em estados inflamatórios é superproduzida, bloqueando sua liberação e levando à deficiência funcional. A deficiência de ferro absoluta também é comum, sendo causada por má absorção, dieta pobre e sangramentos crônicos. A inflamação no envelhecimento é caracterizada por um aumento discreto, mas persistente de marcadores inflamatórios como PCR, IL-6 e TNF- α . Esse ambiente inflamatório reduz a biodisponibilidade do ferro, diminui a sensibilidade à eritropoetina, inibindo a proliferação de precursores eritroides. A anemia da inflamação, portanto, compartilha mecanismos com a anemia ferropriva, mas se distingue pela presença de estoques de ferro bloqueados e ferritina elevada. A anemia em idosos está associada a declínio funcional, maior risco de quedas, prejuízo cognitivo e aumento da mortalidade. Mesmo sem anemia, a deficiência de ferro afeta negativamente o desempenho físico. A avaliação laboratorial da deficiência de ferro em idosos requer cautela. A ferritina, principal marcador da reserva de ferro, é uma proteína de fase aguda e se eleva em contextos inflamatórios, podendo mascarar a deficiência. Valores entre 100 e 300 ng/mL podem indicar deficiência funcional de ferro na presença de PCR elevada. A saturação de transferrina <20% e a concentração de ferro sérico também são úteis. A hepcidina, embora promissora como biomarcador, ainda tem uso limitado na prática clínica. O tratamento oral é limitado por efeitos colaterais e má absorção. A administração intravenosa, especialmente com ferro carboximaltose, tem se mostrado eficaz e segura em idosos. Novas abordagens terapêuticas em estudo incluem moduladores de hepcidina e agentes que aumentam a atividade da ferroportina. A anemia por

deficiência de ferro e inflamação é prevalente e subdiagnosticada em idosos. Sua abordagem exige atenção às alterações fisiológicas do envelhecimento, avaliação laboratorial cuidadosa e terapias adaptadas. O tratamento adequado melhora a funcionalidade e reduz a morbimortalidade, sendo crucial sua identificação precoce.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104080>

ID – 2023

**INFLUÊNCIA DOS POLIMORFISMOS C282Y E
H63D DO GENE HFE NA ANEMIA
FERROPÊNICA: IMPACTOS NA HOMEOSTASE
DO FERRO E IMPLICAÇÕES DIAGNÓSTICAS**

HAX Borsato, LGFD Souza, JVDS Bianchi

Centro Universitário São Camilo, São Paulo, SP,
Brasil

Introdução: A anemia ferropênica é uma das desordens nutricionais mais comuns no mundo, influenciada por fatores ambientais, dietéticos e genéticos. Entre os fatores genéticos, destacam-se os polimorfismos do gene HFE, especialmente C282Y (rs1800562) e H63D (rs1799945), que afetam a funcionalidade da proteína HFE, reguladora da homeostase do ferro. A proteína HFE interage com o receptor de transferrina tipo 1 (TfR1) nos enterócitos, modulando a captação de ferro. As mutações provocam alterações estruturais que reduzem a sinalização inibitória da absorção de ferro, elevando os níveis de ferro circulante e estoques corporais. Isso se reflete em biomarcadores como ferritina elevada e TIBC/UIBC reduzidos. Em heterozigose, tais mutações podem ter efeito protetor contra a anemia ferropriva, em homozigose ou combinações, podem predispor à sobrecarga. **Objetivos:** Avaliar a influência dos polimorfismos C282Y e H63D do gene HFE na anemia ferropriva e seus impactos na homeostase do ferro. **Materiais e métodos:** A pesquisa foi conduzida na base PubMed (2010–2025), utilizando as combinações: “HFE gene polymorphism AND iron deficiency anemia AND genetic mutation” (5 artigos) e “HFE gene AND C282Y OR H63D AND iron deficiency” (44 artigos). Aplicaram-se filtros para estudos em humanos, com textos completos, em inglês, português ou espanhol. Foram incluídos artigos que relacionavam os polimorfismos do gene HFE à anemia ferropriva, com avaliação de parâmetros hematológicos e do metabolismo do ferro. Excluíram-se estudos experimentais, focados apenas em hemocromatose hereditária ou sem acesso ao texto completo. **Discussão e conclusão:** Os polimorfismos C282Y e H63D influenciam os biomarcadores do metabolismo do ferro. Em estudos com doadores brasileiros, homens portadores de C282Y mostraram queda acentuada no TIBC (~83,7%) e elevação na saturação de transferrina. Já os com H63D apresentaram ferritina sérica elevada mesmo em heterozigose. Mulheres em idade fértil heterozigotas para ambas as mutações apresentaram maiores níveis de ferro e hemoglobina, indicando possível proteção contra a

anemia. Observou-se um gradiente na alteração dos biomarcadores de indivíduos sem mutações para heterozigotos simples e compostos, com exceções observadas em homens ou em função de fatores ambientais. As mutações no HFE alteram sua interação com a $\beta 2$ -microglobulina e o receptor de transferrina, levando à menor expressão de hepcidina e maior absorção de ferro. A mutação C282Y, mesmo em heterozigose, impacta fortemente a saturação da transferrina, especialmente em homens. H63D, isolada, eleva levemente o ferro e a ferritina, mas com menor risco clínico. A combinação C282Y/H63D leva a níveis intermediários, com baixa incidência de sintomas clínicos. Tais polimorfismos podem conferir vantagem adaptativa em populações vulneráveis à deficiência de ferro, como mulheres em idade fértil, favorecendo a retenção de ferro. Os polimorfismos C282Y e H63D do gene HFE afetam significativamente a homeostase do ferro, mesmo em heterozigose. H63D parece exercer efeito protetor contra anemia ferropriva, enquanto C282Y, isolado ou combinado, eleva os níveis de ferro sem necessariamente causar hemocromatose. Esses dados destacam a importância da genotipagem no diagnóstico diferencial da anemia, viabilizando estratégias terapêuticas direcionadas. Recomenda-se a realização de estudos futuros sobre a interação entre genética e fatores ambientais, bem como pesquisas longitudinais para avaliar o impacto clínico dessas mutações ao longo da vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104081>

ID – 529

INTERNAÇÕES EM UMA DÉCADA POR ANEMIA FERROPRIVA EM MULHERES EM IDADE REPRODUTIVA NO BRASIL: UM ESTUDO ECOLÓGICO

MLB Neto, LCdS Matos, ASdS Gomes, GO Stopa, TCdS Cerqueira, SCd Oliveira, RdA Guimarães, KB Silva, SKC Trabuço, JVS Valadares

Universidade Estadual de Feira de Santana, Feira de Santana, BA, Brasil

Introdução: A anemia ferropriva é a forma mais comum de anemia no mundo, representando um problema de saúde pública, especialmente entre mulheres em idade reprodutiva, grupo mais suscetível devido às perdas menstruais, gestações e demandas nutricionais específicas. No Brasil, embora existam políticas públicas voltadas para a prevenção e controle da anemia, o número de internações ainda é expressivo, refletindo desigualdades no acesso à alimentação adequada, à suplementação de ferro e aos serviços de saúde. **Objetivos:** O objetivo deste estudo foi descrever o perfil das internações hospitalares por anemia por deficiência de ferro em mulheres com idade entre 10 e 49 anos no Brasil, no período de 2015 a 2024, considerando variáveis como faixa etária, região geográfica e etnia. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo ecológico, descritivo, com base em dados secundários extraídos do Sistema de Informações Hospitalares do Sistema Único de Saúde (SIH-SUS). Foram analisadas as internações de mulheres com idade entre 10 e 49 anos, ocorridas entre

janeiro de 2015 e dezembro de 2024, com diagnóstico de anemia por deficiência de ferro. As variáveis consideradas incluíram faixa etária, região de residência e etnia/cor. Por se tratar de uma pesquisa com dados de domínio público, sem identificação dos sujeitos, não foi necessária a submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa, conforme a Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde. **Resultados:** Durante o período analisado, foram registradas 29.211 internações de mulheres em idade reprodutiva por anemia ferropriva no Brasil. A faixa etária mais acometida foi a de 40 a 49 anos, representando 45,2% dos casos, seguida pelas de 30 a 39 anos (25,7%), 20 a 29 anos (17,1%) e 10 a 19 anos (11,8%). Em relação à distribuição regional, a Região Sudeste concentrou o maior número de internações (36,2%), seguida pelas regiões Nordeste (29,8%), Sul (13%), Centro-Oeste (11,1%) e Norte (9,6%) [1]. Quanto à etnia, a maior parte das mulheres internadas se autodeclarou parda (46,6%), seguida por brancas (26,4%), pretas (4,9%), amarelas (1,9%) e indígenas (0,6%). Em 19,3% dos registros não havia informação sobre a etnia. **Discussão e conclusão:** Os dados analisados evidenciam que a anemia ferropriva continua sendo uma causa significativa de internação entre mulheres em idade reprodutiva no Brasil, com maior impacto nas faixas etárias mais avançadas, nas regiões Sudeste e Nordeste e entre mulheres pardas — grupo frequentemente mais vulnerável devido a desigualdades sociais, alimentares e de acesso aos serviços de saúde. A expressiva proporção de internações nessas regiões pode estar associada ao maior contingente populacional e às disparidades no acesso à prevenção e tratamento. Além disso, a elevada taxa de registros sem informação sobre etnia aponta para fragilidades nos sistemas de informação. Diante disso, é fundamental fortalecer as estratégias de prevenção e controle da anemia ferropriva, com ênfase na suplementação de ferro, educação nutricional, ampliação da atenção básica e aprimoramento da qualidade dos dados em saúde, visando a redução do impacto da doença e a promoção da equidade.

Referências:

1. Ministério da Saúde. Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS) [Internet]. Brasília: DATASUS; [acesso em 2025 ago 2]. Disponível em: <http://tabnet.datasus.gov.br>
2. Organização Mundial da Saúde. The global prevalence of anaemia in 2019. Geneva: WHO; 2021.
3. Brasil. Ministério da Saúde. Política Nacional de Alimentação e Nutrição. Brasília: MS; 2012.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104082>

ID - 1769

MANEJO DA SÍNDROME DE RENDU-OSLER-WEBER COM USO DE BEVACIZUMAB: UMA SÉRIE DE CASOS

JGF Vargas^a, ESA Lisboa^b, R Galli^b, LB Bosso^a

^a Universidade Estadual de Ponta Grossa, Ponta Grossa, PR, Brasil

^b Hospital Universitário Regional dos Campos Gerais, Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: A telangiectasia hereditária hemorrágica (THH), conhecida como Síndrome de Rendu-Osler-Weber, é uma rara condição caracterizada por angiogênese desordenada, de caráter genético. O diagnóstico pode ser feito pelos critérios de Curação ou pela pesquisa das mutações do gene HHT. Trata-se da segunda desordem hereditária hemorrágica mais comum no mundo, causa de inúmeras internações e prejuízo da qualidade de vida dos portadores. O tratamento, com base no 2o Guideline Internacional para Diagnóstico e Manejo da THH do American College of Physicians, é voltado à hidratação da mucosa nasal, uso de ácido tranexâmico e terapias ablativas para controle dos sangramentos, além de reposição de ferro para terapêutica da anemia resultante. Com a falha desta estratégia, recomenda-se considerar uso de antiangiogênicos sistêmicos; Esta série apresenta 3 casos de pacientes portadores de THH e anemia ferropênica secundária submetidos ao tratamento com Bevacizumab, agente anti-VEGF avaliado pelo inHIBIT-Bleed-um estudo retrospectivo e multicêntrico. **Descrição do caso:** Caso 1: masculino, 53 anos, apresentando múltiplos episódios de epistaxe de grande volume há cerca de 10 anos, refratária a tratamentos de cauterização e uso de ácido tranexâmico. Diagnosticado com THH e anemia ferropênica (Hb: 8,3 g/dL) durante o acompanhamento. Foram realizados 8 ciclos de infusão com resposta boa, resultando em ausência de ferropenia e valores de hemoglobina de 16 g/dL. Após 6 meses da última dose apresentou recrudescência do sangramento em pequena quantidade. Iniciado novo ciclo de infusões de Bevacizumab, tendo sido realizadas 12 infusões até o momento. Apresenta raros episódios de epistaxe de pouco volume, resposta satisfatória ao medicamento, sem efeitos adversos relevantes. Caso 2: feminino, 61 anos (irmã do caso 1), admitida com episódios recorrentes de epistaxe de grande volume e anemia ferropênica grave com necessidade de hemotransfusões. Após o diagnóstico de THH, feito reposição de ferro endovenoso e uso de ácido tranexâmico sem resposta satisfatória. Submetida a 6 infusões de Bevacizumab. Apresentou resposta favorável, com diminuição da frequência e volume dos sangramentos e resolução do quadro anêmico (Hb: 13,5 g/dL). Atualmente fazendo infusões mensais de ferro para controle de ferropenia (por intolerância ao ferro oral). Caso 3: feminino, 33 anos, sem comorbidades, acompanhada devido a diversos episódios de epistaxe de grande volume, eventualmente associados a hematêmese (incluindo quadros de hipotensão com necessidade de cuidados de emergência e até UTI). Após confirmação do diagnóstico, fez uso de ácido tranexâmico e terapias ablativas sem boa resposta, mantendo os sangramentos e anemia ferropênica grave, apesar da reposição de ferro (Hb: 5,8 g/dL). Após 2 anos de seguimento com tal estratégia de tratamento, optado uso de Bevacizumab - recebeu 6 infusões e cursou com redução de frequência e volume dos sangramentos, teve um único internamento para manejo da epistaxe após 3 meses da dose final. Atualmente está em acompanhamento, sem apresentar epistaxe de grande volume, mantendo

valores de hemoglobina próximos de 11 g/dL. **Conclusão:** Esta série aborda uma condição bastante desafiadora, marcada por grande imprevisibilidade nas manifestações, gravidade e resposta aos tratamentos. Existem consideráveis lacunas na literatura acerca do melhor tratamento da THH, portanto, é preciso novas pesquisas visando definir a terapêutica ideal, principalmente no caso de refratariedade às terapias tradicionais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104083>

ID - 1904

MORTALIDADE POR ANEMIA FERROPRIVA NA POPULAÇÃO GERIÁTRICA NO ESTADO DE SÃO PAULO ENTRE 2020 E 2024

BKAFMd Sá ^a, MA Furlam ^a, MFAF Diniz ^b, IdS Souza ^a, IF Estevão ^a

^a Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), São Carlos, SP, Brasil

^b Universidade Federal do Pampa (UNIPAMPA), Uruguaiana, RS, Brasil

Introdução: No Brasil, a anemia por deficiência de ferro é considerada um grave problema de saúde pública devido ao aumento na prevalência. A ADF, decorre da diminuição do número de hemácias ou da concentração da Hemoglobina circulante, menor capacidade de transporte de oxigênio e diminuição da oxigenação tecidual. A anemia por deficiência de ferro em idosos está relacionada ao aumento de morbi-mortalidade. Neste público a anemia geralmente é multifatorial, mas dentre as principais etiologias, tem-se doenças crônicas e a deficiência nutricional. **Objetivos:** O estudo tem como objetivo descrever a mortalidade de idosos por anemia ferropriva no estado de São Paulo, comparando com a mortalidade nacional durante cinco anos, calculando a média e o ano com maiores e menores óbitos no estado. **Material e métodos:** estudo descritivo retrospectivo com dados do Painel de Monitoramento de Mortalidade do Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis da Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente (DAENT/SVSA/MS) de 2020 a 2024. Foram coletados dados de mortalidade em idoso subdivididos em grupos: 60 a 69 anos, 70 -79 anos e maiores de 80 anos. Foi filtrado na pesquisa o CID correspondente a anemia por deficiência de ferro (D50). **Resultados:** No Brasil houveram 242 mortes por anemia devido deficiência de ferro em idosos de 60-69 anos de 2020 a 2024, sendo o ano de 2021 correspondendo a 26%. Nesta faixa etária, o estado de São Paulo obteve uma mortalidade de 19%, sendo a maioria dos óbitos em 2021, equivalente a 5% do total. O ano com menor mortalidade foi em 2022. A média foi de 48,4% para o Brasil e 9,2% para SP. Na faixa etária dos 70-79 anos, o Brasil registrou 448 óbitos. O estado de São Paulo corresponde a 20% do total de óbitos, sendo 2021 com maior quantidade de óbitos e 2022 com menor quantidade. A média de obtidos foi de 18,2 no estado de SP e 89,6 no Brasil. Nos idosos com idade igual ou superior a 80 anos, foi registrado no Brasil, 1045

mortes. O estado de SP registrou 16% do total de mortes, sendo a maioria em 2021 e a minoria em 2022. A média de mortes foi de 35,2 para SP e 209 para o Brasil. **Discussão e conclusão:** Percebe-se um número elevado de óbitos em idosos com o aumento das idades, especialmente em maiores de 80 anos de idade, assim como, dados presentes na literatura. A média de mortalidade no estado de São Paulo e no Brasil aumentou significativamente em idoso maiores de 80 anos. Esse comportamento é perceptível na mortalidade brasileira, como também, no estado de São Paulo. Em todos os cenários demonstrou diminuição de 2021 para 2022 numericamente. Percebe-se que os dados epidemiológicos conversam com a literatura e que a mortalidade decorrente de anemia por deficiência de ferro está aumentada em idoso com maior idade. Percebe-se a necessidade de trabalhar a temática pensando na diminuição das mortalidade por essa condição.

Referências:

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas: Anemia por Deficiência de Ferro. Brasília: Ministério da Saúde, 2023 MIRANDA, Emanuel Cardoso Marques de. Anemia em idade geriátrica: uma revisão da literatura. 2014. Dissertação de Mestrado. DE FREITAS, Daniel Sávio Braga et al. Interações por Anemia Ferropriva em Idosos no Brasil Antes, Durante e Após a Pandemia de COVID-19. ARACÊ, v. 6, n. 3, p. 8983-8995, 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104084>

ID - 2208

PANORAMA EPIDEMIOLÓGICO DA ANEMIA FERROPRIVA NO BRASIL NA ÚLTIMA DÉCADA

MC de Oliveira Belarmino,
ME de Oliveira Belarmino, PA Bento Fernandes,
MA da Silva Júnior, I Gonçalves Henriques,
ÂF Lima de Araújo Alves, MS Souza Costa

Universidade Federal do Rio Grande do Norte
(UFRN), Natal, RN, Brasil

Introdução: A anemia ferropriva é uma condição caracterizada pela diminuição na produção de hemoglobina em decorrência da deficiência de ferro, podendo ter múltiplas causas, como deficiências alimentares, alterações na absorção, distúrbios metabólicos ou distributivos, além de perdas sanguíneas e aumento das demandas fisiológicas ou patológicas do organismo. **Objetivos:** Analisar o perfil epidemiológico da anemia ferropriva no Brasil na última década. **Material e métodos:** Foi realizado um estudo descritivo, quantitativo, de caráter retrospectivo e com recorte transversal, através de dados coletados no sistema de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS), no endereço eletrônico (<https://datasus.saude.gov.br/>). Os dados obtidos são referentes ao perfil epidemiológico da anemia por deficiência de ferro no Brasil ao longo dos anos de 2014 à 2024. **Resultados:**

Entre 2014 e 2024, foram registradas 135988 internações decorrentes de anemia ferropriva no Brasil, sendo que as regiões Sudeste (54460) e Nordeste (38039), totalizando 68% do número de casos. Em relação ao sexo, as mulheres apresentaram maior número (78819, o que correspondendo a 58%) em comparação aos homens (57169, equivalendo a 42%). Por sua vez, a faixa etária com maior número de casos foi a de 80 ou mais anos com 23369 internações (17,1%). Vale ressaltar que a população geriátrica foi a que apresentou o maior número de casos: indivíduos com idade maior ou igual a 60 anos totalizaram 66719 (49%). Já em relação à etnia, os indivíduos pardos (55056) e caucasianos (46367) corresponderam a 74.5% do total. Quanto à mortalidade, registrou-se um total de 5946 óbitos, também sendo liderados pelas regiões Nordeste (1953) e Sudeste (2495). **Discussão e conclusão:** No período analisado foram registradas 135988 internações e 5946 óbitos decorrentes da anemia ferropriva no Brasil. Essa condição se mostrou mais prevalente no sexo feminino, na população idosa, nas etnias branca e parda, concentrando-se nas regiões nordeste e sudeste. Portanto, os dados evidenciam a relevância da anemia ferropriva como um problema de saúde pública, que exige estratégias eficazes de prevenção, diagnóstico precoce e tratamento, especialmente voltadas aos grupos mais vulneráveis. Além disso, vale destacar que o presente trabalho não conseguiu discernir sobre as principais etiologias da doença pela falta de dados da plataforma DATASUS, o que torna imperativo também a melhoria das ferramentas epidemiológicas do SUS e a realização de outros estudos voltados para essa temática.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104085>

ID – 818

PERFIL CLÍNICO-LABORATORIAL E GENÉTICO DA HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA AO HFE EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO DO SUL DO BRASIL

FM Carlotto, TGH Onsten, L Sekine

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A hemocromatose hereditária (HH) é uma doença genética caracterizada por absorção excessiva de ferro intestinal, levando ao acúmulo progressivo do metal em órgãos como fígado, pâncreas e coração. A mutação C282Y no gene HFE é a mais associada a formas clinicamente expressivas. A diversidade genética da população brasileira pode influenciar o fenótipo da doença, ainda pouco caracterizado no nosso país, especialmente na região sul, considerando a imigração italiana, que apresenta alta prevalência de indivíduos com HH. **Objetivos:** Descrever o perfil clínico, laboratorial e genético de pacientes com HH associada ao gene HFE atendidos em um hospital universitário do sul do Brasil. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo com 165 pacientes diagnosticados com HH entre 2010 e 2024. Foram avaliadas variáveis clínicas, laboratoriais e genéticas. Os dados foram analisados por testes não paramétricos e comparações entre grupos por

sexo, mutação e padrão de zigose. **Resultados:** A maioria dos pacientes era do sexo masculino (67,3%), com média de idade ao diagnóstico de 55,9 anos. Homens apresentaram níveis significativamente mais altos de ferritina (mediana 1.029 ng/mL vs. 613 ng/mL nas mulheres, $p < 0,001$). A mutação mais prevalente foi a H63D em heterozigose (43%), seguida pela homozigose C282Y (18,8%). Homozigotos C282Y apresentaram maiores níveis de ferritina (média 1523 ng/mL) e saturação da transferrina (85%), com diferenças significativas frente aos demais genótipos ($p < 0,001$). Pacientes com heterozigose composta C282Y/H63D também apresentaram expressão fenotípica relevante (ferritina > 800 ng/mL; saturação 59,6%). A presença de saturação da transferrina $< 45\%$ em indivíduos com mutações patogênicas, inclusive C282Y/C282Y, foi observada, sugerindo limitação dos critérios bioquímicos clássicos para triagem. Não houve diferença de idade no diagnóstico entre os genótipos, mas mulheres foram diagnosticadas mais tardiamente ($p = 0,020$). Comorbidades como hipertensão (38%), diabetes (21%) e hipotireoidismo (12%) foram comuns. Artralgia foi o sintoma mais frequente (10,8%), mas não se associou ao genótipo. **Discussão e conclusão:** Este estudo reforça a expressividade clínica da mutação C282Y em homozigose, mas também evidencia que genótipos considerados de menor risco, como C282Y/H63D e H63D/H63D, podem cursar com sobrecarga significativa de ferro. A diversidade genética e os fatores ambientais locais podem influenciar o fenótipo da HH no Brasil, justificando abordagens diagnósticas adaptadas. A adoção exclusiva de pontos de corte bioquímicos, como saturação $> 45\%$, pode levar ao subdiagnóstico, especialmente em mulheres e heterozigotos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104086>

ID - 1774

PORFIRIA CUTÂNEA TARDA: ATUALIZAÇÕES DIAGNÓSTICAS E TERAPÊUTICAS

ECP Sousa, GLS Cordeiro, VCM Sousa,
ADS Jesus, JSC Nobrega FF. Silva, LF Alves,
LLR Matos, LKA Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A porfiria cutânea tardia (PCT) é a forma mais comum das porfrias, com prevalência estimada entre 5 e 10 casos por 100.000 pessoas. Caracteriza-se por lesões cutâneas fotoinduzidas em áreas expostas ao sol, como dorso das mãos e antebraços, e ocorre predominantemente nas formas esporádicas ou adquiridas. Avanços na compreensão da patogênese revelaram que a mutação heterozigótica na enzima uroporfirinogênio descarboxilase (UROD), presente na forma familiar, isoladamente (por si só) não é suficiente para causar a doença. **Objetivos:** Nesse contexto, o objetivo deste trabalho é apresentar atualizações diagnósticas e terapêuticas com base na identificação de outros fatores de risco. **Materiais e métodos:** Revisão de literatura na base de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), com o descritor booleano: "Porfiria Cutânea Tardia" OR "Porfiria Cutânea Tardia" OR

"Porphyria Cutanea Tarda". Foram aplicados filtros por idioma para português, espanhol e inglês, texto completo disponível, foco temático em "Porfiria Cutânea Tardia" e período de publicação entre 2020 e 2025. A pesquisa resultou em 44 artigos dos quais, após triagem por título, resumo ou texto, foram selecionados 11 artigos que tratavam diretamente das atualizações diagnósticas e terapêuticas da PCT, incluindo estudos de caso, revisões clínicas e estudos observacionais. **Resultados:** A maioria dos pacientes com PCT não apresenta variantes patogênicas da UROD, mas possui ao menos dois fatores de risco que diminuem a atividade da UROD hepática para menos de 50%. Os principais fatores incluem: infecção crônica pelo vírus da hepatite C (VHC), consumo excessivo de álcool, sobrecarga de ferro, uso de estrogênios, infecção por HIV, tabagismo e mutações no gene HFE associadas à hemocromatose. No âmbito diagnóstico, a quantificação de porfirinas plasmáticas, urinárias e fecais elevadas é o principal método de confirmação. Porém, é aconselhável também avaliar ferritina sérica, hepatopatias associadas e mutações genéticas, pois esses dados podem auxiliar na condução e particularização do caso clínico. A doença se apresenta reversível com a eliminação do fator precipitante. Além disso, o uso de baixas doses de hidroxycloquina, associado à flebotomia regular, tem sido eficaz na redução dos níveis de porfirinas e na melhora dos sintomas. Ademais, intervenções estéticas para cicatrizes cutâneas mostraram impacto positivo na funcionalidade e autoestima dos pacientes. **Discussão e conclusão:** A PCT é uma entidade clínica resultante da interação entre fatores genéticos, ambientais, infecciosos e metabólicos, capazes de reduzir significativamente a atividade hepática da UROD. O manejo adequado requer uma visão integrativa do paciente, pois envolve não somente a identificação e correção dos fatores precipitantes, mas também o controle clínico, acompanhamento estreito e o cuidado com possíveis sequelas cutâneas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104087>

ID - 1681

PREVALÊNCIA DE ANEMIA EM POPULAÇÃO INDÍGENA ADULTA: REVISÃO INTEGRATIVA ENTRE 2000 E 2024

BKAFMd Sá, MJdC Honório, MdS Nunes

Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), São Carlos, SP, Brasil

Introdução: A anemia é definida por valores de hemoglobina no sangue diminuído a partir dos limites de normalidade para idade e gênero. A sua principal causa é a deficiência de ferro, que acomete 20 a 30% da população mundial. Agravos nutricionais na população indígena podem propiciar o aparecimento de anemia neste grupo. Estudos mostram que a anemia em povos indígenas tem aumentado. **Objetivos:** A pesquisa buscou efetuar uma revisão integrativa da literatura sobre agravos nutricionais na população indígena brasileira, com enfoque na anemia em indígenas adultos, publicados entre 2000 e 2024. **Materiais e métodos:** Foram utilizadas as

bases Scielo, BVS, Scopus, Embase, Web of Science, Pubmed, ScienceDirect e Scopus, usando-se termos de busca em português (para as bases Scielo e BVS) e em inglês (para as demais bases) de janeiro de 2000 a 2024. Para seleção dos artigos, foram escolhidos estudos referentes a adultos. **Discussão e conclusão:** Encontrou-se 10 estudos sobre anemia, sendo estes, artigos e teses. Foram citadas pelos autores estudos com 9 etnias indígenas brasileiras. Os estudos foram desenvolvidos nas cinco regiões do país, em 13 estados do país, e a coleta de dados ocorreu entre 2005-2022. Os trabalhos foram publicados entre 2010 e 2024. São estudos epidemiológicos de base populacional. A anemia, em grande parte dos estudos, considerou como critério diagnóstico, hemoglobina menor que 11 g/dl e 12 g/dl. A maior prevalência de anemia citada nos artigos chegou a 74%. A anemia encontra-se alta nos artigos encontrados, tendo ela fatores associados, como: desnutrição, insegurança alimentar, dificuldade no acesso à alimentação nos territórios, gestações, os quais potencializam o risco para outras condições nestas populações indígenas. A carência nutricional foi um dos principais agravos, estando presente anemias carenciais. Apesar da revisão ter sido realizada desde 2000 nas plataformas de dados, os artigos foram publicados na segunda década do estudo, ou seja, a partir de 2010. A carência de estudos atuais, pode ser considerada como um problema para acompanhamento e análise do perfil de anemia dos povos indígenas, tendo em vista, principalmente, o acompanhamento e cuidado à saúde nos territórios, bem como o aumento da vulnerabilidade social e ambiental em todo o país. Esta revisão mostra a necessidade de maior estímulo ao estudo dos agravos nutricionais, a exemplo da anemia em populações indígenas.

Referências:

Orellana JDY, et al. Prevalência e fatores associados à anemia em mulheres indígenas Suruí com idade entre 15 e 49 anos, Amazônia, Brasil. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*. 2011;11:153-61.

Koury Filho HC. Estado nutricional de mulheres, mães de crianças menores de cinco anos-Jordão-Acre-Brasil. 2010. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo. PEREIRA, Janaína Ferro; OLIVEIRA, Maria Alice Araújo; OLIVEIRA, Juliana Souza. Anemia em crianças indígenas da etnia Karapotó. *Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil*. 2012;12:375-82.

Anjos HNK, et al. Prevalence of metabolic syndrome among Kaingang native Americans in Southern Brazil. *Brazilian Archives of Biology and Technology*, v. 54, p. 81-89, 2011. WELCH, James R. et al. The Xavante Longitudinal Health Study in Brazil: objectives, design, and key results. *American Journal of Human Biology*. 2020;32:e23339.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104088>

ID - 200

PREVALÊNCIA DE ANEMIA EM UMA COMUNIDADE QUILOMBOLA DO NORDESTE BRASILEIRO

MM Sampaio ^a, AdS Ferreira ^b, LMA Pereira ^c, FF Soares Filho ^c, KC de Freitas ^d, AMC Brandão ^e, ARM Pereira ^e, IKP Belfort ^f, BAK da Silva ^b, SCM Monteiro ^e

^a Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (PUC-Minas), Poços de Caldas, MG, Brasil

^b Universidade Federal do Delta do Parnaíba (UFDPAr), Parnaíba, PI, Brasil

^c Laboratório Gaspar, Rede DASA (GASPAR), São Luís, MA, Brasil

^d Universidade Dom Bosco (UNDB), São Luís, MA, Brasil

^e Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

^f Faculdade Laboro (LABORO), São Luís, MA, Brasil

Introdução: As comunidades quilombolas são grupos remanescentes de quilombos que enfrentam diversos problemas de saúde, como a anemia, podendo ser por traço genético como a anemia falciforme, pela carência simples ou em conjunto de nutrientes como o ácido fólico, vitamina B12 e ferro.

Objetivos: Verificar a prevalência de anemia em adultos de uma comunidade quilombola do nordeste brasileiro. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo transversal com 46 pacientes quilombolas acima de 18 anos de idade. Foram coletados dados como: idade, sexo e amostra biológica para as análises bioquímicas (Ferro, Transferrina, Ferritina, Ácido Fólico-AF e Vitamina B12-VB12) e dados hematológicos (hemograma completo). Para considerar anemia, utilizou o valor de referência disponível em literatura (mulheres-hemoglobina ≤ 12 g/dL e homens-hemoglobina ≤ 13 g/dL), da mesma forma para considerar a deficiência de AF, VB12 e metabolismo do ferro, utilizou-se o valor de referência presente na bula do fabricante (AF $\leq 3,89$ ng/mL, VB12 ≤ 197 pg/mL, Ferro ≤ 33 μ g/dL, Ferritina-homens ≤ 30 ng/mL e mulheres $\leq 13,0$ ng/mL e IST $< 16\%$). Os dados foram apresentados em formato de proporção e média (\pm DP). Este estudo possui aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa, com número de parecer de 7.430.738. **Resultados:** Dos 46 participantes estudados, 34% eram pertencentes ao sexo feminino, com média de idade de 44,92 ($\pm 19,66$) anos. Destes, 16 pessoas (34,78%) apresentaram anemia, sendo 02 (12,5%) por deficiência de ferro e 08 (50%) por deficiência de folato. Não houve deficiência de VB12 e 06 casos de anemia não foram carenciais. **Discussão e conclusão:** Neste estudo foi possível observar alta prevalência de anemia carencial, onde a principal causa foi a deficiência de ácido fólico. A principal hipótese

para a redução dos níveis de folato nessa comunidade é a ingestão nutricional reduzida de alimentos que contêm o nutriente, como folhas verdes, frutas, dentre outros. O ácido fólico é essencial para a homeostase hematológica, deficiências de folato e vitamina B12 podem causar anemia devido ao aumento do comprometimento da síntese do DNA e da maturação celular, principalmente no processo da eritropoiese. Trata-se, porém, de uma amostra de participantes pequena; logo, análises futuras deverão ser realizadas com número maior de pessoas; assim como devem incluir a investigação de outras causas de anemia, como as hemolíticas hereditárias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104089>

ID – 1121

RELAÇÃO ENTRE A PROFILAXIA E A PREVALÊNCIA DA DEFICIÊNCIA DE FERRO EM CRIANÇAS DE 6 A 60 MESES NO BRASIL - UMA REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

MA Furlam, IF Estevão

Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), São Carlos, SP, Brasil

Introdução: O ferro é essencial para o funcionamento do organismo, participando da formação da hemoglobina, da síntese de DNA e do metabolismo energético. Sua deficiência representa um problema de saúde pública no Brasil, afetando, sobretudo, crianças de 6 a 60 meses, com impactos físicos, cognitivos e prejuízos ao desenvolvimento. Para enfrentar essa condição, o Ministério da Saúde instituiu, em 2005, o Programa Nacional de Suplementação de Ferro (PNSF), que prevê o uso profilático de sulfato ferroso para crianças de 6 a 24 meses. Como ação complementar, em 2014, foi implementada a Estratégia NutriSUS, baseada na fortificação da alimentação infantil com micronutrientes em pó, incluindo o ferro, administrados por meio de sachês adicionados às refeições de crianças de 6 a 48 meses matriculadas em creches públicas. Diante da persistência da anemia ferropriva, especialmente no público infantil, e considerando a implementação de estratégias governamentais, torna-se necessário avaliar a efetividade dessas intervenções. **Objetivos:** Avaliar, à luz da literatura científica, a relação entre a suplementação profilática de ferro e a prevalência de sua deficiência em crianças de 6 a 60 meses, validando a efetividade das políticas públicas em vigor. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. Os termos de busca foram: anemia ferropriva, deficiência de ferro, criança, lactente, pré-escolar, sulfato ferroso, suplementação, profilaxia, prevenção e Brasil. Incluíram-se estudos originais, publicados em português e inglês entre 2014 e 2024, que abordassem a profilaxia e a deficiência de ferro em crianças de até 5 anos. Não foi necessária a aprovação do Comitê de Ética. **Discussão e conclusão:** Foram encontrados 207 artigos nas bases BVS/LILACS, SciELO e PubMed. Após os critérios de inclusão e leitura completa, 5 estudos foram selecionados. Embora as estratégias governamentais tenham mostrado eficácia,

sobretudo na redução da anemia, a baixa adesão às intervenções continua sendo um obstáculo. A falta de informação sobre os benefícios da suplementação e o receio de efeitos adversos comprometem o sucesso do PNSF. Um estudo apontou que 54,2% das crianças não receberam o suplemento como preconizado, revelando falhas na execução da estratégia. Já a fortificação com múltiplos micronutrientes surge como alternativa eficaz, especialmente onde o uso do sulfato ferroso é limitado. Destaca-se ainda a escassez de estudos longitudinais, sobretudo voltados à deficiência de ferro em estágios iniciais, uma vez que a maioria das pesquisas concentra-se em casos avançados de anemia. Em síntese, apesar dos avanços, persistem barreiras na adesão e na implementação. Há escassez de estudos recentes sobre a prevalência da deficiência de ferro na infância, reforçando a necessidade de novas pesquisas que explorem tanto os resultados clínicos quanto os fatores que dificultam a efetividade das estratégias.

Referências:

- Ferraz L, et al. Micronutrientes e sua importância no período gestacional. *Saber Científico*. 2021;7:68-82.
- Marques RM, et al. Avaliação do Programa Nacional de Suplementação de Ferro. *Rev Bras Promoc Saúde*. 2019;32.
- Mclean E, et al. Worldwide prevalence of anaemia, WHO VMNIS, 1993–2005. *Public Health Nutr*. 2009;12:444-54.
- BRASIL. MS. NutriSUS: caderno de orientações. Brasília, 2015.
- BRASIL. Ministério da Saúde. PNSF: manual de condutas gerais. Brasília: MS, 2013.
- Silla LMR, et al. High prevalence of anemia in children and women in urban Brazil. *PLoS One*. 2013;8:e68805.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104090>

ID – 1005

RELAÇÃO ENTRE HEMOCROMATOSE HEREDITÁRIA E FIBROSE HEPÁTICA EM PACIENTES COM DOENÇA HEPÁTICA GORDUROSA NÃO ALCÓOLICA (NAFLD): UMA REVISÃO DE LITERATURA

MEM Bellini Marconatto, JBC Barreto da Silva

São Leopoldo Mandic – Campinas, Campinas, SP, Brasil

Introdução: A hemocromatose hereditária (HH) é uma doença genética, autossômica recessiva, marcada pela absorção desregulada de ferro intestinal e acúmulo progressivo nos tecidos. As mutações no gene HFE, especialmente C282Y e H63D, são as mais frequentes. Quando há sobrecarga de ferro hepático, pode-se observar maior risco de fibrose, cirrose e carcinoma hepatocelular. A doença hepática fibrótica não alcoólica (NAFLD), altamente prevalente globalmente, é caracterizada por acúmulo de gordura hepática e pode evoluir para esteato-hepatite (NASH), fibrose e cirrose. Estudos sugerem que a sobrecarga de ferro pode acelerar a fibrogênese em pacientes com NAFLD, especialmente na presença de

fatores genéticos. **Objetivos:** Revisar a relação entre a hemocromatose hereditária e o risco de fibrose hepática em pacientes com NAFLD. **Material e métodos:** Revisão narrativa da literatura, com buscas nas bases PubMed e Scielo. Foram incluídos artigos publicados entre 2005 e 2024, em português ou inglês, com os descritores: hemochromatosis, hereditary hemochromatosis, non-alcoholic fatty liver disease, HFE genotype, liver fibrosis. Excluíram-se estudos que não envolviam HH ou tratavam apenas de sobrecarga de ferro não hereditária. **Discussão e conclusão:** A literatura sugere que o ferro livre pode causar estresse oxidativo, ativação de células estreladas hepáticas e indução da fibrose. A presença de esteatose, obesidade e diabetes pode potencializar esse processo. Embora mutações como C282Y sejam frequentes em indivíduos com NAFLD, nem todos com HFE mutado desenvolvem sobrecarga de ferro ou fibrose, o que indica que a interação gene-ambiente desempenha papel crucial. Não é possível afirmar uma relação direta e exclusiva entre as mutações HFE e a fibrose em pacientes com NAFLD. Entretanto, a sobrecarga de ferro hepática, frequentemente presente na HH, parece ser um cofator importante na progressão da doença hepática gordurosa para formas mais avançadas.

Referências:

1. Girelli D, Busti F, Brissot P, Cabantchik I, Muckenthaler MU, Porto G. Hemochromatosis classification: update and recommendations by the BIOIRON Society. *Blood*. 2021;138:1-5.
2. Murphree CR, Nguyen NN, Raghunathan V, Olson SR, DeLoughery T, Shatzel JJ. Diagnosis and management of hereditary hemochromatosis. *Vox Sang*. 2020;115:255-62.
3. Porter JL, Rawla P. Hemochromatosis [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan-. [Update 2024 Oct 6].
4. Adams PC, Barton JC. How I treat hemochromatosis. *Blood*. 2010;116:317-25.
5. Grandner C, Grabherr F, Tilg H. Non-alcoholic fatty liver disease: pathophysiological concepts and treatment options. *Cardiovasc Res*. 2023;119:1787-98.
6. Younossi ZM. Non-alcoholic fatty liver disease – A global public health perspective. *J Hepatol*. 2019;70:531-544.
7. Younossi ZM, Golabi P, Paik JM, Henry A, Van Dongen C, Henry L. The global epidemiology of nonalcoholic fatty liver disease (NAFLD) and nonalcoholic steato hepatitis (NASH): a systematic review. *Hepatology*. 2023;77:1335-47.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104091>

ID - 1330

TENDÊNCIA TEMPORAL DA MORTALIDADE POR ANEMIAS CARENCIAIS NO BRASIL: ANÁLISE DOS ÚLTIMOS DEZ ANOS

SNA do Nascimento, I Romancini, MA Pallotta, MF de Souza Andrade

Universidade do Oeste Paulista, Guaruná, SP, Brasil

Introdução: As anemias carenciais, especialmente a anemia ferropriva, seguem como importantes causas de morbimortalidade em populações vulneráveis. Apesar das estratégias disponíveis para prevenção e tratamento, essas condições ainda geram impactos significativos na saúde pública, principalmente entre idosos e pessoas com baixa escolaridade. As desigualdades regionais e sociodemográficas tornam evidente a necessidade de maior vigilância e políticas públicas direcionadas. **Objetivos:** Analisar a mortalidade por anemias carenciais no Brasil entre 2013 e 2023, com foco nos perfis sociodemográficos das vítimas e nas desigualdades regionais. **Material e métodos:** Estudo ecológico descritivo baseado em dados do Sistema de Informações sobre Mortalidade (SIM), incluindo óbitos com causa básica nos códigos D50 a D53 da CID-10. Foram analisadas variáveis como ano, sexo, faixa etária, raça/cor, escolaridade e região de residência. Utilizou-se o SPSS 15.0 para análise estatística e cálculo das taxas padronizadas de mortalidade. **Discussão e conclusão:** A alta mortalidade entre idosos e pessoas com baixa escolaridade reforça a influência dos determinantes sociais da saúde. Fatores como má absorção de nutrientes, polifarmácia e comorbidades agravam a vulnerabilidade nutricional no envelhecimento. O aumento de óbitos por anemia ferropriva após 2020 está alinhado aos achados de Rafael et al. (2021), que identificaram maior número de internações por essa causa durante a pandemia de COVID-19, especialmente entre idosos com fragilidade social. Além disso, dados de Silva et al. (2023) destacam a importância do diagnóstico precoce em populações vulneráveis para prevenir complicações graves. A predominância de óbitos por outras anemias nutricionais também sugere carências múltiplas e destaca a importância da avaliação nutricional completa. A mortalidade por anemias carenciais no Brasil permanece elevada e desigual. Os óbitos concentram-se entre idosos, pessoas com baixa escolaridade e residentes das regiões Sudeste e Nordeste. A tendência crescente da anemia ferropriva após 2020 reforça a necessidade de políticas públicas voltadas ao rastreamento precoce, educação nutricional e ampliação do acesso à suplementação. O enfrentamento das anemias evitáveis requer vigilância contínua e ações integradas voltadas à equidade em saúde.

Referências:

- Rafael et al. (2021) Internações por anemia ferropriva no Brasil, mostrando aumento de internações em regiões mais vulneráveis, sugerindo falhas na prevenção e rastreamento.
- LIU et al. (2023) Global burden of hematologic malignancies, trazendo uma comparação com doenças hematológicas malignas, que têm tido declínio de mortalidade com avanços terapêuticos, ao contrário das anemias nutricionais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104092>

ID – 2682

USO DE PLANTAS MEDICINAIS NO MANEJO DE ANEMIAS: COMPOSTOS BIOATIVOS, EVIDÊNCIAS NUTRICIONAIS E PERSPECTIVAS TERAPÊUTICAS

OR Campos, MHdS Pitombeira, EdCe Silva,
IR Cavalcante, HP Costa, DRdS Dantas,
JXd Silva Neto

Instituto Pró-Hemo Saúde, Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: Anemia é uma condição na qual o número de glóbulos vermelhos ou a concentração de hemoglobina dentro deles é menor do que o normal. Segundo a OMS, estimasse que a anemia atinja majoritariamente recém nascidos (40%) e mulheres (37-30%). Existem diversas formas de anemia, como por exemplo a anemia ferropriva, anemia megaloblástica, anemia falciforme, anemia por doença crônica, entre outras. Cada um dos diferentes tipos possui características únicas. Assim, o uso de plantas medicinais desponta como tratamento alternativo, atuando principalmente no aumento da absorção de ferro, fornecendo nutrientes essenciais para a formação de glóbulos vermelhos e protegendo contra danos oxidativos. **Objetivos:** Essa pesquisa teve como objetivo produzir um trabalho de revisão abordando as evidências disponíveis sobre o uso de plantas medicinais e suas aplicações no tratamento da anemia. **Material e métodos:** Foi realizada uma busca em bases de dados (PubMed, Science Direct, Lilacs e SciELO) usando as palavras chaves anemias e plantas medicinais, anemias e etnobotânica, e anemia e bioativos vegetais. Após a obtenção dos artigos, os mesmos foram avaliados e utilizados para a escrita da revisão. **Discussão e conclusão:** Com base nas análises dessas pesquisas, dos resultados obtidos, podemos destacar as sementes de *Cucurbita* spp., com 2,84 mg Fe; 2,52 mg Zn e 190 mg Mg/100 g, além de elevados níveis de antioxidantes, tocoferóis e fitoesteróis (protegem as hemácias do estresse oxidativo, com ação adjuvante em anemias inflamatórias). O uso de torrefação reduziu a presença de fitatos, elevando a biodisponibilidade do ferro. Já os extratos aquosos das sementes de *Carica papaya*, *Parquetina nigrescens* e *Hymenocardia* demonstram inibição da polimerização da Hb S, aumento de Hb F e modulação de canais iônicos em modelos *in vivo*. Por fim, a *Hibiscus sabdariffa* se mostrou rica em ferro e vitamina C, sinérgicos ao tratamento da anemia. A ausência de ensaios clínicos randomizados de grande escala limita a translação clínica. Com base nos achados dessa revisão, as evidências convergem para algumas frentes, como por exemplo: (a) alimentos funcionais ricos em micronutrientes (*Cucurbita* spp., *C. papaya*, *P. nigrescens*, *H. acida*, *H. sabdariffa*) são capazes de prevenir anemia ferropriva em populações vulneráveis; (b) pesquisas envolvendo fitoquímicos com potencial farmacológico contra a anemia falciforme necessitando de ensaios clínicos e sistemas de entrega que melhorem a sua biodisponibilidade; (c) entre as limitações observadas para os experimentos estão inclusas a heterogeneidade genética da população, diversidade de desenhos experimentais, falta de padronização de extratos e escassez de dados toxicológicos. Ao final dessa pesquisa, pode ser concluído que as plantas medicinais oferecem estratégias

promissoras e de baixo custo para o tratamento e controle de diferentes formas de anemia, como por exemplo as sementes de abóbora, que surgem como uma intervenção nutricional prática. Assim, é necessária uma integração de saberes tradicionais (fontes de moléculas bioativas) com pesquisa translacional pode ampliar o arsenal terapêutico da hematologia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104093>

DOENÇAS DA SÉRIE VERMELHA: ANEMIAS HEMOLÍTICAS

ID – 251

A GENETIC RISK SCORE COMBINING BCL11A AND HBS1L-MYB POLYMORPHISMS IS ASSOCIATED WITH FETAL HEMOGLOBIN LEVELS IN PATIENTS WITH SICKLE CELL ANEMIA

GS Arcanjo^a, AP Silva^a, MV Diniz^a,
ABS Araújo^a, TSS França^b, AS Araújo^c,
FF Costa^d, IF Domingos^e, AR Lucena-Araujo^a,
MAC Bezerra^a

^a Genetics Postgraduate Program, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

^b Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

^c Department of Internal Medicine, Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brazil

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

^e Cardiology Emergency Unit of Pernambuco, Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brazil

Introduction: Individuals with sickle cell anemia (SCA) exhibit substantial clinical heterogeneity influenced by several factors, including fetal hemoglobin (HbF) levels, a major protective factor in the disease. HbF is produced through the expression of the HBG (gamma-globin) genes during fetal development. Around birth, HBG genes expression is progressively downregulated, leading to HbF silencing in adulthood. However, some SCA patients maintain elevated HbF levels throughout life. Variations in adult HbF levels have been attributed, in part, to the co-inheritance of genetic variants affecting key transcriptional regulators of gamma-globin expression. **Objectives:** Here we investigated the association of BCL11A (rs4671393 G>A, rs1427407 G>T, rs11886868 T>C) and HBS1L-MYB (rs9399137 T>C) polymorphisms with HbF levels in 409 adult Brazilian SCA patients, followed at a single reference center in Pernambuco (HEMOPE). **Material and methods:** Clinical and laboratory data were retrospectively obtained from patients' medical records. Baseline laboratory parameters were assessed during treatment-free periods for patients who had received clinical interventions, such as hydroxyurea therapy or chronic blood transfusions. Genotyping was performed using real-time PCR with TaqMan[®] probes,

following the manufacturer's instructions. **Results:** Our findings reveal that the variant genotypes of rs4671393, rs1427407, rs11886868, and rs9399137 were significantly associated with higher HbF levels. Linear regression models revealed that all minor alleles of the four polymorphisms were associated with increased HbF levels. Among the BCL11A variants, rs1427407 exhibited the strongest effect ($p < 0.001$) and explained 7.7% of the variance in HbF levels. However, the HBS1L-MYB variant rs9399137 demonstrated the most substantial effect ($p < 0.001$), accounting for 14.9% of HbF variance, indicating a stronger regulatory influence on HbF levels. A genetic risk score (GRS) was constructed by summing the number of risk alleles (low HbF levels) present across the four SNPs evaluated. A multiple linear regression model including age and gender as covariates was statistically significant ($p < 0.001$), explaining approximately 11.5% of the variance in HbF levels. The GRS was significantly associated with HbF levels, indicating that a higher GRS was associated with lower HbF levels. These findings suggest that the cumulative effect of risk variants contributes to reduced HbF levels and may increase the risk of clinical complications. **Discussion and conclusion:** BCL11A and HBS1L-MYB polymorphisms are well-established modulators of HbF levels, and the variants analyzed here are located in regulatory regions, which likely explain their influence on HbF expression. The GRS may serve as a valuable tool for risk stratification, potentially guiding early interventions for patients lacking HbF-boosting alleles. Overall, this study underscores the clinical significance of HbF-related genetic variants for personalized management in SCA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104094>

ID - 1105

A NOVEL BASE-EDITING STRATEGY FOR THERAPEUTIC FETAL HEMOGLOBIN REACTIVATION IN SICKLE CELL DISEASE

DG De Carvalho, PA Schuroff, LA Pereira, AB Diniz, GA Lima, KG Oliveira, KT Maio, PKM Martin, DC Torres, R Weinlich

Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Sickle cell disease (SCD) is a common monogenic disorder caused by a point mutation in the HBB gene, leading to the formation of sickle hemoglobin (HbS). Under low oxygen, HbS polymerizes, distorting red blood cells and triggering hemolysis, inflammation, and vaso-occlusion. Although allogeneic hematopoietic stem cell transplantation offers a cure, its use is limited by donor compatibility and transplant risks. Gene editing strategies that reactivate fetal hemoglobin (HbF) have emerged as promising alternatives. Among them, adenine base editors (ABEs) enable precise A-to-G conversions without inducing double-stranded breaks, lowering genotoxic risks. **Objectives:** This project focuses on developing an ex vivo ABE-based approach to upregulate HbF in human hematopoietic stem and progenitor cells (HSPCs),

mimicking naturally occurring non-deletional hereditary persistence of fetal hemoglobin (HPFH). **Material and methods:** Target sites include the HBG1/2 promoter region (−113 to −198) and the +55 and +58 erythroid enhancers of BCL11A. **Results:** We have identified HBG-123 and HBG-175 as top candidates, based on editing efficiency and HbF induction (via NGS and F-cell analysis) in CD34⁺ HSPCs. Editing efficiencies averaged 66.8% and 49.4%, resulting in HbF levels of 23.3% and 41.2%, respectively, with maintained erythroid differentiation and minimal indel formation (<1%). Further optimizations—adjusting gRNA:ABE ratios, electroporation timing, and using engineered Cas9/TadA with custom UTRs—boosted editing efficiency and HbF expression without impairing HSPC clonogenicity. Functional evaluation in single-cell colony assays with stromal co-culture, which enhances erythroid output and hemoglobinization compared to methylcellulose, enabled parallel assessment of editing and HbF expression by HPLC. Results showed strong correlation between A-to-G conversion and HbF for HBG-175 ($r=0.9$), while HBG-123 clones, though highly edited (~90%), showed more variability and lower HbF. **Discussion and conclusion:** Together, these findings establish a scalable and efficient base editing platform for HbF induction in HSPCs. We are currently performing in vivo validation and already started the development of a GMP-compliant production process. Implementing this technology in Brazil, where SCD is highly prevalent, will support local capacity-building and broaden access to advanced gene-editing therapies.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104095>

ID - 2608

ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL ISQUÊMICO E DÉFICIT COGNITIVO NA DOENÇA FALCIFORME

MJF RAMOS-REIS, LÁB FARIA, JF ZAMBIANCO, TM ROCHA, SR PIRES, MS FIGUEIREDO

Escola Paulista de Medicina (EPM), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O declínio cognitivo (DC) tem sido relatado em pacientes com doença falciforme (DF) em crianças e adultos. A elevada frequência de manifestações cerebrovasculares na DF é considerada, em parte, como causa do DC. No entanto, ainda existe pouca informação sobre DC em adultos, embora ele comprometa as funções diárias e a aderência ao tratamento. **Objetivos:** Avaliar adultos com DF e antecedente de acidente vascular cerebral isquêmico (AVC) e sua possível correlação com o DC. **Material e métodos:** Trata-se de estudo observacional e transversal, onde foram incluídos pacientes com idade 18 anos que concordaram em participar da pesquisa. Os dados demográficos e clínicos foram coletados a partir da análise dos prontuários. Avaliação do DC foi realizada por método subjetivo. Para testar a associação entre variáveis categóricas foi utilizado o Teste Exato de Fisher e na comparação de variáveis contínuas o Teste de Wilcoxon-

Mann-Whitney. **Resultados:** Foram avaliados 19 pacientes, mediana de idade de 24 anos (IQR: 20 e 44 anos), sendo 57,9% do sexo masculino. O genótipo dominante foi anemia falciforme (SS) (89,5%). Quanto à escolaridade, 42,1% completaram o ensino médio e 26,3% não completaram o ensino fundamental. Onze pacientes (58%) apresentaram 2 AVCs, totalizando 44 eventos: 32% destes ocorreram entre 0-5 anos e 32% entre 6-10 anos. Quanto à idade do primeiro AVC, este ocorreu antes dos 10 anos em 14 (73,6%) indivíduos. Foram observados diversos graus e quantidades de problemas cognitivos como memória, afasia, atenção e as funções executivas o que prejudicam às atividades diárias. Quinze (78,9%) dos 19 pacientes apresentaram DC. Sendo que, dos 14 que tiveram o primeiro AVC até os 10 anos, 13 (92,9%) apresentaram DC. Em comparação, o DC foi observado em apenas 2 (40%) de 5 pacientes cujo primeiro AVC ocorreu após os 10 anos. Assim, observou-se forte associação entre o primeiro AVC em idade precoce e DC ($p=0,037$), com chance de desenvolver DC de 19,5x maior nestes pacientes em relação àqueles que tiveram o evento tardiamente. Não foi encontrada evidência de associação entre tempo de escolaridade formal e presença de DC ($p=0,426$). **Discussão e conclusão:** A concentração dos episódios de AVC ocorreu entre 0 e 10 anos de idade chegando a 64% da amostra. Pacientes que tiveram o primeiro AVC nessa faixa etária apresentaram maior frequência de DC. Esse dado vai ao encontro de estudo de Mualen e cols que afirmam que crianças, por estarem em formação neural, ao ter tido o primeiro AVC em tenra idade podem ter sequelas maiores e mais severas do que um adulto, por vezes, irreversíveis. Não foi possível comprovar que faltas escolares relacionadas a internações fosse um preditor de DC como Silva e Cerqueira relatam. A constatação de forte associação do primeiro AVC com DC reforça a necessidade da realização de rastreio eficaz (doppler transcraniano) dos eventos de AVC para que o futuro adulto consiga manter sua rotina diária com autonomia.

Referências:

1. Mualen R, Morales-Quezada L, Farraj RH, Shance S, Bernshtein DH, Cohen S, et al. Econeurobiology and brain development in children: key factors affecting development, behavioral outcomes, and school interventions. *Front Public Health*. 2024;12:1376075.
2. Silva MP. Desafios da inclusão escolar de crianças e adolescentes com DF em Gov. Valadares MG Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro; 2023.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104096>

ID - 1750

ANÁLISE DE LINFÓCITOS T SENESCENTES EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME

G Hirose ^a, FA Rós ^a, KT Maio ^a, SCF Couto ^{a,b}, V Rocha ^{a,b,c}

^a Laboratório Investigação Médica em Patogênese e Terapia dirigida em Onco-Imuno-Hematologia (LIM-

31) da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^b Fundação Pró-Sangue – Hemocentro de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

^c Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O acúmulo de células imunes senescentes (CISs) é um processo naturalmente observado durante o envelhecimento. CISs são caracterizadas de forma geral como células não proliferativas, e que exibem alterações fenotípicas, metabólicas e funcionais. No entanto, vários estudos relataram um acúmulo precoce de CISs, particularmente linfócitos T senescentes (Tsen), em pacientes afetados por doenças associadas à inflamação crônica, como câncer, artrite reumatoide e infecção por HIV. Nesse contexto, a doença falciforme (DF) se destaca enquanto doença hereditária de natureza pró-inflamatória crônica. Em pacientes falciformes, um ciclo de eventos que incluem a falcização das hemácias, hemólise, estresse oxidativo, ativação endotelial e imune, vaso-oclusão e isquemia e reperfusão leva à instalação de um estado inflamatório crônico de caráter cíclico. Apesar de alguns estudos demonstrarem encurtamento telomérico de células mononucleares do sangue periférico (PBMcs) de pacientes com DF, o perfil de senescência linfocitária nesses indivíduos permanece mal caracterizado. **Objetivos:** Por isso, esse estudo avaliou a presença de células Tsen CD4+ e CD8+ entre PBMcs de pacientes com DF ($n=23$; mediana de idade: 31 anos) tratados com hidroxiureia, regime de transfusão crônica ou uma combinação dos dois, e de doadores de sangue saudáveis (CTL, grupo controle) ($n=14$; mediana de idade: 38 anos). **Material e métodos:** As células senescentes foram definidas segundo seu perfil imunofenotípico que reúne os principais marcadores de superfície associados à senescência de células T: CD27, CD28, CD57 e KLRG1. Inicialmente, foram consideradas Tsen as células com imunofenotipo CD3+CD4+ ou CD3+CD8+ somado a CD27-CD28-CD57+KLRG1+. Adicionalmente, foi analisada a presença da enzima β -galactosidase, cuja atividade é associada à senescência celular (SA- β -Gal, do inglês senescence-associated β -galactosidase), também por citometria de fluxo. **Resultados:** Resultados preliminares mostraram que pacientes com DF apresentam menor porcentagem de células T CD3+ ($25,73\% \pm 8,865$) em comparação aos CTL ($44,73\% \pm 7,901$) e menor proporção de células Tsen CD4+ ($1,191\% \pm 2,254$) e Tsen CD8+ ($12,77\% \pm 8,079$) em relação ao CTL (CD4+ $3,83\% \pm 5,42$; CD8+ $16,91\% \pm 11,49$). Curiosamente, foi observada uma maior porcentagem de células T CD4+ e CD8+ + SA- β -Gal+ em pacientes com DF ($16,09\% \pm 8,993$ e $25,19\% \pm 13,61$, respectivamente) quando comparado aos CTL ($12,94\% \pm 4,396$ e $21,87\% \pm 4,602$, respectivamente). **Discussão e conclusão:** Esses achados sugerem que a DF, ou seus regimes de tratamento, podem alterar a dinâmica normal de populações de células Tsen em comparação aos indivíduos saudáveis. Contudo, é essencial aumentar o tamanho amostral dos grupos de pacientes e doadores saudáveis para permitir a estratificação por idade e protocolos de tratamento dos pacientes, possibilitando uma compreensão mais clara e abrangente do fenômeno biológico observado. FAPESP (2024/08708-7).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104097>

ID – 116

ANÁLISE DE MUTAÇÕES CLINICAMENTE ACIONÁVEIS NA COORTE BRASILEIRA DE DOENÇA FALCIFORME (REDS-III) E RETORNO DESTES ACHADOS SECUNDÁRIOS AOS PACIENTES

V Reis de Souza ^a, B Marcarini ^a, M Ozahata ^b, CM Teixeira ^c, EC Sabino ^a, S Kelly ^d, B Custer ^d, CL Dinardo ^e

^a Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto de Matemática e Estatística da Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

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

^d Vitalant Research Institute, San Francisco, CA, United States

^e Fundação Pró- Sangue, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Doença Falciforme (DF) é a condição monogênica mais prevalente no Brasil, com alta morbidade. O estudo multicêntrico REDS-III reuniu dados clínicos, transfusionais e genômicos de 2.793 pacientes com DF atendidos em hemocentros de quatro estados brasileiros. A participação na iniciativa TOPMed (NHLBI) possibilitou o sequenciamento genômico completo desses indivíduos e a análise de variantes genéticas clinicamente acionáveis, conforme diretrizes do American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG SF v3.2). Essas variantes, associadas a síndromes de câncer hereditário, cardiopatias genéticas e doenças metabólicas, podem levar a intervenções clínicas importantes. No entanto, a devolutiva desses achados enfrenta desafios no Brasil, como escassez de serviços de aconselhamento genético, desigualdades regionais e barreiras socioculturais. Assim, é crucial ir além da identificação técnica das variantes e garantir uma comunicação eficaz, ética e sensível ao contexto do SUS e da realidade dos pacientes, promovendo uma medicina de precisão equitativa. **Objetivos:** Mapear variantes patogênicas e provavelmente patogênicas acionáveis em indivíduos com DF da coorte REDS-III, utilizando diretrizes do ACMG/AMP e recomendações ACGS; Confirmar as mutações identificadas por meio de sequenciamento de exoma em laboratório parceiro; Elaborar laudos clínicos e conduzir aconselhamento genético adaptado à realidade dos hemocentros participantes; Desenvolver e avaliar um fluxo de devolutiva que considere aspectos clínicos, socioeconômicos e culturais dos pacientes. **Material e métodos:** Estudo transversal com 60 pacientes da coorte REDS-III (2.793 indivíduos). O TOPMed realizou o sequenciamento genômico completo dos participantes. Para confirmação dos achados secundários acionáveis, foram feitas novas coletas e sequenciamento de exoma em plataforma Illumina. Variantes foram analisadas conforme ACMG/AMP 2015 e ACGS. Os resultados foram discutidos com os médicos dos hemocentros e foi realizado aconselhamento genético com os pacientes para orientações

clínicas personalizadas. **Resultados:** Dos 2.793 participantes da coorte, 60 apresentaram variantes acionáveis. Dois haviam falecido antes do início do estudo (um com causa relacionada ao gene alterado). Dos 58 restantes, foi possível contatar 40 para nova coleta e confirmação genética. Durante o estudo (2024–2025), dois pacientes faleceram por causas relacionadas à DF. Entre os 40 pacientes com variantes confirmadas, foram identificadas alterações em genes ligados a câncer (ex: BRCA1/2, PALB2), cardiopatias (ex: PKP2, MYH7) e doenças raras (BTD, GAA, ATP7B). As orientações clínicas incluíram seguimento especializado e medidas preventivas individualizadas. **Discussão e conclusão:** Este estudo em andamento revela o potencial e os desafios do retorno de achados secundários em DF. Casos especiais incluíram descoberta de síndrome rara fora da lista oficial da ACMG, levantando novas reflexões éticas e clínicas. O projeto avança na construção de uma medicina de precisão mais acessível e prática, conectando ciência, clínica e impacto social.

Referências:

Miller DT, et al. ACMG SF v3.2 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine*. 2023;25:100866.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104098>

ID - 488

ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DOS PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME ATENDIDOS EM HOSPITAL TERCIÁRIO DO SUL DO BRASIL

DR Martins ^a, MdA Furlanetto ^a, LMdR Silla ^a, JR Friedrichs ^b, EA Silvestre ^a, CC Astigarraga ^a

^a Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

^b Secretaria Estadual de Saúde do Estado do Rio Grande do Sul (SES-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A doença falciforme representa um grupo de hemoglobinopatias hereditárias monogênicas, caracterizadas pela presença da hemoglobina S, sendo a doença hereditária monogênica mais comum em escala global. É uma condição crônica multissistêmica que leva a um amplo espectro de complicações agudas e crônicas, impactando significativamente a qualidade de vida, e morbimortalidade dos pacientes. **Objetivos:** Analisar o perfil epidemiológico dos portadores da doença atendidos no Serviço de Hematologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), a fim de compreender as características da referida população. **Material e métodos:** Realizado estudo observacional retrospectivo através de análise de prontuários eletrônicos e registros da farmácia de distribuição de hidroxiureia no sistema do hospital. Realizado levantamento dos dados como nome, idade, sexo, CID-10, uso de hidroxiuréia, quelação de ferro, profilaxia antibiótica e data da última avaliação. **Resultados:** Foram analisados os dados de 202 pacientes com doença falciforme atendidos no Serviço da instituição. O Serviço presta assistência a

aproximadamente 40% dos portadores da doença no Estado do Rio Grande do Sul, sendo a maioria residentes da região metropolitana (63,8%). A maioria é do sexo feminino (54,9%). A idade varia de 0 a 68 anos, com mediana de 28 anos, tendo apenas 3,9% dessa população mais de 60 anos. Todos os pacientes até 5 anos de idade realizam profilaxia antibiótica, preferencialmente com fenoximetilpenicilina. 13,8% dessa população realiza quelação de ferro. 96% dos pacientes utilizam hidroxiureia, a principal medicação modificadora de doença, dispensada pela COMEX por processo administrativo vinculado a Secretaria do Estado na instituição. **Discussão e conclusão:** A análise epidemiológica dos pacientes com doença falciforme do Estado atendidos no Serviço revela uma predominância de indivíduos jovens, do sexo feminino e residentes da região metropolitana. Os dados demonstram que atendemos uma parcela significativa da população do Estado. A hidroxiureia é usada em quase a totalidade da população estudada, o que garante o manejo mais adequado desta doença de acordo com guidelines internacionais. O percentual de uso de quelantes de ferro está de acordo com a literatura. Esses achados podem contribuir para o aprimoramento das políticas públicas e otimização em planejamento para melhor assistência aplicada a essa população.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104099>

ID - 1717

ANÁLISE IMUNOFENOTÍPICA DE LINFÓCITOS T DE PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME EM CRISE VASO-OCCLUSIVA

LCR Lisboa^a, JAC Campelo^b, NCT Belezia^c,
LS Oliveira^d, S Dias^c, AL Silva-Junior^b,
EV de Paula^b, AM Alle Marie^d, EC Cardoso^a

^a Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas, Manaus, AM, Brasil

^b Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^c Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^d Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Introdução: A anemia falciforme é causada por uma mutação de nucleotídeo único no gene da cadeia beta da hemoglobina, o que resulta em hemólise crônica e alterações reológicas nos eritrócitos. Essa hemólise libera fragmentos que ativam o sistema imunológico, levando à ativação de neutrófilos, monócitos, plaquetas e células endoteliais e favorece o desenvolvimento do processo de vaso-oclusão, que induz isquemia-reperusão, aumenta o estresse oxidativo e liberando radicais livres, perpetuando a inflamação. Consequentemente, os pacientes desenvolvem crises algícas agudas e inflamação crônica persistente. Sabe-se que os linfócitos T participam ativamente desse processo inflamatório por meio da produção de citocinas, e são importantes mediadores da imunidade. Entretanto, poucos estudam a dinâmica de subpopulações de células T no processo imunomodulatório da

anemia falciforme. **Objetivos:** Avaliar o perfil imunofenotípico das células T em pacientes com anemia falciforme em crise vaso-oclusiva. **Material e métodos:** Foram coletados 4mL de sangue periférico de 40 pacientes com anemia falciforme em estado estacionário e 37 em crise vaso-oclusiva (CVO), e destes, foi realizado o hemograma e imunofenotipagem. Foi utilizado um painel de anticorpos monoclonais para identificar subpopulações de linfócitos T e a aquisição foi realizada no equipamento FACS Canto II da BD. A frequência das células foi obtida pelo Software FlowJo v.10.8 e o armazenamento dos dados no programa Microsoft Excel 2010. A análise estatística dos dados foi realizada no programa GraphPad Prism v.8.0. **Resultados:** Nossos resultados demonstraram maior envolvimento da imunidade inata em pacientes falciformes na CVO através do aumento de leucócitos ($p=0.01$) e neutrófilos ($p=0.01$). Quanto à frequência das subpopulações de células T, não foi observada diferença significativa entre ambos os grupos. Durante o perfil de crise vaso-oclusiva, entretanto, foi observado que as subpopulações de células CD8+ apresentaram uma característica de imunomodulação, enquanto as CD4+ uma característica de imunoregulação, de forma a intermediar o perfil inflamatório observado. **Discussão e conclusão:** Embora o papel dos linfócitos T na imunidade celular seja bem estabelecido, a importância de suas subpopulações no desenvolvimento da CVO na anemia falciforme permanece pouco explorada. Nossos resultados sugerem que os linfócitos T exibem características distintas conforme o estado do paciente, dada sua responsabilidade na liberação de mediadores inflamatórios, ativação de vias de sinalização e modulação das respostas imunes inata e adaptativa. Contudo, observamos um aparente desequilíbrio na resposta imune. Isso sugere que as variações no estado clínico, não se restringem apenas às concentrações dessas subpopulações, mas podem refletir também na alteração de suas funcionalidades. A condição clínica dos pacientes com anemia falciforme pareceu não influenciar na concentração das subpopulações de células T CD4+ e CD8+, mas na sua funcionalidade em regular a quantidade de células CD8+ circulantes. Ainda assim, salientamos a necessidade de mais estudos, a fim de aprofundar-se de forma multiparamétrica na função das células T, bem como durante outras condições clínicas dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104100>

ID – 738

ANÁLISE PROTEÔMICA NA RETINA DE CAMUNDONGOS HBSS-TOWNES: IDENTIFICAÇÃO DE ALVOS PROTEICOS NA RETINOPATIA FALCIFORME

J Nicoliello Pereira de Castro^a,
AC Lima Camargo^a, AR Carvalho Monte^a,
J Dezordi Acacio^a, AC Rodrigues de Oliveira^a,
M Telles Salgueiro Barboni^b, AM Passos Liber^c,
DM Oliveira Bonci^d, F Ferreira Costa^a,
M Barbosa de Melo^a

^a Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

^b Universidade Semmelweis, Hungary

^c Universidade Paris-Saclay, France

^d Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

Introdução: A retinopatia falciforme é a manifestação ocular mais importante na doença falciforme. Em sua forma proliferativa, a neovascularização é proveniente da ativação endotelial, de cascatas tromboinflamatórias e de agregação de hemácias falcizadas, com consequente vaso-oclusão e hipóxia na microvasculatura retiniana. Estágios avançados se caracterizam pela hemorragia vítrea e, por fim, pelo descolamento de retina, com perda visual em 10 a 20% dos olhos afetados. **Objetivos:** Identificar proteínas diferencialmente abundantes (PDAs) a partir da análise de proteômica em retinas de camundongos humanizados HbSS-Townes, com o intuito de obter vias moleculares e alvos proteicos de relevância terapêutica para a complicação. **Material e métodos:** Foram utilizados camundongos fêmeas com oito meses de idade das linhagens C57BL/6J (controles) e HbSS-Townes (N=14/grupo). Caracterização: A atividade da retina foi avaliada através da eletrorretinografia (ERG) (Roland RETIport), para respostas em condições escotópicas (flashes de -3.7, -2.7, -1.7, -0.7 e 0.3 log cd.s/m²) e fotópicas (flashes de 0.3 log cd.s/m²). Parâmetros hematológicos e bioquímicos foram mensurados. A morfologia retiniana foi avaliada por coloração de hematoxilina e eosina (HE), além da imunolocalização de fatores angiogênicos (Vegf) e de hipóxia (Hif2). As retinas foram isoladas dos globos oculares para extração de proteínas. Proteoma: O equipamento LTQ Orbitrap Velos foi utilizado para o sequenciamento proteico. A montagem, normalização e quantificação das proteínas foram realizadas com o software MaxQuant. O ShinyGO foi utilizado para o enriquecimento funcional das proteínas diferencialmente abundantes (PDAs). **Resultados:** Os camundongos Townes apresentam anemia, hemólise e esplenomegalia. No ERG, não foram observadas diferenças estatisticamente significativas entre os grupos nas respostas escotópicas e fotópicas. A morfologia retiniana mostrou um aumento significativo ($p < 0,05$) no número de vasos sanguíneos na camada de células ganglionares, bem como da marcação de Vegf e Hif2. Na análise proteômica, foram identificadas 267 PDAs (63 com expressão aumentada e 205 com expressão reduzida), com enriquecimento em processos relacionados à fototransdução, via de sinalização do HIF-1, via de sinalização do VEGF e vias associadas a doenças neurodegenerativas. **Discussão e conclusão:** Os camundongos Townes reproduzem o fenótipo da anemia falciforme, sendo um relevante modelo para estudos pré-clínicos. Apesar da ausência de diferenças eletrofisiológicas entre os grupos, a morfologia retiniana e o perfil proteômico são consistentes com achados anteriores de alterações isquêmicas na retina desses animais. O enriquecimento das vias de sinalização do HIF-1 e do VEGF, associadas respectivamente à isquemia e à angiogênese, reitera a relevância desses processos na fisiopatologia da complicação. Além disso, proteínas da família das fosfodiesterases 6 (Pde6) apresentaram expressão proteica reduzida no processo de fototransdução. Essas enzimas atuam na via de sinalização de

fotorreceptores, sendo relacionadas a doenças com degeneração retiniana, como a retinite pigmentosa. Portanto, os resultados obtidos destacam alterações em vias moleculares relacionadas à neovascularização e degeneração retiniana, possibilitando a identificação de alvos proteicos como potenciais biomarcadores e alvos terapêuticos.

Referências:

Apoio financeiro: FAPESP: 2019/18886-1; 2024/03283-8; e CNPq: 307352/2023-4; 140110/2024-0).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104101>

ID - 1017

ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE GRAVE: DESAFIOS DIAGNÓSTICOS E TERAPÊUTICOS EM UM RELATO DE CASO

RAT Takaes, RA Martini, JM Teodoro de Souza,
CZP Ferreira, IDB Bini, MV Galvan,
MBB Stricker, C Ataíde de Souza, MF de Barros,
MT Suldotski

Hospital Universitário do Oeste do Paraná,
Cascavel, PR, Brasil

Introdução: Anemia Hemolítica Autoimune (AHAI) representa um subgrupo de anemias hemolíticas em que a destruição acelerada dos eritrócitos é mediada por autoanticorpos. As peculiaridades que tornam o manejo laboratorial e terapêutico um verdadeiro desafio para a equipe multidisciplinar são de grande relevância clínica. Este relato de caso clínico discute a evolução de um paciente jovem com AHAI, com foco nos aspectos laboratoriais incomuns, como a presença de crioaglutininas, que impactaram diretamente a interpretação de exames e o manejo transfusional. **Descrição do caso:** Um paciente do sexo masculino de 32 anos foi admitido em um Hospital Universitário com um quadro de insuficiência respiratória aguda que necessitou de intubação orotraqueal e ventilação mecânica. Na admissão os exames revelaram anemia grave (hemoglobina de 1,8 mg/dL) e uma leucocitose significativa (28.969), levantando a suspeita inicial de leucemia aguda pelo clínico. A análise hematológica revelou uma intensa aglutinação eritrocitária, um achado atípico que não se correlacionava com a suspeita de neoplasia. Devido à presença de crioaglutininas, que interferiam na contagem celular do hemograma, foi necessário aquecer a amostra em banho-maria e realizar troca do plasma para a obtenção de resultados mais próximos da realidade. Pela análise das lâminas de sangue periférico descartou-se a suspeita inicial de leucemia, levando ao diagnóstico provável de AHAI, que foi reforçado pelo teste de Coombs Direto fortemente positivo (4+), juntamente com a pesquisa de anticorpos irregulares (P.A.I.) positiva (3+). A gravidade do caso exigiu internação em UTI para realização de múltiplas transfusões de concentrados de hemácias, totalizando 8 bolsas em 5 dias. Devido a presença de crioaglutininas as provas de compatibilidade e a tipagem sanguínea foram dificultadas, apresentando resultados indeterminados. Pela urgência clínica, as

transfusões incompatíveis foram realizadas sob termo de responsabilidade médica. Na investigação etiológica revelou-se sorologias positivas para Citomegalovírus (IgM) e Epstein-Barr (IgM e PCR), além de um VDRL positivo. O teste confirmatório para sífilis foi não reagente, o que sugeriu uma alta probabilidade de reação cruzada no VDRL. Além disso, a possibilidade de uma doença autoimune subjacente (Lúpus Eritematoso Sistêmico ou Síndrome do Anticorpo Antifosfolípide) está em investigação, com acompanhamento de especialistas. O paciente apresentou melhora clínica progressiva, sendo extubado e recebendo alta da UTI para internação em enfermaria. **Conclusão:** Ressalta-se a complexidade no diagnóstico e manejo da AHAI. Os desafios laboratoriais impostos pelas crioaglutininas exigiram técnicas adaptadas, como o aquecimento da amostra para hemograma, e dificultaram as provas de compatibilidade e tipagem sanguínea, tornando as transfusões um desafio crucial. A abordagem multidisciplinar foi essencial para investigar as comorbidades e etiologias. O paciente segue em acompanhamento rigoroso para a conclusão do diagnóstico etiológico, o que sublinha a importância do reconhecimento e manejo de síndromes hematológicas raras.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104102>

ID - 648

ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE: MÉTODOS DIAGNÓSTICOS E ASPECTOS LABORATORIAIS

JM Lopes

Pulsa Rio, Volta Redonda, RJ, Brasil

Introdução: A anemia hemolítica autoimune (AHAI) é uma doença caracterizada pela produção de autoanticorpos que se ligam à membrana dos eritrócitos, levando à sua destruição pelo sistema complemento ou sistema reticuloendotelial. Classifica-se quanto à temperatura de reatividade (quente, fria ou mista) e quanto à etiologia (idiopática ou secundária a outras doenças). Os sintomas incluem palidez, dispneia, icterícia e, em casos graves, manifestações tromboembólicas. **Objetivos:** Apresentar os principais métodos diagnósticos laboratoriais da AHAI, destacando sua importância para o diagnóstico diferencial, especialmente com outras anemias hemolíticas. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica com pesquisa qualitativa em artigos científicos e livros especializados, utilizando os descritores: “anemia hemolítica autoimune”, “anticorpos quentes”, “anticorpos frios” e “teste de Coombs direto”. **Discussão e conclusão:** A AHAI por anticorpos quentes, predominante em adultos, está associada à presença de IgG e hemólise extravascular. Já a forma fria, mais rara, envolve anticorpos IgM que causam hemólise intravascular, frequentemente associada a infecções ou doenças linfoproliferativas. O hemograma apresenta anemia normo ou macrocítica, com esferócitos e reticulocitose. Os exames laboratoriais mostram bilirrubina indireta, DHL e urobilinogênio elevados, além de haptoglobina diminuída. O teste de antiglobulina direta (Coombs

direto) é fundamental para confirmação diagnóstica. Testes complementares, como Polybrene e ELISA, são úteis em casos com Coombs falso-negativo. A detecção precisa dos autoanticorpos é essencial para o manejo adequado da AHAI. O teste de Coombs direto, embora amplamente utilizado, possui limitações de sensibilidade, sendo recomendado o uso de métodos complementares. O correto diagnóstico permite diferenciar AHAI de outras anemias hemolíticas, como a esferocitose hereditária, evitando tratamentos inadequados. A AHAI é uma patologia imunomediada diagnosticada por um conjunto de exames clínicos e laboratoriais, sendo o Coombs direto o principal marcador. A associação de métodos auxiliares como o teste de Polybrene e soros monoespecíficos aumenta a sensibilidade diagnóstica, garantindo maior precisão clínica.

Referências:

Bain BJ. Células sanguíneas: Um guia prático. 4ª edição. Porto Alegre: Artmed, 2007.

Berentsen S, et al. Primary chronic cold agglutinin disease: an update on pathogenesis, clinical features and therapy. *Hematology*. 2007;12:361-70.

Braga GW, et al. Diagnóstico laboratorial da anemia hemolítica auto-imune: características do teste manual direto do Polybrene. *Rev Ass Med Brasil*. 1998;44:16-20.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104103>

ID - 1819

ANEMIA HEMOLÍTICA NO BRASIL: UMA ANÁLISE ETÁRIA E REGIONAL COM BASE NO SISTEMA DE INFORMAÇÃO DE MORTALIDADE

GM Luz^a, RS Cabanha^b, LC Luz^a, CE Silva^c,
IM Avila^b, CP Coelho^b, MA Ansel^b,
AL de Oliveira^b, SM Simões^b

^a Universidade Nove de Julho, São Paulo, SP, Brasil

^b Universidade Anhanguera, Campo Grande, MS, Brasil

^c Universidade do Grande Rio, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: As anemias hemolíticas constituem um grupo de distúrbios hematológicos caracterizados pela redução da vida média dos eritrócitos, associada à produção medular insuficiente para compensar essa perda acelerada. Embora apresentem menor prevalência em relação a outros tipos de anemia no contexto brasileiro, configuram um agravo clínico relevante, com implicações significativas para a saúde pública, especialmente quando não diagnosticadas precocemente ou manejadas de forma inadequada. A faixa etária compreendida entre 15 e 29 anos representa uma fase de transição entre a adolescência e a vida adulta, marcada por alterações fisiológicas, comportamentais e sociais que podem influenciar diretamente a susceptibilidade a agravos à saúde. Jovens nessa etapa da vida, embora exerçam papel fundamental na dinâmica social e econômica, frequentemente enfrentam barreiras no acesso aos serviços de saúde, como

baixa adesão a programas de acompanhamento médico. A análise epidemiológica focada nesse grupo etário, ainda sub-explorado nas estatísticas oficiais, permite ampliar o escopo das investigações sobre a mortalidade por anemias hemolíticas, viabilizando o desenvolvimento de estratégias específicas para prevenção, diagnóstico precoce e tratamento. **Objetivos:** Analisar os óbitos por anemias hemolíticas registrados no Brasil entre 2019 e 2023, com foco na população jovem (15 a 29 anos) e nas cinco macrorregiões do país. **Material e métodos:** Este estudo utilizou dados secundários extraídos do Departamento de Informática do Sistema Único de Saúde (DATASUS). Os critérios de inclusão foram definidos com base na Classificação Internacional de Doenças – CID-10, selecionando o Capítulo III, que compreende as doenças do sangue, dos órgãos hematopoéticos e alguns transtornos imunitários, com enfoque específico no grupo das Anemias Hemolíticas. Foram aplicados filtros relacionados aos cinco últimos anos, à faixa etária (15 a 19 anos e 20 a 29 anos) e região geográfica. **Discussão e conclusão:** Segundo dados disponíveis do Sistema de Informação sobre Mortalidade (SIM), a aplicação dos filtros considerados para este projeto, resultou um total de 913 óbitos classificados pelo grupo CID-10: Anemias Hemolíticas. Desse total, a Região Sudeste apresentou o maior número de óbitos, com 378 casos, seguida pelas regiões Nordeste (319 casos), Norte (106), Centro-Oeste (83) e Sul (27). Os dados disponíveis possuem atualização correspondente a dezembro de 2024. **Conclusão:** A concentração expressiva de óbitos nas regiões Sudeste e Nordeste, aponta possíveis desigualdades no acesso, diagnóstico e manejo clínico da doença entre as macrorregiões. Esses achados revelam uma realidade pouco explorada e apontam para a necessidade de reestruturação dos sistemas de atenção à saúde voltados à juventude. Ao explorar um grupo historicamente subdimensionado nos levantamentos oficiais, esta análise contribui de forma significativa para a construção de políticas públicas mais equitativas, pautadas pela valorização da juventude como protagonista na sociedade e como alvo para estratégias preventivas e assistenciais no sistema de saúde brasileiro.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104104>

ID – 729

**ANTES DO NASCIMENTO, ANTES DA DOR:
TESTAGEM PARENTAL COM DITIONITO COMO
ALTERNATIVA DE TRIAGEM PRECOCE DA
ANEMIA FALCIFORME NA ÁFRICA
SUBSAARIANA**

W Rocha

Hospital Infantil Gonzaga, Santos, SP, Brasil

Introdução: Mais de 300.000 crianças nascem com anemia falciforme (AF) a cada ano no mundo — e cerca de 75% dessas ocorrências estão concentradas na África Subsaariana, onde a mortalidade infantil por AF pode chegar a 90% em contextos

sem diagnóstico e tratamento precoce. Países como Nigéria, Gana e República Democrática do Congo apresentam taxas de portadores do gene HbS superiores a 30%, configurando um cenário de emergência genética silenciosa. Embora o teste de solubilidade com ditionito de sódio (SCST) seja reconhecido por sua alta sensibilidade (97–99%) e baixo custo (menos de US\$ 1 por teste), sua aplicação direta em recém-nascidos é limitada pela presença predominante de hemoglobina fetal (HbF), que interfere na detecção da hemoglobina S e pode gerar resultados falso-negativos. Por esse motivo, propõe-se a testagem parental como alternativa mais eficaz, ética e tecnicamente adequada para identificar casais em risco, promover aconselhamento genético e iniciar estratégias de prevenção antes mesmo do nascimento. **Objetivos:** Propor a implementação da triagem parental com SCST como estratégia comunitária de intervenção precoce em áreas de alta prevalência da hemoglobina S, visando o fortalecimento do aconselhamento genético, o planejamento reprodutivo e a redução da morbimortalidade por AF. **Material e métodos:** A proposta se baseia em três pilares metodológicos: levantamento epidemiológico, revisão técnico-operacional e modelagem de intervenção. O levantamento utilizou dados da OMS, da Sickle Cell Disease Coalition (SCD) e de periódicos como *Lancet Haematology* para identificar regiões com maior prevalência de HbS e carência de programas diagnósticos estruturados. Na análise técnico-operacional, compararam-se os principais métodos de rastreio (eletroforese de hemoglobina, HPLC e PCR) em relação à sensibilidade, especificidade, custo e aplicabilidade. O SCST demonstrou sensibilidade de 97–99%, especificidade de até 100% e custo inferior a US\$ 1 por teste, com execução rápida, mínima infraestrutura e excelente desempenho em campo. A modelagem de intervenção propõe: • Capacitação de profissionais da atenção primária e agentes comunitários para realização e interpretação do SCST; • Oferta do teste em contextos pré-nupciais, programas de planejamento familiar e centros comunitários; • Inclusão sistemática da testagem parental no pré-natal, com aplicação do SCST nas primeiras consultas da gestante e do parceiro, permitindo o diagnóstico de casais portadores (HbAS) e o encaminhamento precoce para aconselhamento genético; • Estruturação de registros populacionais locais e articulação com políticas públicas de vigilância epidemiológica e prevenção de doenças hereditárias. **Resultados:** A proposta visa demonstrar que a testagem parental com SCST é uma ferramenta eficaz, ética e economicamente viável para ampliar o acesso ao diagnóstico genético, reduzir a incidência de SCD e fortalecer o protagonismo reprodutivo de populações historicamente negligenciadas. **Discussão e conclusão:** A triagem parental com ditionito não é apenas um teste: é uma chave para a autonomia reprodutiva, o planejamento genético e a dignidade sanitária de populações negligenciadas. Ao antecipar o diagnóstico e inserir a ciência nos espaços comunitários, esta proposta oferece não só prevenção, mas justiça sanitária, com base em ciência acessível, prevenção viável e protagonismo coletivo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104105>

ID - 3021

Aplicação de Fórmulas Matemáticas na Discriminação Diagnóstica de Anemias Microcíticas e Hipocrômicas

RB Batista ^a, LR Pereira ^a, T Henrique ^b,
CR Bonini-Domingos ^a

^a Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas,
Universidade Estadual Paulista (UNESP - Ibilce),
São José do Rio Preto, SP, Brasil

^b Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto
(FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: Entre as anemias microcíticas e hipocrômicas (AMH) mais prevalentes destacam-se a anemia ferropriva, decorrente da deficiência de ferro e/ou vitaminas, e a talassemia beta menor, resultante de alterações na síntese de cadeias globínicas, ambas as condições apresentam volume corpuscular médio (VCM) < 80 fL e hemoglobina corpuscular média (HCM) < 27 pg. O diagnóstico diferencial entre elas é clinicamente importante, pois essas anemias apresentam patogênese, prognóstico e tratamento distinto, no entanto, a diferenciação é complexa e de custo elevado. **Objetivos:** O presente estudo teve como objetivo, por meio de índices matemáticos baseados em parâmetros eritrocitários descritos na literatura, diferenciar as AMH por anemia ferropriva e por talassemia beta menor, bem como avaliar a eficácia dessas fórmulas para triagem inicial dos pacientes. **Material e métodos:** Foram aplicados para distinguir as AMH os índices de Mentzer, England e Fraser, Shine e Lal, Srivastava-Benington, Green e King, Sirdah e Ehsani. Avaliaram-se parâmetros diretos e índices hematimétricos de 79 amostras de adultos de ambos os sexos, provenientes do Estado de São Paulo, previamente diagnosticados com AMH. **Resultados:** A análise permitiu classificar 36 amostras (45,57%) como sugestivas de anemia ferropriva e 43 (54,43%) como sugestivas de talassemia beta menor. Entre os índices avaliados, Sirdah, Mentzer e Ehsani apresentaram sensibilidade de 100%. **Discussão e conclusão:** O índice de Mentzer é amplamente citado na literatura como ferramenta eficaz para diferenciar as duas AMH estudadas, apresentando elevada sensibilidade e especificidade para talassemia beta menor. Nossos resultados corroboram essas observações, evidenciando que, assim como o índice de Mentzer, os índices de Sirdah e Ehsani mostraram desempenho satisfatório na população analisada, configurando-se como opções adequadas para triagem inicial e direcionamento de exames laboratoriais confirmatórios. Os índices empregados neste estudo demonstraram potencial para reduzir custos no diagnóstico de AMH em populações com recursos limitados, possibilitando a distinção preliminar entre anemia ferropriva e talassemia beta menor, otimizando o encaminhamento para análises específicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104106>

ID – 3200

ASPECTOS SOCIODEMOGRÁFICOS E CLÍNICOS DE PACIENTES COM HbS-BETA TALASSEMIA NO ESTADO DO AMAZONAS

MCB Facanha ^a, NL Azevedo ^a, EC Cardoso ^b,
CCMX Albuquerque ^c, WC Costa-da-Silva ^d,
GAS Soares ^d, JM Magalhães ^d, AM Tarragô ^e,
AG Costa ^f, EV de Paula ^g, AMA Marie ^f

^a Programa de Pós-graduação em Ciências
Aplicadas a Hematologia (PPGH), Universidade do
Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-graduação em Biotecnologia
(PPGBIOTEC), Universidade Federal do Amazonas
(UFAM), Manaus, AM, Brasil

^c Fundação Hospitalar de Hematologia e
Hemoterapia do Amazonas (FHMOAM), Manaus,
AM, Brasil

^d Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica
e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do
Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^e Programa de Pós-graduação em Ciências
Aplicadas a Hematologia (PPGH), Fundação
Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do
Amazonas (FHMOAM), Manaus, AM, Brasil

^f Fundação Hospitalar de Hematologia e
Hemoterapia do Amazonas (FHMOAM),
Universidade Federal do Amazonas (UFAM),
Manaus, AM, Brasil

^g Faculdade de Ciências Médicas, Universidade
Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP,
Brasil

Introdução: A HbSbeta-talassemia (HbSbeta-tal) é uma heterozigose composta herdada em combinação com um alelo falciforme e um alelo β -talassêmico, resultando em dois fenótipos principais: HbS/ β^+ , com produção residual de hemoglobina A e curso clínico geralmente mais brando, e HbS/ β^0 sem produção de hemoglobina A e semelhante a anemia falciforme (HbSS). No Amazonas, dados sobre HbSbeta-tal permanecem escassos, dificultando a compreensão de seu impacto na população local. **Objetivo:** Descrever características sociodemográficas e clínicas de pacientes com HbSbeta-tal da Fundação de Hematologia do Amazonas/Brasil. **Metodologia:** Trata-se de um estudo observacional, transversal e descritivo, na qual foram incluídos pacientes com HbSbeta-tal confirmados por HPLC em acompanhamento na Fundação HEMOAM entre maio/2022 e julho/2023. Foram obtidos dados sociodemográficos, clínicos, laboratorial (hemograma) e terapias, de prontuários físicos e eletrônicos, que foram tabulados no microsoft excel e analisados por estatística descritiva. **Resultados:** Foram identificados 36 pacientes com HbSbeta-tal dos quais 20 (55,6%) são do sexo feminino e 16 (44,4%) masculino, com idade média de 28,3 \pm 17,1 procedentes

majoritariamente da capital Manaus 22 (61,1%) seguido do interior 12 (33,3%) e 2 (5,6%) de outras localidades. Predominaram pardos 25 (69,4%), seguidos de brancos 8 (22,2%), negros 2 (5,6%) e amarelo 1 (2,8%). As complicações mais frequentes foram: crises algicas 28 (77,8%), síndrome torácica aguda 16 (44,4%), colelitíase 15 (41,7%), sequestro esplênico 12 (33,3%) e necrose asséptica da cabeça do fêmur 11 (30,6%). Em relação à terapia medicamentosa, 12 pacientes (33,3%) estavam em uso de hidroxiureia (HU) na dose de 500 mg/dia, 9 (25,0%) 1.000 mg/dia, 2 (5,6%) 1.500 mg/dia e 1 (2,8%) 2.000 mg/dia; 1 (2,8%) não utilizava HU e 11 (30,5%) sem registro de informação. Referente ao uso de ácido fólico, 33 pacientes (91,6%) faziam uso regular, 1 (2,8%) não utilizava e 2 casos (5,6%) sem registro. Quanto aos índices hematimétricos, os pacientes apresentaram RBC de $3,17 \pm 0,96$, Hb de $8,80 \pm 1,96$ g/dl, HCT $26,78 \pm 5,68$, VCM $86,93 \pm 13,92$, RDW $19,06 \pm 2,27$ e contagem global de reticulócitos de $298,48 \pm 163,69$. **Discussão:** A predominância de jovens autodeclarados pardos e concentrados na capital, refletem o diagnóstico precoce, composição étnica regional e a centralização dos serviços especializados. As complicações mais frequentes como crises algicas e síndrome torácica aguda, corroboram aos achados de estudos anteriores que descrevem a HbSbeta-tal como uma condição de potencial gravidade, especialmente nas formas S/ β^0 . O uso de HU em doses variadas e suplementação com ácido fólico estão alinhados ao Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença Falciforme do Ministério da Saúde, refletindo ajuste individualizado e maior demanda eritropoiética decorrente da hemólise crônica. Os parâmetros hematológicos observados, compatíveis com anemia crônica e intensa eritropoiese compensatória, reforçam a adequação do manejo às orientações nacionais. **Conclusão:** Os achados evidenciaram que pacientes com HbSbeta-tal no Amazonas apresentam aspectos clínicos semelhantes ao encontrado na literatura. O manejo com HU individualizado e suplementação de ácido fólico segue as diretrizes nacionais, favorecendo melhor tratamento, assim como perfil hematológico compatível com anemia crônica e eritropoiese compensatória que reforçam a eficácia das condutas adotadas no contexto clínico avaliado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104107>

ID - 1645

ASSOCIAÇÃO DE HAPLÓTIPOS E O USO DE HIDROXICARBAMIDA EM CRIANÇAS COM ANEMIA FALCIFORME

LV Friedrich ^a, DP Malerba ^a, LR Pereira ^a,
JV Okumura ^b, CR Bonini-Domingos ^a

^a Universidade Estadual Paulista “Júlio de Mesquita Filho” (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

^b Centro Universitário de Jales (UNIJALES), Jales, SP, Brasil

Introdução: O uso da hidroxycarbamida (HU) na anemia falciforme (AF) é a principal alternativa terapêutica desde a primeira infância, devido à sua eficácia em reduzir complicações

clínicas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Em indivíduos homozigotos para hemoglobina S (Hb SS), a droga promove o aumento da hemoglobina fetal (Hb F), diminuindo a polimerização da hemoglobina S. Fatores genéticos, como os haplótipos do gene da beta-globina, podem influenciar a resposta individual à terapia, impactando diretamente nos níveis de Hb F e nos parâmetros hematológicos. **Objetivos:** Este estudo teve como objetivo investigar a relação entre haplótipos, início do uso de HU e o perfil laboratorial em crianças com genótipo Hb SS. **Material e métodos:** O estudo foi conduzido por meio de análise de dados retrospectivos contendo informações clínicas, laboratoriais e genéticas de pacientes de um serviço especializado em hemoglobinopatias. Foram avaliadas 68 crianças com doença falciforme, das quais 58 apresentavam o genótipo Hb SS. Dentre estas, 40 iniciaram o uso de HU, com o tratamento começando entre 3 e 9 anos de idade. A genotipagem dos haplótipos do gene da beta-globina foi possível em 52 crianças, por PCR-RFLP, com Bantu/Bantu e Bantu/Benin sendo os mais frequentes entre os usuários de HU. Com base nos dados, o quadro clínico das crianças foi categorizado em três níveis de gravidade — leve, intermediário e grave — a partir da frequência de crises de dor, infecções e internações por ano. **Resultados:** No grupo que recebeu HU, a maioria apresentou um quadro clínico leve. Observou-se que as 6 crianças que permaneceram com um quadro intermediário possuíam o haplótipo Bantu/Bantu. No entanto, é importante notar que o mesmo haplótipo também foi encontrado em diversas crianças com quadro leve, indicando a heterogeneidade da resposta clínica dentro do mesmo perfil genético. No grupo que não utilizou HU, quatro crianças apresentaram um estado clínico intermediário com haplótipos Bantu/Bantu e Bantu/Benin. Foi observado que muitas crianças com o haplótipo Bantu/Bantu tiveram poucas ou nenhuma intercorrência clínica significativa, enquanto crianças com os haplótipos Benin/Benin ou Bantu/Benin exibiram ao menos um marcador clínico em nível intermediário. Adicionalmente, apesar de crianças do sexo feminino serem maioria no grupo amostral, o quadro clínico intermediário foi mais prevalente no sexo masculino, sugerindo uma potencial influência do sexo biológico na gravidade da doença ou na resposta à terapia. **Discussão e conclusão:** Em conclusão, os dados indicam que a maioria das crianças com anemia falciforme em uso de HU apresentaram um quadro clínico leve. Embora o haplótipo Bantu/Bantu tenha sido observado tanto em quadros leves quanto intermediários, a sua presença exclusiva entre os pacientes que mantiveram um quadro clínico intermediário, majoritariamente masculino, sugere a necessidade de aprofundar a investigação sobre a possível influência do sexo biológico e do perfil genético na resposta à terapia. É fundamental destacar que esta análise se baseou em dados retrospectivos, sem controle para fatores externos, como sociais, ambientais ou de adesão ao tratamento, o que limita a interpretação. Portanto, estes achados devem ser vistos como observações preliminares, e estudos futuros são necessários para confirmar e validar essas possíveis associações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104108>

ID – 1533

ASSOCIAÇÃO DO POLIMORFISMO rs243865 DO GENE MMP2 COM CARACTERÍSTICAS CLÍNICO- LABORATORIAIS DE INDIVÍDUOS COM ANEMIA FALCIFORME

VedM Luna ^a, LMF Souza ^a, GdS Arcanjo ^a,
AbdS Araújo ^a, BadF Lacerda ^a, TdSS de França ^a,
EdS Galdino ^a, ARL de Araújo ^a, AdS Araújo ^b,
MAC Bezerra ^a

^a Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

^b Hemocentro de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE,
Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma doença monogênica causada pela herança em homozigose de uma mutação de ponto no gene da globina β , a qual resulta na formação da hemoglobina anômala S (HbS). Em condições de hipóxia, a HbS tende à formação de polímeros, processo que confere às hemácias o formato de foice. Essa característica é responsável pela obstrução de pequenos vasos, bem como pelo quadro hemolítico da doença, que desencadeia crises de dor intensa e as demais complicações clínicas da AF. As manifestações clínicas variam desde crises vaso-oclusivas (CVO) até complicações cerebrovasculares como o acidente vascular cerebral (AVC) e a partir dessa heterogeneidade fenotípica percebe-se a relevância da investigação de marcadores genéticos específicos que possam auxiliar em uma melhor conduta terapêutica dos pacientes. As metaloproteínases de matriz (MMPs) são uma família de enzimas proteolíticas que são essenciais em processos fisiológicos como angiogênese, remodelação e reparo tecidual e também estão envolvidas em processos inflamatórios, de proliferação e diferenciação celular. Nesse sentido, polimorfismos no gene da MMP2 já se mostraram associados com diversas complicações em outras doenças e por isso se destaca como possível moduladora das complicações clínicas da AF. **Objetivos:** Este trabalho teve como objetivo investigar a possível associação entre polimorfismos no gene MMP2 com as complicações em pacientes com anemia falciforme. **Material e métodos:** Foi selecionado o SNP (single nucleotide polymorphism) rs243568 do gene MMP2 e foram incluídos no estudo indivíduos adultos acompanhados na Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE) (CAAE: 46931121.3.0000.5208). A genotipagem do SNP rs243865 foi realizada pela técnica de PCR em tempo real utilizando sondas TaqMan e a análise estatística foi feita pelo software SPSS Statistics 21.0. Por fim, os dados clínicos, assim como os laboratoriais, foram obtidos por meio da análise dos prontuários médicos, onde foram coletadas as frequências das complicações clínicas (CVOs por ano, priapismo, síndrome torácica aguda, osteonecrose, úlceras de perna e AVC). **Resultados:** Os 431 pacientes incluídos no estudo apresentaram a mediana de 34 anos de idade (variação: 18-69), 52,2 % eram do sexo feminino e 47,8 % do sexo masculino. De acordo com a genotipagem do rs243865 foi observado que 336 (78%) pacientes tinham genótipo homozigoto selvagem (CC), 84 (19,5%) tinham genótipo heterozigoto (CT) e 11 (2,5%) tinham genótipo variante (TT). Os resultados

mostraram que o polimorfismo rs243865 não está associado com o desenvolvimento de nenhuma complicação clínica estudada ($p > 0,05$). Porém os pacientes com genótipo TT apresentaram associação com níveis maiores de Hb ($p = 0,020$) e uma tendência estatística à apresentarem valores mais elevados de hematócrito ($p = 0,070$). **Discussão e conclusão:** Esses achados indicam hipóteses sobre um possível papel protetor do alelo variante herdado em homozigose sobre o perfil laboratorial desses pacientes. Porém, a baixa frequência do genótipo TT foi uma limitação deste estudo para validação desse achado. Assim, estudos futuros analisando populações distintas seriam interessantes para esclarecer a influência desse SNP no perfil clínico de pacientes com anemia falciforme.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104109>

ID – 2250

ASSOCIAÇÃO DO rs17576 DO GENE MMP9 COM O DESENVOLVIMENTO DE COMPLICAÇÕES CLÍNICAS EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME

EdS Galdino ^a, VE de Moura Luna ^a,
LM Ferreira Souza ^a, BadF Lacerda ^a,
GLGd Santos ^a, AdS Araújo ^b, AM Da Silva ^a,
GdS Arcanjo ^a, AR Lucena de Araujo ^a,
MAC Bezerra ^c

^a Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia de
Pernambuco, Recife, PE, Brasil

^c Programa de Pós-Graduação em Genética,
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife,
PE, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF), desordem de hemoglobinas de caráter hereditário, é causada por uma mutação pontual no gene da globina β . A mutação leva à formação da HbS, variante estrutural da hemoglobina, que acarreta na falcização das hemácias. As hemácias falcizadas, por terem um número maior de moléculas de adesão em sua superfície, interagem com o endotélio vascular, formando radicais livres, desencadeando um quadro inflamatório, e um ambiente favorável para o desenvolvimento de complicações clínicas da AF. As metaloproteínases, enzimas proteolíticas, exercem função em processos fisiológicos como angiogênese e reparo tecidual, e se tornaram alvo de estudo como possíveis preditores de risco para o desenvolvimento de complicações clínicas na AF. **Objetivos:** O objetivo desse trabalho foi analisar a associação do polimorfismo rs17576 do gene MMP9 com o desenvolvimento de manifestações clínicas características de pacientes com AF. **Material e métodos:** Para realização desse trabalho, foram selecionados 262 pacientes com AF maiores de 18 anos de idade, de ambos os sexos, cadastrados e acompanhados na Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE). Foi realizada a análise molecular, e em seguida, com os resultados obtidos, a análise estatística. **Resultados:** Os dados obtidos após análise descritiva foram: a

mediana de idade da coorte foi 39 anos, sendo a idade mínima encontrada de 18 anos e a máxima 69 anos; 139 (51,5%) eram mulheres, e 132 (48,5%) eram homens. A respeito das complicações clínicas, os resultados obtidos mostraram que entre os 262 pacientes: 12,1% dos homens tiveram priapismo; 11,7% tiveram acidente vascular cerebral (AVC); 25,6% tiveram úlcera maleolar; 13,2% dos pacientes tiveram STA; 44,7% dos pacientes tiveram <3 (1-2) episódios de crise vaso-oclusiva (CVO) ao ano, 38,8% tiveram >3 (4-5) episódios ao ano, e 15,4% tiveram >6 episódios ao ano; 19,6% dos pacientes tiveram necrose asséptica de cabeça de fêmur. Os dados laboratoriais obtidos do grupo total, em mediana foram: HbF 6,60 g/dL; hemoglobina 7,8 g/dL; hematócrito 23,75%; reticulócito 9,7%; RBC $2,55 \times 10^{12}$ células/ μ L; bilirrubina total 2,88 mg/dL; bilirrubina indireta 2,15 mg/dL; lactato desidrogenase 610,0 U/L. A frequência alélica do rs17576 encontrada foi de 33,2% do alelo G, em comparação com 66,8% do alelo A. A frequência genotípica mostrou que o genótipo dominante foi o AA, equivalente a 44,7%, o heterozigoto AG (43,8%) e o homozigoto variante GG (11,5%). Foi realizada análise com modelos de associação genética dominante, recessiva e codominante. A associação do polimorfismo rs17576 no gene MMP9 com as complicações clínicas foi realizada e não foi observada associação estatística significativa. No entanto, quando comparado aos dados laboratoriais foi observada uma associação entre heterozigotos (AG) com os níveis de reticulócito ($p=0,020$), onde indivíduos com este genótipo possuíam menores níveis em comparação aos outros genótipos. **Discussão e conclusão:** Após análise molecular e estatística, conclui-se que não existem associações significativas entre o polimorfismo rs17576 do gene MMP9 com complicações clínicas de pacientes com AF. No entanto, foi possível observar uma associação entre o genótipo AG e menores níveis de reticulócitos. Apesar de não ser encontrada associação significativa, estudos futuros com coortes maiores poderiam ser realizados para investigar o potencial de variantes de MMP9 na predição de risco na AF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104110>

ID – 2850

AVALIAÇÃO IN VITRO DOS EFEITOS DA HIDROXIUREIA NA INTEGRIDADE E PERMEABILIDADE DA BARREIRA INTESTINAL

LM Semolini, FC Leonardo, FF Costa, N Conran,
ÉMFG Azevedo

Centro de Hematologia e Hemoterapia
(Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas
(UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma doença hereditária causada por alteração na hemoglobina, caracterizando-se por inflamação crônica, disfunção endotelial e episódios recorrentes de isquemia-reperfusão, que provocam danos em múltiplos órgãos e tecidos. Alterações intestinais, como distensão e aumento da permeabilidade, têm sido relatadas

recentemente na AF, podendo intensificar a inflamação sistêmica e agravar a evolução clínica. A hidroxiureia (HU), utilizada como terapia da AF, estimula a síntese de hemoglobina fetal e reduz a ocorrência de eventos vaso-oclusivos, além de apresentar efeitos anti-inflamatórios e vasodilatadores. Apesar disso, pouco se sabe sobre sua influência direta na manutenção da integridade e permeabilidade da barreira intestinal. **Objetivos:** Avaliar os efeitos do uso de HU sobre a integridade e permeabilidade da barreira intestinal *in vitro* utilizando células Caco-2. **Material e métodos:** A linhagem Caco-2, derivada de adenocarcinoma de cólon humano, foi cultivada de acordo com protocolos do ATCC (American Type Culture Collection). O fenótipo epitelial foi confirmado por citometria de fluxo por meio da expressão da molécula de adesão celular epitelial (EpCAM). Foram avaliadas quatro condições experimentais: Basal, HU (100 μ M), lipopolissacarídeo (LPS, 10 μ g/mL) e HU+LPS (HU administrada 30 minutos antes do LPS). A viabilidade celular foi determinada pelo ensaio MTS após 24 horas, enquanto a permeabilidade paracelular foi mensurada por ensaio de FITC-dextran. A integridade da barreira epitelial foi avaliada por duas abordagens complementares: resistência elétrica transepitelial (TEER), medida de 0 a 24 horas, e análise por ECIS (Electric Cell-substrate Impedance Sensing), realizada de 0 a 36 horas. **Resultados:** A análise fenotípica por citometria de fluxo confirmou o perfil epitelial das Caco-2, com 97,1% de positividade para EpCAM. Resultados preliminares mostraram que a HU protegeu a barreira epitelial contra a quebra induzida por LPS, atenuando a redução da TEER e sugerindo um efeito protetor significativo em relação ao grupo tratado apenas com LPS ($529,7 \pm 111,0$ vs. $1323,0 \pm 91,0$ para LPS e HU+LPS, respectivamente; $P=0,010$; $n=2$). A análise por ECIS confirmou o efeito protetor da HU, demonstrando que sua aplicação prévia ao LPS preservou a resistência transepitelial ao longo do tempo, enquanto o LPS isolado promoveu uma acentuada redução nos valores de resistência (Ω). No ensaio de permeabilidade com FITC-dextran não foi encontrada diferença significativa entre LPS e HU+LPS ($292,0 \pm 35,1$ vs. $278,9 \pm 25,0$ para LPS e HU+LPS, respectivamente; $P=0,989$; $n=3$); contudo, observou-se efeito benéfico do uso de HU quando comparado ao Basal ($292,9 \pm 17,3$ vs. $193,6 \pm 19,9$ para Basal e HU, respectivamente; $P=0,003$; $n=6$). **Discussão e conclusão:** Os resultados indicam que, embora a HU não tenha impedido o aumento da permeabilidade paracelular induzida pelo LPS, apresentou efeito protetor sobre a integridade epitelial, evidenciado pela menor redução da resistência elétrica nos ensaios TEER e ECIS. Quando administrada isoladamente, a HU reduziu a permeabilidade em relação ao basal, sugerindo papel benéfico na manutenção da função de barreira intestinal. Novas análises são necessárias para aprofundar a compreensão de seus efeitos no epitélio intestinal; entretanto, os achados reforçam o potencial da HU na proteção da integridade e permeabilidade da barreira, contribuindo para esclarecer seus mecanismos e abrindo perspectivas terapêuticas para preservar a homeostase intestinal em pacientes com AF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104111>

ID - 3109

AVALIAÇÃO DA EFCÁCIA TERAPÊUTICA DO MITAPIVAT EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME: REVISÃO DE LITERATURA

TdS Sena de França^a, GdS Arcanjo^a,
JVdS Rodrigues^a, MV Diniz^b, AP Silva^b,
EdS Galdino^a, BAdF Lacerda^a, JM Martins^b,
JdPFd Silva^a, MAC Bezerra^c

^a Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

^b Hospital das Clínicas, Universidade Federal de
Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Programa de Pós-graduação em Genética,
Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife,
PE, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma hemoglobinopatia de prevalência mundial, caracterizada por uma substituição única de nucleotídeo no sexto códon do gene da globina β (HBB), que leva a troca do aminoácido ácido glutâmico por valina, resultando na formação de uma hemoglobina anormal (HbS). Em determinadas condições, como hipóxia, a HbS sofre polimerização, alterando a morfologia dos eritrócitos, tornando-os falcizados. As manifestações clínicas da AF são baseadas nos episódios de vaso-oclusão proveniente das hemácias falciformes, além da hemólise, ativação celular, leucocitose e perda da homeostase. O mitapivat, um ativador oral da piruvato quinase (PK), tem se destacado como potencial terapêutico por aumentar os níveis de adenosina trifosfato (ATP) e reduzir as concentrações de 2,3-difosfoglicerato (2,3-DPG), um intermediário da via glicolítica nas hemácias. Descobriu-se que este fármaco melhorava as concentrações de hemoglobina (Hb) em pacientes que não recebiam transfusões regularmente, assim como, reduzia os episódios de suporte transfusional naqueles que as recebiam frequentemente. Alguns estudos demonstraram eficácia do mitapivat para o tratamento de doenças crônicas hereditárias associadas a mecanismos hemolíticos, como doença falciforme (DF). **Objetivos:** Revisar dados atuais da literatura científica a respeito do uso do mitapivat e sua eficácia na doença falciforme. **Material e métodos:** A busca por artigos relacionados ao tema foi realizada no segundo semestre de 2025 a partir das bases de dados bibliográficos on-line Pubmed e ScienceDirect, nas quais foram encontrados 45 artigos, utilizando-se os termos "Mitapivat e Sick cell anemia". Foram aplicados filtros para selecionar apenas artigos originais, gratuitos e publicados nos últimos cinco anos. Após a triagem de dados, 6 artigos que apresentaram os critérios de inclusão supracitados foram analisados. **Discussão e conclusão:** Os ativadores da PK, como o mitapivat, compõem uma classe de fármacos que agem no metabolismo dos eritrócitos, reduzindo o acúmulo do 2,3-DPG e aumentando a produção de ATP. Níveis mais baixos de 2,3-DPG estão relacionados a um aumento na afinidade pelo oxigênio e à redução da polimerização da HbS, enquanto o aumento do ATP nos eritrócitos pode melhorar a integridade e a preservação da membrana dos eritrócitos. Estudos realizados em uma coorte de 79 pacientes com DF, divididos em 3 grupos (mitapivat

50 mg, mitapivat 100 mg e placebo) comprovaram que os dois grupos que receberam o tratamento obtiveram uma taxa de resposta de hemoglobina estatisticamente significativa em comparação ao placebo ($p=0,0003$ e $p=0,0001$). Além disso, foi relatado que o fármaco foi bem tolerado pelos pacientes, tendo ocorrido cerca de 6 relatos de eventos adversos graves na população medicada. Ademais, pesquisas revelaram que o mitapivat diminuiu os níveis de 2,3-DPG, aumentou os níveis de ATP e melhorou os parâmetros hematológicos e de falcização em um grupo de 15 pacientes com DF. Outrossim, a análise conjunta dos dados clínicos e laboratoriais deste estudo descreveu que o mitapivat atua no direcionamento da glicólise tardia de modo que os metabólitos dessa via estão associados aos parâmetros de afinidade de oxigênio da hemoglobina S (p50) e cinética de falcização (t50) durante o tratamento. Em suma, os resultados obtidos colaboram para o esclarecimento e justificação da continuidade da investigação do mitapivat como opção farmacológica eficaz e segura na DF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104112>

ID - 1687

AVALIAÇÃO DA ERITROPOESE INEFICAZ EM PACIENTES COM DOENÇAS HEMATOLÓGICAS

NN Santos, GAB Isaias, VGF Pastre, MD Borges,
PDM Campos, FF Costa

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

Introdução: A eritropoese envolve a proliferação e diferenciação das células-tronco hematopoéticas em eritrócitos maduros. Apesar de ser um processo regulado por diversas vias, condições patológicas podem interromper esse equilíbrio, resultando em um quadro denominado eritropoese ineficaz (EI). Caracterizada por um aumento da produção de precursores eritroides na medula óssea, mas com morte prematura dessas células nas fases finais de maturação, ela impede a formação adequada de reticulócitos e hemácias funcionais. Esse fenômeno ocorre fisiologicamente em pequena escala, mas torna-se significativamente exacerbado em diversas doenças hematológicas. A quantificação da EI envolvia métodos invasivos ou pouco acessíveis. Contudo, Brewin et al (Haematologica, 2022). propuseram uma abordagem prática e reprodutível baseada na razão entre a concentração plasmática do receptor solúvel da transferrina (sTfR), marcador indireto da massa eritropoiética, e a contagem absoluta de reticulócitos (ARC), indicador da produção efetiva de eritrócitos. Essa razão, denominada índice de eritropoese ineficaz (IoIE), é calculada pela fórmula: $\text{IoIE} = \text{sTfR} / \text{ARC}$, sendo 0,28 o valor de corte superior de normalidade. **Objetivos:** Assim, o objetivo deste trabalho foi quantificar a eritropoese ineficaz em pacientes com doenças hematológicas. **Material e métodos:** Foram incluídos 104 pacientes com diferentes distúrbios hematológicos, atendidos no Hemocentro da UNICAMP, além de 34 indivíduos saudáveis. Amostras de sangue total foram usadas para quantificar o sTfR (ELISA) e o ARC. Os grupos avaliados foram: anemia falciforme ($n=50$),

S- β -talassemia (n = 13), hemoglobinopatia SC (n = 9), esferocitose hereditária (n = 3), anemia ferropriva (n = 6) e policitemia vera (n = 24). **Resultados:** Observou-se elevação significativa do IoIE em todos os grupos, exceto esferocitose, quando comparados ao controle (0.445 ± 0.223 ; $p = 0,5223$). Em pacientes com anemia falciforme, o resultado estatístico foi de 0.838 ± 0.6286 ($p = 0,0020$), mais acentuado naqueles que não faziam uso de hidroxiureia (0.9038 ± 0.2459 ; $p = 0,0144$). Na S- β -talassemia, o índice foi significativamente elevado (1.505 ± 0.744 ; $p = 0,001$). A hemoglobinopatia SC também demonstrou aumento significativo (0.888 ± 0.449 ; $p = 0,0069$), enquanto na anemia ferropriva, o índice elevado (1.093 ± 1.566 ; $p = 0,0162$) sugere interrupção da maturação eritroide por carência de ferro. Na policitemia vera, observou-se o resultado 1.81 ± 1.44 ($p = 0,0001$), apontando para eritropoese desorganizada. Já na esferocitose hereditária, não houve aumento significativo (0.671 ± 0.470 ; $p = 0,5223$), indicando que, apesar da hemólise, a produção eritropoiética é funcional. **Discussão e conclusão:** A avaliação do índice de IoIE, demonstrou-se uma ferramenta sensível para detectar disfunções na eritropoese em diferentes doenças hematológicas. Sua aplicação nesses grupos revelou que a EI está presente e que sua magnitude parece variar significativamente entre as doenças investigadas. Esses resultados demonstram que o índice IoIE é uma ferramenta eficaz para quantificar a EI em distintas doenças hematológicas, capturando variações fisiopatológicas relevantes e podendo orientar estratégias terapêuticas mais direcionadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104113>

ID - 2628

AVALIAÇÃO DA EXPRESSÃO DE GENES REGULADORES DA HbF E INFLAMAÇÃO NA ANEMIA FALCIFORME

AKS Lucas^a, F Miyajima^b, NCMD Castro^a, LEM Carvalho^a, NCLD Santos^a, HFA Alves^c, PEAD Aquino^a, TO Rebouças^a, AIEL Matos^a, MIAD Oliveira^a

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), Fortaleza, CE, Brasil

^b FIOCRUZ, Fortaleza, CE, Brasil

^c Instituto Dr. Jose Frota, Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: Anemia falciforme (AF) é uma hemoglobinopatia monogênica causada por mutação no gene da β -globina, resultando na produção de hemoglobina S (HbS) e em manifestações clínicas como crises vaso-oclusivas e inflamação crônica. A hidroxiureia (HU) é o principal tratamento farmacológico, atuando na elevação da hemoglobina fetal (HbF) e na redução da gravidade clínica. Estudos recentes destacam a importância de moduladores genéticos como BCL11A, HBS1L-MYB e NFkB na fisiopatologia da doença e na resposta terapêutica. **Objetivos:** Investigar a expressão dos genes BCL11A, HBS1L-MYB e NFkB em pacientes com anemia falciforme em uso de hidroxiureia (HU), correlacionando os níveis de expressão gênica com parâmetros clínicos e laboratoriais, incluindo a concentração de hemoglobina fetal (HbF) e

marcadores inflamatórios, com o intuito de avaliar seu potencial como biomarcadores prognósticos e alvos terapêuticos na personalização do tratamento da doença. **Material e métodos:** O presente estudo trata-se de uma revisão bibliográfica sobre os genes BCL11A, HBS1L-MYB e NFkB na anemia falciforme. **Resultados:** O BCL11A é um regulador transcricional chave que reprime a expressão da HbF; polimorfismos ou redução de sua atividade estão associados a níveis mais elevados de HbF, conferindo efeito protetor contra a polimerização da HbS. O locus HBS1L-MYB influencia a eritropoese e modula os níveis de HbF por mecanismos epigenéticos e de regulação transcricional, afetando diretamente a gravidade clínica da AF. Já o NFkB atua como fator de transcrição central em vias inflamatórias, participando da ativação de genes pró-inflamatórios e contribuindo para o estado inflamatório exacerbado e para a ocorrência de crises vaso-oclusivas. A HU, ao estimular a produção de HbF, exerce efeito indireto sobre a expressão de BCL11A e HBS1L-MYB, favorecendo fenótipo clínico mais brando. Evidências também indicam que seu uso pode modular negativamente a atividade de NFkB, atenuando processos inflamatórios. Dessa forma, a avaliação da expressão desses genes representa abordagem promissora para estratificação prognóstica e personalização terapêutica na AF. **Discussão e conclusão:** A integração de dados clínicos, hematológicos e moleculares sugere que maior expressão de BCL11A e HBS1L-MYB correlaciona-se positivamente com HbF elevada e menor gravidade da doença, enquanto altos níveis de NFkB associam-se a piores desfechos inflamatórios. A compreensão desses mecanismos pode subsidiar o desenvolvimento de novas terapias-alvo e otimizar o uso da HU, contribuindo para estratégias mais precisas de manejo clínico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104114>

ID - 34

AVALIAÇÃO DA EXPRESSÃO DO GENE PADI4 EM CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME

JP Alcântara Fonseca^a, C Rufato Carminati^a, F Bernadeli de Vito^a, H Moraes de Souza^a, DP Magalhães^a, PC Bernardes Valize^b, L Silva Cardoso^b, PR Juliano Martins^b, SC Sato Vaz Tanaka^a

^a Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM), Uberaba, MG, Brasil

^b Fundação Hemominas, Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A doença falciforme é uma hemoglobinopatia hereditária marcada por anemia hemolítica crônica, isquemia tecidual e inflamação sistêmica. Os neutrófilos são capazes de formar armadilhas extracelulares que desempenham importante contribuição para o estado inflamatório crônico da DF. A enzima PAD4, codificada pelo gene PADI4, é uma proteína expressa em granulócitos, sendo essencial para o processo de formação das NETs e, por consequência, de suma importância para a resposta inflamatória e imunológica. **Objetivos:** Investigar a expressão do gene PADI4 em crianças com doença falciforme. **Material e métodos:** Este projeto foi aprovado pelo

Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (CAAE 39150420.5.0000.8667). Participaram do estudo 16 crianças diagnosticadas com doença falciforme, acompanhadas no Ambulatório de Hematologia e Hemoterapia do Hemocentro Regional de Uberaba/MG. A coleta de sangue periférico foi feita por venopunção. A extração do RNA total empregou o kit SV Total RNA Isolation System (PROMEGA – EUA), e a síntese de cDNA ocorreu por meio do kit High Capacity DNA Reverse Transcription Kit (Applied Biosystems™, EUA). A quantificação relativa do gene PADI4 foi feita PCR em tempo real, utilizando o kit Gotaq® qPCR Master Mix (PROMEGA). O gene de referência ACTB foi adotado como controle endógeno. Os ensaios com primers e sondas específicas foram desenvolvidos pela Applied Biosystems (ABI, EUA). O software GraphPad Prism 10.3.1 foi utilizado para a análise dos dados e a significância estatística foi definida como $p < 0,05$. **Resultados:** Participaram do estudo 16 crianças, sendo 10 do sexo masculino e 6 do sexo feminino. No total, 9 crianças apresentavam o genótipo HbSS e 7 o genótipo HbSC. A mediana de idade dos participantes foi de 7 anos (1 a 13 anos). Não foi observada diferença na expressão do gene PAD4 entre os genótipos avaliados ($p = 0,68$). **Discussão e conclusão:** A complexidade da fisiopatologia da DF envolve múltiplos mecanismos celulares e moleculares que contribuem para as manifestações clínicas variáveis. Nesse contexto, o gene PADI4 (peptidilarginina deiminase tipo 4) tem emergido como um possível modulador da resposta inflamatória, por participar da citrulinização de proteínas nucleares e da regulação epigenética de genes envolvidos na inflamação. Estudos recentes sugerem que PADI4 pode influenciar a expressão de citocinas pró-inflamatórias, além de modular a ativação de células imunes, como neutrófilos e monócitos. Em modelos de doenças inflamatórias, a superexpressão de PADI4 tem sido associada ao agravamento do quadro clínico, indicando um papel potencial na perpetuação de processos inflamatórios crônicos, como os observados na DF. Apesar dos dados da literatura, no presente estudo não foi observada maior expressão do gene nos indivíduos HbSS. Isso pode estar relacionado ao tamanho amostral limitado, mas também pode refletir a heterogeneidade clínica e molecular encontrada na doença falciforme. Além disso, PADI4 pode exercer um papel transversal na inflamação de base da DF, independentemente do perfil genético específico. Assim, a análise da expressão e regulação funcional de PADI4 pode contribuir para a identificação de novos marcadores de gravidade ou alvos terapêuticos para modulação da inflamação em indivíduos com DF. **Conclusão:** Não houve maior expressão de PAD4 em indivíduos com genótipo HbSS, na amostra analisada.

Apoio Financeiro: FAPEMIG e UFTM.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104115>

ID – 2735

AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA DE PESSOAS COM DOENÇA FALCIFORME EM UMA UNIDADE REFERÊNCIA EM HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA DO ESTADO DO RIO DE JANEIRO

LA Silva ^a, F Dos Santos ^b

^a Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti – HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b UNESA, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A crise algica é a complicação mais frequente e comumente a primeira manifestação da Doença Falciforme (DF), que é uma doença crônica, hereditária e incurável com um elevado grau de sofrimento, gerando comprometimento físico, emocional e social, e podendo interferir na qualidade de vida. **Objetivos:** Evidenciar através da aplicação do SCORE do SF-36 (Short Form Health Survey), a Qualidade de Vida (QV) das pessoas com DF; analisar a influência da dor na qualidade de vida das pessoas com Doença Falciforme levando em consideração o SCORE do SF36; descrever os fatores desencadeantes da dor nas pessoas com Doença Falciforme. **Material e métodos:** Estudo descritivo, transversal, com abordagem quantitativa realizado nos cenários ambulatorial e de emergência do Instituto de Hematologia do estado do Rio de Janeiro, no período de Outubro/2021 a Fevereiro/2022 com aplicação do questionário SF36 formado por 36 itens, englobados em 8 domínios do estado de saúde: capacidade funcional, aspectos físicos, dor, estado geral da saúde, vitalidade, aspectos sociais, aspectos emocionais e saúde mental e uma questão que mede a transição do estado de saúde no período de um ano e não é empregada no cálculo das escalas. A análise estatística descritiva foi realizada com auxílio do Software Microsoft EXCEL para organização do banco de dados e do programa R para construção dos gráficos e tabelas. **Resultados:** Dos 143 participantes entrevistados, 51% era do gênero masculino e 49% era do gênero feminino, a faixa etária predominante entre 18 e 30 anos, 65% com ensino médio. 79,72% era do tipo SS (HbSS), a forma mais grave da DF. Com relação à limitação física, 55% dos homens e 64% das mulheres relatam que a doença interfere neste quesito. Dos entrevistados, 75,4% dos homens e 71,5% das mulheres referem interferência de dor na rotina diária. Além disso, 70% dos homens e 75,3% das mulheres relatam estado geral da saúde ruim, assim como saúde mental (masculino 52% e feminino 65%) e vitalidade (masculino 31% e feminino 60%) abalados. **Discussão e conclusão:** Demonstrou-se uma qualidade de vida ruim dos portadores de DF, através da avaliação do SCORE do SF 36 principalmente, Além do frio, esforço físico e o estresse emocional serem considerados fatores desencadeantes da dor, outros fatores podem ocorrer, e também pode não haver

um fator identificável. A dor na DF é considerada aguda, crônica e neuropática. É preciso o conhecimento do enfermeiro diante dos impactos psicológicos na dor e se propõem um manejo dentro de um contexto biopsicossocial. Entretanto este estudo poderá contribuir junto aos profissionais de saúde na necessidade de ampliação da avaliação da dor, de forma holística incluindo os aspectos que influenciam na qualidade de vida, como por exemplo, os emocionais, objetivando tratar da melhor forma diante das condições apresentadas por pessoas com Doença Falciforme.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104116>

ID - 2178

AValiação DO LIMiar DE DOR E PENSAMENTOS CATASTRÓFICOS EM PACIENTES ADULTOS COM DOENÇA FALCIFORME

F Galvão, BD Benites, MM Galafassi, MSM Rosa,
BP Campelo, AL Lopes, ALV Pansani,
G Feldberg, STO Saad

(Centro de Hematologia e Hemoterapia
(Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas
(UNICAMP), Instituto Nacional de Ciência e
Tecnologia do Sangue, Campinas, SP, Brasil

Introdução: A dor é um dos mais importantes sintomas referidos pelos pacientes com doença falciforme (DF), impactando significativamente nas esferas funcional, financeira, psicológica e emocional dos indivíduos acometidos pela doença. Além dos aspectos fisiopatológicos, há uma interação complexa de fatores que podem afetar a percepção da dor, como alterações de humor, problemas emocionais, crenças negativas e pensamentos catastróficos (PC). Como resultado desses fatores, principalmente em relação aos PC, a dor pode ser interpretada como uma ameaça real, e uma reação exagerada pode ser iniciada em resposta a essa ameaça mantendo condições dolorosas, tornando-as mais incapacitantes do que a própria dor, levando a consequências físicas e psicológicas negativas. **Objetivos:** Este estudo teve como objetivo avaliar a prevalência de PC em pacientes adultos com DF e sua associação com o limiar de dor (LD). **Material e métodos:** Os participantes foram divididos em dois grupos de acordo com a gravidade da doença: genótipos que tendem a complicações mais graves (HbSS e HbS β 0) (G1) versus aqueles com menor gravidade (HbSC e HbS β +) (G2). O LD foi avaliado por meio de algômetro digital de pressão e os PC foram avaliados pelo Questionário de Pensamentos Catastróficos (QPC), com escores variando entre 0 (melhor) e 5 (pior). **Resultados:** O estudo incluiu 62 pacientes (43 mulheres e 19 homens), sendo 46 HbSS, 3 HbS β 0, 10 HbSC e 3 HbS β +, com mediana de idade de 44,5 anos (28,0–65,0). A mediana do LD na região lombar esquerda foi de 31,5 N (2,0–70,4) no G1 (n = 49) e 23,3 N (2,6–41,6) no G2 (n = 13) (p = 0,053), enquanto na lombar direita foi de 30,2 N (3,1–68,7) e 22,5 N (2,6–40,6), respectivamente (p = 0,061). Para o quadril esquerdo, os valores foram de 30,3 N (4,6–68,3) e 26,2 N (6,3–47,3) (p = 0,395), e para o quadril direito, de 34,2 N

(4,5–69,2) e 32,2 N (8,1–55,8) (p = 0,581). O QPC mediano foi de 1,66 (0,22–5,00) no G1 e 1,44 (0,22–4,88) no G2 (p = 0,779). A análise de correlação entre os valores de LD nos diferentes pontos avaliados e o QPC não revelou associações significativas. **Discussão e conclusão:** Os achados sugerem que, independentemente da gravidade da DF, os pacientes apresentaram maior sensibilidade dolorosa em comparação a outras doenças, como hemofilia e osteoartrite. Os valores mais baixos de LD observados podem estar relacionados à sensibilização central, sugerindo alterações no processamento nociceptivo que contribuem para a cronificação da dor nessa população. Além disso, a convivência contínua com a dor, possivelmente, faz com os pacientes com DF desenvolvam mecanismos de enfrentamento que atenuam os PC frente à dor. Portanto, pacientes com DF apresentaram baixos níveis de PC e LD, sem correlação significativa entre essas variáveis. Tais resultados indicam que a sensibilidade dolorosa aumentada pode estar mais relacionada a mecanismos fisiopatológicos, como a sensibilização central, do que a fatores cognitivos avaliados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104117>

ID – 31

AValiação DO PAPEL DOS RECEPTORES TOLL-LIKE 2 E 4 E A PRODUÇÃO DE ARMADILHAS EXTRACELULARES DE NEUTRÓFILOS EM CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME

DPM Resende, CR Carminatti, LF Ananias,
FB de Vito, SCSV Tanaka, LS Cardoso,
PCB Valize, HM de Souza

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM),
Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A doença falciforme é uma condição hematológica, genética e hereditária caracterizada por uma mutação no gene da β globina, que resulta na síntese de uma hemoglobina variante, a hemoglobina S (HbS). Em determinadas condições adversas se polimeriza alterando a sua morfologia discóide levando a complicações da doença como crises vaso-oclusivas. **Objetivos:** Avaliar o papel da formação das NETs e a expressão de TRL2 e TRL4 em crianças com doença falciforme. **Metodologia:** Participaram deste estudo 24 crianças diagnosticadas com doença falciforme, divididas de acordo com os genótipos (HbSS \times HbSC). As amostras de sangue foram obtidas durante a coleta de exames de rotina ambulatorial. Os neutrófilos foram isolados, estimulados com PMA 1:1000 (exceto controles negativos) e incubados em estufa a 37 °C por 4 horas. A identificação de neutrófilos ativados foi realizada pela marcação CD66a positiva. A avaliação da NETose e a quantificação dos receptores TLR2 e TLR4 foi realizada por citometria de fluxo, com auxílio dos marcadores Sytox Orange, anti-TLR2 (FITC) e anti-TLR4 (PE) humano. Os resultados foram considerados significativos quando p < 0,05. **Resultados:** A mediana da idade dos participantes foi 7 anos (mínimo 1- máximo 13 anos) e 54% pertenciam ao sexo

masculino. Metade dos pacientes apresentavam o genótipo HbSS e a outra metade, o genótipo HbSC. Os resultados da citometria mostram que os neutrófilos de indivíduos HbSS apresentam maior ativação que os neutrófilos de pacientes HbSC sob estímulo ($p=0,0051$). Contudo, a capacidade de NETose foi maior no grupo HbSC sob estímulo ($p=0,0005$), sugerindo diferenças funcionais nos neutrófilos. Não foram observadas diferenças estatisticamente significativas na quantificação dos receptores TLR2 e TLR4 entre os dois genótipos ($p=0,88$ e $p=0,15$, respectivamente). **Discussão:** Os dados demonstraram que os neutrófilos de indivíduos com genótipo HbSS apresentam maior ativação quando comparados aos neutrófilos de pacientes HbSC, o que está de acordo com estudos prévios, que associam a ativação exacerbada dos neutrófilos de indivíduos HbSS ao ambiente inflamatório crônico, impulsionado pela hemólise e pelo estresse oxidativo. Esse perfil hiperativado dos neutrófilos no HbSS está diretamente relacionado à gravidade clínica desse genótipo, refletindo maior risco de eventos inflamatórios e vaso-oclusivos. Por outro lado, a análise da formação de NETs revelou que os neutrófilos do grupo HbSC, embora apresentem menor ativação, exibiram uma maior capacidade de NETose sob estímulo, o que sugere que a menor exposição ao estresse inflamatório preserva a funcionalidade dessas células. Apesar de TLR2 e TLR4 estarem associados à modulação da resposta inflamatória na doença falciforme, não foram observadas diferenças em suas quantificações e os genótipos estudados no presente trabalho. Isso sugere que esses receptores não parecem ser os principais determinantes das diferenças observadas na ativação neutrofilica ou na capacidade de NETose observadas no presente estudo, reforçando a hipótese de que as alterações funcionais dos neutrófilos na doença falciforme possam estar mais relacionadas ao ambiente inflamatório sistêmico e ao estresse oxidativo do que à diferença na expressão de receptores na superfície celular. **Conclusão:** O presente estudo conclui que o genótipo HbSS possui maior ativação de neutrófilos, no entanto, indivíduos HbSC apresentam maior capacidade de formação de NETs.

Apoio Financeiro: FAPEMIG (APQ-02627- 21).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104118>

ID – 1088

AVALIAÇÃO DO PERFIL DE MARCADORES INFLAMATÓRIOS DA RETINOPATIA FALCIFORME EM CAMUNDONGOS TOWNES

JD Acacio, ACL Camargo, AR Carvalho Monte, J Nicolliello Pereira de Castro, ME Guimarães Gonzalez, F Ferreira Costa, M Barbosa de Melo

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A retinopatia falciforme é uma das principais complicações oculares das doenças falciformes, decorrente, sobretudo, de processos vaso-oclusivos e hipóxia. Sua fisiopatologia envolve episódios de isquemia-reperfusão, de

ativação endotelial, de indução de cascatas inflamatórias, de adesão celular e de coagulação, que culminam em neovascularização patológica da retina, caracterizando a forma proliferativa da doença. Com o tempo, os neovasos podem se romper, provocando hemorragia vítrea, descolamento de retina e, consequentemente, perda visual. **Objetivos:** Este estudo teve como objetivo caracterizar a retinopatia falciforme em retinas do modelo de camundongos humanizados Townes, por meio da análise morfológica da retina e de marcadores inflamatórios e angiogênicos. **Material e métodos:** A avaliação morfológica foi realizada em cortes histológicos de retinas de camundongos Townes-HbSS e controles C57BL/6J com oito meses de idade, por coloração de hematoxilina/eosina e imuno-histoquímica para marcadores angiogênicos: Fator de Crescimento Vascular Endotelial (VEGF) e Fator Induzido por Hipóxia 2 (HIF-2). A expressão gênica dos marcadores inflamatórios Interleucina 6 (IL-6), Interleucina 1 beta (IL-1 β) e Fator de Necrose Tumoral alfa (TNF- α), além dos angiogênicos VEGF e HIF-2, foram avaliados por RT-qPCR. **Resultados:** As análises morfológicas revelaram aumento significativo no número de vasos sanguíneos ($p=0,002$), além de uma intensa marcação imuno-histoquímica de VEGF na camada ganglionar e de HIF-2 nas camadas ganglionar e plexiforme interna. Contudo, não foram observadas diferenças estatisticamente significativas na expressão das citocinas inflamatórias IL-6 ($p=0,901$), IL-1 β ($p=0,335$) e TNF- α ($p=0,770$) entre os grupos Townes-HbSS e controles. Em contrapartida, houve aumento significativo na expressão gênica dos fatores angiogênicos VEGF ($p=0,005$) e HIF-2 ($p=0,039$). **Discussão e conclusão:** Os resultados indicam que, embora a inflamação crônica intrínseca à doença não tenha promovido aumento significativo das citocinas analisadas, há evidências de ativação de vias angiogênicas na retina dos animais do grupo Townes-HbSS. A investigação de outros mediadores inflamatórios, bem como de vias relacionadas ao estresse oxidativo, poderá contribuir para uma compreensão mais ampla dos mecanismos moleculares envolvidos nessa patologia ocular. Em conclusão, os dados obtidos confirmam que a retina dos camundongos Townes-HbSS apresenta características de isquemia, com evidências de angiogênese e neovascularização patológica, reforçando a relevância deste modelo para o estudo da retinopatia falciforme humana.

Referências:

Apoio Financeiro: FAPESP (Processos 2019/18886-1; 2025/01351-9) e CNPq (Processo 307352/2023-4).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104119>

ID - 30

AVALIAÇÃO DO PERFIL IMUNE DE LINFÓCITOS CITOTÓXICOS EM CRIANÇAS COM DOENÇA FALCIFORME

PARB Silva, CR Carminati, ACDM Carneiro, SCSV Tanaka, LS Cardoso, PCB Valize, H Moraes-Souza, FB de Vito

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM),
Uberaba, MG, Brasil

Introdução: Um dos fatores conhecidos como desencadeantes de crises vaso-oclusivas (CVO) na doença falciforme (DF) é a infecção viral, que exacerba processos inflamatórios agudos e promove a produção de citocinas que aumentam a adesão vascular. Conhecer o perfil imunológico destes pacientes, sobretudo relacionado aos linfócitos TCD8 e células natural killer (NK), responsáveis pela defesa celular contra vírus, pode auxiliar na compreensão da fisiopatologia das CVO relacionadas a estas infecções. **Objetivos:** Avaliar o perfil imune relacionado aos linfócitos citotóxicos de crianças com DF e comparar entre os genótipos da doença. **Material e métodos:** Foram analisadas as células mononucleares do sangue periférico de 22 pacientes com DF, com idade de 1 a 13 anos, com os seguintes genótipos: HBSS, HBS 0 e HBSC. O RNA total foi extraído e transcrito utilizando-se kits comerciais. A quantificação da expressão dos genes que codificam a perforina, granzima B, FAS ligante, Tbet, IL-2, IL-12, IFN γ foi realizada por qPCR, utilizando-se sondas TaqMan. Adicionalmente, foi quantificada por citometria de fluxo a expressão de perforina nas formas total e ativada e granzima B em células TCD8 e NK, na ausência ou presença de estímulo com IL-2 (37°C por 72h), em sete pacientes com DF (quatro HbSS, um HbS 0 e dois HbSC). **Resultados:** Em relação à expressão dos genes avaliados, foi possível observar que pacientes HbSC apresentaram menor quantidade de transcritos de PRF1, GZMB, FASL, IFNG, TBX21 e uma maior expressão de IL2 comparados àqueles com genótipo HbSS e HBS 0. Na avaliação da produção de proteínas citolíticas, pacientes HbSS e HbS apresentaram maior quantidade de linfócitos T CD8 expressando PrF ativada na ausência de estímulo ($p=0,040$). Entretanto, após o estímulo com IL-2, indivíduos HbSS e HbS apresentaram menor quantidade de células NK que expressavam perforina total e granzima B em comparação àqueles HbSC ($p=0,0014$ e $p=0,024$, respectivamente). As demais análises, incluindo comparações quanto ao uso de hidroxiureia não mostraram diferenças significativas. **Discussão e conclusão:** Os dados indicam que pacientes com genótipo HbSC apresentam menor expressão de genes citotóxicos (PRF1, GZMB, FASL, IFNG, TBX21) e maior expressão de IL2, sugerindo uma resposta imune menos citotóxica. Já indivíduos HbSS e HbS β^0 mostraram maior frequência de linfócitos T CD8 com perforina ativada sem estímulo, indicando ativação basal aumentada. No entanto, após estímulo com IL-2, esses mesmos genótipos apresentaram menor resposta das células NK, com menor expressão de perforina e granzima B, sugerindo possível exaustão funcional. O uso de hidroxiureia não influenciou significativamente os resultados. Esses achados destacam diferenças imunológicas importantes entre os genótipos, com implicações potenciais no prognóstico e manejo da doença falciforme. Os resultados indicam que pacientes HbSC têm menor expressão de genes citotóxicos e maior expressão de IL2, sugerindo menor ativação imune. Já HbSS e HbS β^0 apresentam maior ativação basal de linfócitos T CD8, mas menor resposta de células NK ao estímulo.

Apoio Financeiro: UFTM e FAPEMIG.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104120>

ID - 2486

BCL11A AND HBS1L-MYB GENETIC VARIANTS PREDICT ADVERSE CLINICAL PHENOTYPES IN SICKLE CELL ANEMIA PATIENTS

GS Arcanjo^a, AP Silva^a, MV Diniz^a,
ABS Araújo^a, TSS França^b, AS Araujo^c,
FF Costa^d, IF Domingos^e, AR Lucena- Araujo^a,
MAC Bezerra^a

^a Genetics Postgraduate Program, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

^b Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

^c Department of Internal Medicine, Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brazil

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

^e Cardiology Emergency Unit of Pernambuco, Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brazil

Introduction: Individuals with sickle cell anemia (SCA) exhibit substantial clinical heterogeneity influenced by several factors, including fetal hemoglobin (HbF) levels, a major protective factor in the disease. High HbF levels have a significant physiological impact, primarily by reducing the intraerythrocytic concentration and polymerization of HbS. Consequently, elevated HbF levels in SCA are consistently associated with reduced mortality and morbidity, as well as a lower frequency of several clinical complications. Variations in HbF levels have been attributed to the co-inheritance of genetic variants affecting key transcriptional regulators of gamma-globin expression, such as BCL11A and MYB, which may also be implicated in the risk of disease complications. **Objectives:** In this study, we investigated the association of BCL11A (rs4671393 G>A, rs1427407 G>T, rs11886868 T>C) and HBS1L-MYB (rs9399137 T>C) polymorphisms with major clinical complications in 409 adult Brazilian SCA patients, followed at a single reference center in Pernambuco (HEMOPE). **Material and methods:** Genotyping was performed using real-time PCR with TaqMan[®] probes. Clinical and laboratory data were retrospectively obtained from medical records. The clinical complications evaluated included stroke, avascular necrosis (AVN), leg ulcers (LUs), priapism, and acute chest syndrome (ACS). The control group comprised SCA patients aged ≥ 18 years who had not developed any of the five major complications by the time of study censure. **Results:** Logistic regression analysis adjusted for age, gender, and vaso-occlusive crises (VOCs) per year revealed that ancestral genotypes (lower HbF genotypes) of BCL11A and HBS1L-MYB polymorphisms were significantly associated with increased risk of

multiple SCA complications. Specifically, BCL11A rs4671393 was independently associated with higher risk of stroke ($p = 0.020$), AVN ($p = 0.016$), LUs ($p = 0.019$), priapism ($p = 0.045$), and ACS ($p = 0.015$); rs1427407 was independently associated with stroke ($p = 0.041$), AVN ($p = 0.010$), LUs ($p = 0.003$), priapism ($p = 0.005$), and ACS ($p = 0.010$); rs11886868 was independently associated with LUs ($p = 0.012$); and HBS1L-MYB rs9399137 was independently associated with stroke ($p = 0.003$), AVN ($p = 0.010$), and LUs ($p = 0.014$). Kaplan–Meier and Cox proportional hazards regression models, adjusted for age, gender, and VOCs per year, confirmed that carriers of high-risk genotypes had a greater cumulative incidence of these complications over time. A genetic risk score (GRS) was constructed by summing the number of risk alleles across the four SNPs. Logistic regression analysis, adjusted for age and sex, indicated that higher GRS values were significantly associated with an increased likelihood of developing clinical complications ($p < 0.001$), suggesting that each additional risk allele contributes to a higher probability of experiencing disease-related complications. **Discussion and conclusion:** Our findings reveal strong associations between BCL11A and HBS1L-MYB polymorphisms and major SCA complications in a well-characterized cohort, reinforcing the clinical significance of HbF regulation in SCA management. Collectively, these results highlight the synergistic contribution of HbF-related genetic modulators in predicting adverse clinical phenotypes, thereby enhancing risk stratification in SCA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104121>

ID – 3361

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E LABORATORIAIS DE PACIENTES COM HEMOGLOBINOPATIA SC NO ESTADO DO AMAZONAS

NL Azevedo^a, MCB Facanha^a, EC Cardoso^b, CCMX Albuquerque^c, WC Costa-da-Silva^d, GAS Soares^d, AM Magalhães JMd, Tarragô^a, AG Costa^d, ES Carvalho^a, AMA Marie^e

^a Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia, Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia, Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^c Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

^d Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada, Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^e Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas, Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

Introdução: A Hemoglobina C resulta de variação pontual no gene HBB (c.19G>A), substituindo o glutâmico por lisina na

posição 6 da β -globina (p.Glu6Lys), alterando a permeabilidade iônica e a morfologia das hemácias. A hemoglobina S decorre de alteração no mesmo gene, no códon 6 (GAG>GTG), com substituição do glutâmico por valina (p.Glu6Val) e formação de hemácias falciformes. A presença concomitante em heterozigose composta caracteriza a doença da hemoglobina SC, historicamente considerada mais branda, mas com impacto clínico mais expressivo do que se presumia. Apesar de mais frequente que o estimado, permanece subestimada e sem diretrizes clínicas específicas. **Objetivo:** Descrever o perfil sociodemográfico e clínico-laboratorial de pacientes com hemoglobinopatia SC, atendidos na Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM). **Metodologia:** Este é um estudo observacional, descritivo transversal, com coleta de dados no período de 2014 a 2024. Os dados foram coletados a partir de análise de prontuários físicos e eletrônicos de 17 pacientes com HbSC confirmada por HPLC, que estão em acompanhamento no HEMOAM. Foram coletadas variáveis sociodemográficas, clínicas (complicações e tratamento) e laboratoriais (hemograma). **Resultados:** Dos 17 pacientes, 13 (76,4%) são do sexo feminino, 4 (23,5%) do sexo masculino, sendo a maioria de cor parda (70,5%) com idade média de $12,7 \pm 12,3$. A maioria dos pacientes residentes em Manaus (58,8%) e 41,1% no interior. A triagem neonatal foi registrada em 64,7% dos casos. Complicações clínicas ocorreram em 13 (76,4%) pacientes, destacando-se crises vaso-oclusivas (84,6%), infecções (46,1%), síndrome torácica aguda (30,7%), icterícia (23,1%), osteonecrose (23,1%) e sequestro esplênico (23,1%). Quanto aos dados hematológicos, o nível médio de hemoglobina foi de $11,14 \pm 0,97$ g/d; hematócrito $31,78 \pm 2,93\%$, VCM $77,32 \pm 7,46$ fL, HCM $27,12 \pm 2,71$ pg, RDW $16,45 \pm 1,22\%$ e reticulócitos $4,47 \pm 2,19\%$. A contagem de leucócitos foi de $8,42 \pm 3,19 \times 10^3/\mu\text{L}$ e as plaquetas apresentaram média de $266,82 \pm 103,29 \times 10^3/\text{mm}^3$. O uso de hidrox-ureia foi registrado em 70,5%, todos recebiam ácido fólico e 47,0% realizaram transfusões sanguíneas, geralmente de 1 a 5 ao ano. Não houve óbitos. **Discussão:** Os achados deste estudo reforçam que a hemoglobinopatia SC apresenta fenótipo clínico de relevância. No total, 76,4% dos pacientes apresentaram complicações clínicas, principalmente crises vaso-oclusivas, síndrome torácica aguda e osteonecrose. Esses resultados estão de acordo com estudos recentes, que relatam alta prevalência de morbididades e risco vitalício de eventos vaso-oclusivos e hemólise, capazes de agravar a doença ao longo da vida. As alterações laboratoriais observadas, como anemia leve, microcitose e reticulocitose, refletem um quadro de hemólise crônica compensada, semelhante ao descrito em outras pesquisas. Assim como apontado na literatura, destaca-se a histórica negligência no manejo da HbSC e a necessidade de diretrizes específicas para sua abordagem. **Conclusão:** Embora a HbSC geralmente apresente curso clínico menos grave do que outras formas de doença falciforme, observou-se elevada frequência de complicações e alterações laboratoriais, o que reforça a necessidade de acompanhamento sistemático e manejo individualizado. Os dados obtidos neste estudo evidenciam a importância da vigilância clínica contínua e da adoção de estratégias preventivas para minimizar a progressão da doença e suas repercussões.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104122>

ID – 1082

CARACTERIZAÇÃO MOLECULAR DOS HAPLÓTIPOS DA HEMOGLOBINA S EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME, ATENDIDOS EM UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

GHDF Bizarro ^a, LC de Oliveira ^a, LD Sousa ^a,
LMF Souza ^b, VEDM Luna ^b, EDS Galdino ^b,
GLG Dos Santos ^b, MAC Bezerra ^b,
FMGDC Bandeira ^a

^a Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ),
Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

Introdução: A mutação no gene β -globina, que resulta na produção da hemoglobina S (HbS), é o evento que desencadeia as obstruções vasculares, inflamação e lesões orgânicas crônicas características da anemia falciforme. A gravidade e a variabilidade fenotípica da doença estão relacionadas a fatores genéticos, especialmente aos diferentes haplótipos do gene β S-globina, os quais refletem a ancestralidade africana e influenciam os níveis de hemoglobina fetal (HbF). **Objetivos:** Identificar molecularmente os haplótipos do gene β S-globina em pacientes com anemia falciforme atendidos em um hospital universitário do Rio de Janeiro, contribuindo para a compreensão da heterogeneidade clínica da doença. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo descritivo, de corte transversal. Foram incluídos pacientes com diagnóstico confirmado de anemia falciforme, maiores de 18 anos, em acompanhamento regular no ambulatório de hematologia. Amostras de sangue periférico foram coletadas durante a pré-consulta de rotina, após assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). O material foi encaminhado ao laboratório de biologia molecular, onde foi extraído o DNA genômico pelo método de fenol-clorofórmio. A análise molecular dos haplótipos foi realizada por PCR-RFLP, utilizando a enzima DdeI e seis regiões polimórficas no cluster da β -globina. Os haplótipos foram classificados como CAR, Benin, Senegal, Camarões e Atípico, conforme padrões descritos na literatura. A pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa. **Resultados:** Foram analisadas 74 amostras, com identificação haplotípica conclusiva em 56 pacientes (75,7%), dos quais 32 eram homens e 24 mulheres. O haplótipo CAR foi o mais prevalente, presente em 49 amostras (87,5%), isoladamente ou em combinação. As distribuições observadas foram: 21 pacientes (37,5%) com CAR/CAR; 15 (26,8%) com CAR/Benin; 13 (23,2%) com CAR/Atípico; 4 (7,1%) com Benin/Benin; e casos isolados de Benin/Atípico, Benin/Camarões e Senegal/Atípico (cada um com 1,8%). A diversidade observada reflete a heterogeneidade genética da população brasileira, com presença significativa de haplótipos atípicos (28,6%). **Discussão e conclusão:** A predominância do haplótipo CAR corrobora dados previamente publicados sobre populações afrodescendentes brasileiras, estando associado a formas mais graves da anemia falciforme. Por outro lado, haplótipos como o Senegal são raros e geralmente associados a manifestações clínicas mais brandas. A presença expressiva de haplótipos atípicos sugere

recombinações genéticas e miscigenação, características da população brasileira. Este estudo reafirma a importância da análise molecular dos haplótipos da β -globina para a compreensão da variabilidade clínica da anemia falciforme, podendo auxiliar na predição do prognóstico e na personalização do manejo terapêutico. Do ponto de vista da ancestralidade, também pode representar um valor adicional para a população afetada por essa condição.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104123>

ID – 2989

CHARACTERIZING THE PATHOPHYSIOLOGY OF SICKLE CELL DISEASE (SCD) EX VIVO: CREATION OF AN AUTOMATED FLUORESCENCE IMAGING ASSAY TO DYNAMICALLY EVALUATE THE IMPACT OF OXYGEN-LIMITED CONDITIONS ON RED BLOOD CELL SICKLING

ML Arrojo ^a, GBC Moreto ^a, ACS Pinto ^b,
SK Haddad ^b, RA Panepucci ^a

^a Laboratory of Functional Biology (LFBio); Regional
Blood Center - Ribeirão Preto - SP – Brasil

^b Regional Blood Center, Ribeirão Preto, SP, Brasil

Introduction: Sickle cell disease (SCD) is a genetic blood disorder caused by a single-point mutation in the β -globin gene (c.20A>T; p.Glu6Val), leading to the production of hemoglobin S (HbS). In low-oxygen environments, HbS polymerizes and causes red blood cells (RBCs) to adopt a sickled shape, triggering vaso-occlusion, hemolysis, and systemic complications. Despite decades of research, the dynamic mechanisms driving sickling remain incompletely understood — partly due to the lack of functional tools capable of capturing these rapid and complex morphological changes in real time. **Objectives:** In this study, we present a robust, automated fluorescence imaging assay designed to monitor RBC sickling ex vivo under oxygen-restricted conditions. **Material and methods:** RBCs (5×10^4 /well) obtained from SCD patients were plated on 96-well plates coated with PBS-BSA to promote adherence. A coverslip and silicone oil layer were applied to reduce oxygen diffusion. Hypoxia was chemically induced using 2% sodium metabisulfite. In parallel, we also tested an enzymatic system using glucose oxidase and catalase to evaluate a more physiological method of oxygen depletion. Images were captured every 10 seconds for 60 minutes using the ImageXpress Micro XLS system, configured with transmitted light and a DAPI filter (λ : 417–477 nm), optimizing contrast via Hb absorption at 420 nm. To analyze cell morphology, a customized pipeline in CellProfiler was combined with CellPose for AI-driven segmentation, eliminating the need for fluorescent staining. **Results:** Over 140 timepoints per cell were analyzed. A comprehensive panel of morphometric parameters—including eccentricity, solidity, compactness, and area—was extracted at each timepoint. Machine learning classification was performed using CellProfiler Analyst. RBCs were manually labeled as “Round” or “Sickled” to train a Random Forest

model, which achieved an accuracy of 97.42%. Heatmaps revealed sharp morphometric transitions during the sickling process, while individual cell tracking uncovered diverse behavioral patterns—ranging from immediate sickling to complete resistance. The assay enabled quantification of the percentage of sickled cells over time and the generation of a sickling time distribution across the entire population. These findings highlight distinct subpopulations with varying degrees of resilience to hypoxia-induced deformation. The platform also opens opportunities to explore modulatory factors, such as fetal hemoglobin (HbF). Ongoing experiments with bimodal cHbF distributions aim to determine the threshold HbF content associated with delayed or suppressed sickling. **Discussion and conclusion:** Altogether, this high-content imaging approach provides a powerful and scalable framework for dissecting the pathophysiology of SCD, offering valuable insights for personalized risk assessment and therapeutic screening. This study was financed, in part, by the São Paulo Research Foundation (FAPESP), Brazil (Process Number: #2022/12856-6).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104124>

ID - 3157

CLINICAL OUTCOMES AND SAFETY OF ECULIZUMAB IN ATYPICAL HEMOLYTIC UREMIC SYNDROME: A SYSTEMATIC REVIEW

IM De Almeida, MFGM Fernandes, CM Lucini, LM Pinheiro, LM Prestes, PHG Portal, LF Proença, MTP Dos Santos, NB Zeni, VT Da Nóbrega

Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brazil

Introduction: Atypical hemolytic uremic syndrome (aHUS) is a rare, life-threatening thrombotic microangiopathy caused by dysregulated complement activation, leading to hemolysis, thrombocytopenia, and renal failure. Without timely treatment, it carries high morbidity, mortality, and risk of end-stage kidney disease. Eculizumab, a monoclonal antibody against complement C5, has transformed management by preventing complement-mediated damage, improving hematologic and renal outcomes, and reducing recurrence, including post-transplant. However, uncertainties remain about long-term efficacy, optimal treatment duration, and safety, warranting comprehensive evidence synthesis. **Objectives:** To systematically review and synthesize evidence on the clinical outcomes of eculizumab in patients with atypical hemolytic uremic syndrome (aHUS) and related thrombotic microangiopathies, focusing on its effects on renal function, hematologic parameters, recurrence and rejection rates post-transplant, outcomes in specific patient populations, and safety profile. **Material and methods:** A systematic review was conducted in accordance with PRISMA guidelines. PubMed was searched for studies published between 2017 and 2025 using terms related to eculizumab, atypical

hemolytic uremic syndrome, and clinical outcomes, including systematic reviews and meta-analyses. After removing duplicates, studies were screened by title, abstract, and full text. Nine articles met the eligibility criteria and were included in the qualitative synthesis. **Discussion and conclusion:** Across systematic reviews, eculizumab, a C5 inhibitor, demonstrated consistently favorable outcomes in atypical hemolytic uremic syndrome (aHUS) and related thrombotic microangiopathies (TMA). In a Cochrane review (n = 137), no deaths occurred after 26 weeks of therapy. Renal function improved significantly, including in post-transplant patients, with higher GFR (+59.57 mL/min), lower serum creatinine (−126.93 μmol/L), and markedly reduced dialysis needs (OR = 0.13); similar stabilization or recovery was observed in drug-associated TMA cases. Hematologic recovery was robust, with complete TMA response in 60–65% at follow-up, platelet count increases ($+163.42 \times 10^9/L$), and LDH reduction (−336.61 U/L). In post-transplant settings, recurrence (OR = 0.05) and rejection (OR = 0.09) risks were substantially reduced. Pediatric data (n = 940; 682 on eculizumab) showed improvement in most cases and 1.6% mortality. Pregnancy-associated aHUS remission rates were higher with treatment (88% vs 57%), and 93% of SLE-associated TMA patients improved, with nearly half discontinuing therapy without relapse. Serious adverse events occurred in 42%, including rare meningococcal infections. Overall, eculizumab yields significant renal and hematologic benefits, lowers recurrence and rejection post-transplant, and is effective across diverse patient groups, though vigilance for adverse events remains essential. Eculizumab is a highly effective therapy for aHUS, producing significant improvements in renal function, hematologic parameters, and reducing dialysis needs. It lowers recurrence and rejection rates post-transplant and demonstrates efficacy across pediatric, pregnancy-associated, and autoimmune-related TMAs. While serious adverse events, including rare meningococcal infections, can occur, the overall benefits in survival, remission, and organ recovery strongly support its use, with further studies needed to optimize long-term management.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104125>

ID – 2602

CO-HERANÇA DA ANEMIA FALCIFORME COM A DELEÇÃO ALFA -3.7 KB E A VARIANTE DE GLOBINA ALFA HB STANLEYVILLE-II: RELATO DE CASO

GS Arcanjo^a, ABS Araújo^a, GLG Santos^a, VEM Luna^b, LMF Souza^b, TSS França^b, ACM Anjos^c, EB Junior^d, AR Lucena-Araújo^a, MAC Bezerra^a

^a Programa de Pós-Graduação em Genética, Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^c Departamento de Medicina Interna, Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

^d Laboratório de Biologia Molecular e Genética, Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS), Três Lagoas, MS, Brasil

Introdução: As hemoglobinopatias constituem um grupo de doenças genéticas que afetam a molécula de hemoglobina, incluindo variantes estruturais decorrentes, principalmente, de alterações nas cadeias β - e α -globina. Algumas dessas variantes, como a hemoglobina Stanleyville-II, apresentam propriedades eletroforéticas semelhantes às da Hb C, o que pode levar a diagnósticos falso-positivos. A Hb Stanleyville-II é uma variante estrutural da α -globina causada por uma única substituição de aminoácido na superfície da proteína. A co-herança com variantes da β -globina já foi descrita e, quando associada à anemia falciforme (HbSS), geralmente está relacionada a um fenótipo clínico mais brando. Neste estudo, descrevemos o caso de um paciente de 3 anos com HbSS que também herdou a Hb Stanleyville-II e a deleção -3.7 kb da α -talassemia em heterozigose. **Descrição do caso:** A eletroforese de hemoglobina em pH alcalino, em acetato de celulose, e a eletroforese capilar foram realizadas para avaliar o padrão de migração da hemoglobina. A cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC) foi utilizada para quantificar o perfil das frações de hemoglobina. Para investigar a presença de α -talassemia, empregou-se a técnica de multiplex gap-PCR visando detectar mutações deletônicas comuns. Além disso, foi realizado o sequenciamento Sanger dos genes HBA1, HBA2 e HBB para identificar mutações pontuais e variantes raras de hemoglobina. A eletroforese de hemoglobina do paciente revelou uma banda na posição da Hb S, níveis elevados de hemoglobina fetal (Hb F) e uma banda semelhante à Hb C. A análise por HPLC identificou uma variante da β -globina representando 49,9%, uma fração híbrida de 24,3%, hemoglobina A2 (Hb A2) de 2,5% e Hb F elevada (9,9%). A eletroforese capilar mostrou Hb S (47,9%), Hb F (12,7%), uma variante semelhante à Hb C (25,1%) e Hb A2 (0,2%). O sequenciamento confirmou a presença da variante patogênica HBB:c.20A>T em homozigose, compatível com HbSS. Foram ainda identificadas duas variantes nos genes da α -globina: a mutação missense HBA1:c.237C>A (associada à Hb Stanleyville-II) e a deleção - α 3.7, ambas em heterozigose. Esses achados sustentam o diagnóstico de HbSS com co-herança de uma variante da α -globina (Hb Stanleyville-II) e α^+ -talassemia, resultando no genótipo (β S/ β S) ($\alpha\alpha$ /- α 3.7 + Stanleyville-II). A análise dos pais mostrou perfil de Hb AS na mãe e, no pai, heterozigose composta para Hb S e Hb Stanleyville-II associada à co-herança de α^+ -talassemia. O paciente manteve-se clinicamente assintomático, apresentando anemia, microcitose e hipocromia no hemograma, atribuídas à co-herança com a deleção -3.7 kb. **Conclusão:** Este caso ilustra a heterogeneidade genética das hemoglobinopatias e os desafios diagnósticos impostos pela co-herança de variantes raras. Além disso, reforça a hipótese de que a interação entre a Hb Stanleyville-II e a Hb S pode modular a gravidade clínica da doença, configurando-se

como possível alvo para futuras estratégias terapêuticas na anemia falciforme.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104126>

ID - 2075

COMPLICAÇÕES INFECCIOSAS PÓS-ESPLENECTOMIA EM AHAI REFRATÁRIA: ANÁLISE A PARTIR DE UM RELATO DE CASO

A Pizetta, ACS D Buffoni, BF Baglioli de Loyola, BL Vaz, HG Rui, NF Lorenção, AB Cazeli, ANL Prezotti, VRH Nunes, SS Marcondes

Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM), Vitória, ES, Brasil

Introdução: A Anemia Hemolítica Autoimune (AHAI) é uma doença rara, com incidência variando de 1 a 3 casos por 100.000 habitantes/ano. O tratamento de primeira linha é baseado em imunossupressores. A esplenectomia é uma alternativa terapêutica para pacientes intolerantes ou refratários. **Descrição do caso:** Masculino, 42 anos, diagnóstico de AHAI por IgG desde 2011, em uso crônico de prednisona e histórico de má adesão ao tratamento. Após uma tentativa de redução da dose de 40 para 20 mg/dia, o paciente manifestou uma descompensação da AHAI (Hb 6,3 g/dL) e foi internado. A tomografia de abdome revelou esplenomegalia maciça (21 cm) e hepatomegalia. Diante da refratariedade ao tratamento clínico e da baixa adesão medicamentosa, a esplenectomia foi indicada. Foi necessária vacinação e transfusão periprocedimento além de manutenção da prednisona no pós-operatório. No pós-operatório, evoluiu com sinais de infecção da ferida e dor abdominal, sendo identificada uma coleção subfrênica esquerda em um novo exame de imagem. Foi submetido a uma re-laparotomia para lavagem da cavidade e drenagem do abscesso. Apesar do procedimento, desenvolveu sepse de foco abdominal, instabilidade hemodinâmica, anemia persistente (Hb 8,2 g/dL), plaquetose, elevação de PCR (264 mg/L) e coagulopatia (INR 2,54) sendo necessário admissão na unidade de terapia intensiva (UTI), evoluiu com excelente resposta terapêutica recebendo alta hospitalar. Oito dias após a alta, internou, novamente em UTI, com um segundo episódio de sepse secundário empiema pleural, necessitando de antibioticoterapia e drenagem torácica, com boa evolução. **DISCUSSÃO:** A imunossupressão, com corticoterapia, é o pilar do tratamento da AHAI. Outros agentes como ciclofosfamida, ciclosporina e azatioprina podem ser utilizados em casos de corticodependência ou refratariedade. A esplenectomia é uma opção de segunda ou terceira linha, com taxas de resposta de 50% a 85%. Vários fatores influenciam essa taxa de resposta, contudo, a dependência de corticosteróides antes da esplenectomia está associada a maior probabilidade de resposta sustentada. É importante ressaltar que a esplenectomia é um método invasivo e irreversível, com riscos de trombose e, principalmente,

de infecções graves por bactérias encapsuladas. Além disso, recaídas podem ocorrer em cerca de um terço dos pacientes, e muitos ainda precisarão de corticosteróides em doses menores. O caso clínico ilustra uma AHAI "quente" com evolução crônica e baixa adesão terapêutica, justificando a indicação cirúrgica. No entanto, o paciente evoluiu com complicações infecciosas graves, incluindo abscesso subfrênico e empiema, destacando a vulnerabilidade pós esplenectomia mesmo nos pacientes vacinados. As taxas de complicação e mortalidade perioperatória da esplenectomia são geralmente baixas, mas o risco de sepse, trombose e recorrência da doença deve ser ponderado, especialmente em pacientes com comorbidades. A profilaxia pode minimizar o risco de infecções invasivas por germes encapsulados, sendo a vacinação contra pneumococo, meningococo e *Haemophilus* indicada duas semanas antes do procedimento. **Conclusão:** A identificação do tipo de AHAI é essencial para orientar o tratamento. Embora a esplenectomia seja uma opção terapêutica eficaz para casos refratários, é importante alertar para o risco aumentado de infecções no período pós-operatório. A profilaxia com vacinação e antibióticos é recomendada para minimizar essa complicação, que pode impactar significativamente a morbimortalidade do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104127>

ID – 2499

CRISE HEMOLÍTICA AGUDA NA DEFICIÊNCIA DE G6PD E METEMOGLOBINEMIA: UM RELATO DE SUCESSO TERAPÊUTICO APÓS USO DE ÁCIDO ASCÓRBICO

HC da Fonseca, MF Leite, ST Olalla Saad, HLA Sales Filho, PF Rodrigues, FDJG da Veiga, CV Fernandes, MP de Sá, TS de Almeida, AÍ Osik, CFP Massei, TS Porto, FC Bacarin, AV de Jesus, PDM Campos

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A Deficiência de Glicose-6-Fosfato Desidrogenase (G6PD) é uma doença genética ligada ao X que reduz a proteção das hemácias contra o estresse oxidativo, levando à hemólise. Pode ser agravada por determinadas situações clínicas. Há fatores desencadeantes comuns aos da metemoglobinemia. Nesta condição, o ferro heme oxidado da hemoglobina impede o transporte de oxigênio, causando insuficiência respiratória aguda. O tratamento da metemoglobinemia com azul de metileno é contraindicado na deficiência de G6PD, tornando o manejo concomitante de ambas as afecções complexo. **Descrição do caso:** Paciente masculino, de 46 anos, com antecedente de deficiência de G6PD, confirmada por sequenciamento de nova geração com variante patogênica homozigótica no gene G6PD (c.1160G>A, p.Arg387His). Submetido à esplenectomia em 2004. Histórico familiar de esferocitose hereditária. Atendido em hospital quaternário por febre não aferida, hematúria e lombalgia há três dias. Apresentava-se sonolento, com dispneia ao repouso,

taquipneia, sinais de esforço respiratório, dessaturação (78% em ar ambiente) e cianose discreta, sem alteração da ausculta pulmonar. Realizada tomografia computadorizada e angiogramografia arterial de tórax sem sinais de infecção, de alteração parenquimatosa pulmonar ou de tromboembolismo. Hemoculturas e urocultura negativas. Havia anemia com hemoglobina (Hb) de 6,9g/dl, sem outras características das hemácias disponíveis por presença de dupla população. As provas de hemólise estavam positivas: reticulócitos de $0,194 \times 10^6/\text{mm}^3$, LDH de 1848U/L, bilirrubinas totais de 5,58mg/dl, haptoglobina menor que 30mg/dl e exame de urina com hemoglobina positiva, sem presença de hemácias. Após propedêutica inicial, aventada hipótese de metemoglobinemia associada a deficiência de G6PD em crise hemolítica aguda, constatada por dosagem de metemoglobina sérica de 14%. Em razão disso, iniciado ácido ascórbico 4g ao dia, via endovenosa. Também houve suporte transfusional de dois concentrados de hemácias fenotipados e desleucocitados ao decorrer da internação. Após oito dias de uso de vitamina C, apresentou melhora clínica, com resolução da insuficiência respiratória. Houve melhora da anemia com Hb 10,3g/dl, hematócrito 34,8%, volume corpuscular médio 118,8fl, hemoglobina corpuscular média 35,2pg, já sem dupla população detectada. Também apresentou queda do nível sérico de metemoglobina para 0,5%, bilirrubinas totais 0,95mg/dl, LDH 407U/L. Mantinha haptoglobina menor que 30mg/dl e reticulócitos de $0,796 \times 10^6/\text{mm}^3$. Teve alta hospitalar sem complicações e com controle do quadro. **Conclusão:** Fármacos, alimentos e intercorrências clínicas podem agudizar a hemólise em portadores de deficiência de G6PD. Esses mesmos triggers podem aumentar a metemoglobina. Neste caso, não foi possível definir o fator deflagrador de tais eventos, porém possuem nexos temporal. O tratamento padrão para o aumento de metemoglobina é o azul de metileno - associado a piora do estresse oxidativo na deficiência de G6PD. O uso de ácido ascórbico é uma alternativa eficaz e segura para esse perfil de pacientes. É evidente a relação fisiopatológica entre a deficiência de G6PD e a metemoglobinemia. Tal ligação, apesar de bem estabelecida, não é corriqueira nos ambientes hospitalares, tornando o diagnóstico desafiador. Assim, dado que o reconhecimento precoce da metemoglobinemia evita a morbimortalidade associada a insuficiência respiratória, é essencial suspeitar dela em pacientes com agudização de hemólise na deficiência de G6PD.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104128>

ID – 1261

CRISPR-CAS9 COMO FERRAMENTA TERAPÊUTICA NA ANEMIA FALCIFORME: ABORDAGENS MODULATÓRIAS DO BCL11A PARA ELEVÇÃO DA HEMOGLOBINA FETAL

AbdS Araújo, GdS Arcanjo, MT Bessoni, Jvds Rodrigues, LMF Souza, MV Diniz, AP Da Silva, VEdM Luna, AR Lucena-Araújo, MAC Bezerra

Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: A Anemia Falciforme (AF) é causada pela substituição de ácido glutâmico por valina na posição 6 da cadeia beta da globina, formando a HbS. Em baixa pressão de O₂, esta polimeriza-se, deixando as hemácias rígidas e falcizadas. A forma heterozigota da doença resulta no traço falcêmico e a homozigota na AF clássica. As hemácias falcizadas aderem mais, levando à anemia hemolítica e vaso-oclusão, com crises dolorosas, infarto pulmonar, priapismo, infecções e AVC, reduzindo em até 30 anos a expectativa de vida. As terapias incluem transfusão, que não corrige o fenótipo e pode causar sobrecarga de ferro, e hidroxiuréia (HU), que induz HbF ($\alpha_2\gamma_2$), não polimeriza com HbS e reduz complicações. A resposta varia, sendo eficaz em apenas cerca de 50% dos adultos. O transplante de células-tronco hematopoiéticas (CTH) é curativo, mas viável apenas 18% dos pacientes, com riscos relevantes. Como níveis altos de HbF reduzem complicações, investiga-se o uso do CRISPR-Cas9 para modulá-la, tendo o BCL11A como alvo principal, visto que ele reprime a expressão dos genes HBG1 e HBG2. A CRISPR-Cas9 pode atuar no BCL11A por dois principais mecanismos: silenciamento do acentuador eritróide, bloqueando sua ação sobre a γ -globina; e modificação do sítio de ligação do BCL11A nos promotores de HBG1 e HBG2, impedindo a repressão e permitindo a produção de γ -globina. Assim, torna-se relevante investigar essas abordagens em pacientes com AF, avaliando resultados experimentais, segurança e viabilidade clínica, visando maior qualidade e expectativa de vida para os indivíduos afetados. **Objetivos:** Descrever o potencial terapêutico do CRISPR-Cas9 na modulação do BCL11A para aumentar HbF na AF. **Material e métodos:** Revisão integrativa em PubMed, Scopus e Periódicos CAPES, com descritores “Anemia Falciforme”, “Doença Falciforme”, “CRISPR-Cas9”, “BCL11A” e “Hemoglobina Fetal”. Incluídos artigos desde 2015, em português e inglês, excluindo estudos que não focaram no aumento de HbF para AF. **Discussão e conclusão:** Seis estudos foram analisados. Lamsfus-Calle et al. (2020) mostraram aumento de HbF com edição em BCL11A e HBG1/2, destacando BCL11A pelo melhor perfil de segurança. Martyn et al. (2018) mimetizaram mutações HPFH, alcançando até 58,7% de HbF. Weber et al. (2020) obteve 80% de células HbF+ com edição no promotor -115 (BCL11A). Khosravi et al. (2019) silenciaram seletivamente o acentuador eritróide, com aumento expressivo apenas em K562. Han et al. (2022) mostraram que edição combinada de promotores e acentuador elevou HbF a 35,3%. Frangoul et al. (2021) testaram o CTX001 em pacientes, atingindo ~80% de alelos editados, HbF de 43,2% e eliminação de transfusões, resultando na aprovação do exa-cel/CASGEVY pela FDA em 2023. Apesar da eficácia, há custos altos (~US\$ 2,2 milhões), necessidade de suspensão prévia da HU e riscos como neutropenia. Em conclusão, a modulação de BCL11A via CRISPR-Cas9 é promissora para elevar HbF e reduzir sintomas da AF. Além disso, embora edições em HBG1/2 gerem níveis mais altos de HbF, o silenciamento de BCL11A oferece melhor segurança e já é aprovado pela FDA, eliminando crises e transfusões em ensaios. Apesar disso, faz-se necessário um maior número de estudos com foco nessa abordagem para tentar melhorar o perfil de segurança a longo prazo e popularizar o seu uso terapêutico, melhorando assim a qualidade de vida dos pacientes falciformes.

ID - 2116

DEFICIÊNCIA GRAVE DE VITAMINA B12 ASSOCIADO A MICRANGIOPATIA PSEUDOTROMBÓTICA: RELATO DE CASO

CEdS Marçal, AF Pedrão, GPS Mota, DdS Leme, FdO Moraes, L Rissi, RGC Goiato, ABGFd Mattos, A Gaidukas, CE Katyama, HL Neto, LB Zerlotti, LGR Dadamos, MIGd Silva, ML Buka

Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: A deficiência de vitamina B12 pode apresentar-se com anemia, fadiga e distúrbios neurológicos, como parestesia, transtornos cognitivos e perda da função sensorial, se crônica. Em quadros de deficiência grave, pode se apresentar como anemia hemolítica, trombocitopenia, esquistocitose, elevação de lactato desidrogenase (DHL) e baixa produção de reticulócitos, fenômeno conhecido como microangiopatia pseudotrombótica (pseudo-MAT) que é raro, com estimativas de prevalência de 0,6% a 2,5% de todos os casos de deficiência de vitamina B12. A similaridade diante da apresentação clínica com a microangiopatia trombótica (MAT) primária, principalmente púrpura trombocitopênica trombótica (PTT), e pseudo-MAT traz desafios no diagnóstico e tratamento. A PTT é tratada em caráter emergencial com plasmaférese e, em contrapartida, a pseudo-MAT é tratada com suplementação de vitamina B12. O diagnóstico precoce dessa condição, pode-se prevenir intervenções desnecessárias na troca do plasma e permitir início precoce de tratamento adequado. **Descrição do caso:** Paciente sexo feminino, 28 anos, sem comorbidades prévias, histórico de etilismo importante, encaminhada devido quadro de astenia, hipoatividade, mialgia intensa há 45 dias com posterior evolução para insuficiência respiratória aguda e necessidade de assistência ventilatória mecânica. Em quadro investigativo apresentando exames com anemia macrocítica grave (Hb 2, Ht 6,2, VCM 109, HCM 35, RDW 32,7) e hipoproliferativa (reticulócitos absolutos 7.000), plaquetopenia (18.000). Provas de hemólise com DHL 6.158, bilirrubina totais de 0,66, coombs direto negativo. Exames carenciais com ferro sérico 362, ferritina 619, IST 98, TIBC 370 e redução na dosagem de vitamina B12 (100) e ácido fólico (1,2). Em análise de lâmina de sangue periférico visto presença de poiquilocitose, alguns esquizócitos, com série granulocítica apresentando neutrófilos hipersegmentados e série plaquetária com ausência de grumos plaquetários. Visto gravidade de quadro clínico e ainda sem resultado de exames carenciais, foi optado por realizar mielograma e observada medula óssea hipocelular para a idade e presença de células megaloblastóides, corroborando para o quadro clínico secundário a hipovitaminose de B12 e ácido fólico. Além de suporte transfusional, foi realizado reposição de cianocobalamina 5000mcg intramuscular por 03 dias consecutivos, seguido de 01 aplicação por semana e reposição via oral com ácido fólico 5mg diariamente. Paciente evoluiu com melhora clínica, com alta hospitalar após 8 dias de internação e hemograma em recuperação (Hb 10,2, leucócitos 5210 e plaquetas 57 mil) com recomendação de término de tratamento e seguimento ambulatorial. **Conclusão:** A deficiência de vitamina B12 pode

ter múltiplas apresentações clínicas, incluindo quadros graves como a microangiopatia pseudotrombótica, que apresenta sintomas semelhantes à microangiopatia trombótica primária, particularmente PTT. Embora não existam critérios diagnósticos bem estabelecidos, algumas características podem corroborar para o diagnóstico como índice de reticulócito baixo, indicando medula óssea hipoproliferativa. Portanto, o reconhecimento precoce dessa condição é fundamental para evitar intervenções desnecessárias e garantir um tratamento adequado e eficaz, prevenindo complicações.

Referências:

Ganipisetti VM, et. al. Adult Vitamin B12 Deficiency-Associated Pseudo-Thrombotic Microangiopathy: A Systematic Review of Case Reports. *Cureus*. 2024;16:e55784.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104130>

ID - 1908

DEMOGRAPHIC EVIDENCE OF AUTOIMMUNE HEMOLYTIC ANEMIA PATIENTS IN THE STATE OF AMAZONAS

FLO Gomes ^{a,b}, JSV Campelo ^{a,b},
CCMX Albuquerque ^{a,b}, LNM Passos ^{a,b},
MR Nascimento ^{b,c}, ACS Castro ^c, IPC Tavares ^c,
AN Fujimoto ^b, EMC Silva ^b, JPM Neto ^{a,c,d,e}

^a Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^d Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introduction: Autoimmune hemolytic anemia (AIHA) is characterised by the premature destruction of erythrocytes, which is mediated by autoantibodies and complement system activation. This condition is rare condition, with an estimated incidence rate of 1.4/100,000 individuals/year. Anemia manifests in two distinct forms: - warm (IgG), responsible for approximately 70% of cases; - cold (IgM/complement), representing up to 20%; - mixed (IgM + IgG), approximately 10%. The diagnosis is generally made by means of the identification of immunoglobulin G and/or complement (C3d) on the erythrocyte surface. This is achieved by conducting a direct antiglobulin test (DAT). **Objectives:** To describe the sociodemographic profile of AHAI patients who were treated at the Amazonas Hematology and Hemotherapy Foundation (HEMOAM). **Material and methods:** This analysis was

informed by retrospective study using data extracted from the IDoctor electronic health record system from HEMOAM, employing the ICD-D59.1 code, encompassing the period from January/2015 to January/2025. The diagnostic confirmation was performed by means of an analysis of the DAT results, which were accessed on the SoftLab/HEMOAM laboratory platform. **Results:** A total of 62 patients with AIHA were identified, with ages ranging from 20 to 88 years (50.9 ± 18.5 years) and a predominance of women (74.2%). As expected, the majority of patients resided in the city of Manaus, constituting 77.4% of cases. With respect to ethnicity, 76.9% of patients self-declared as brown, 12.8% as white, 5.1% as black, and 5.1% as indigenous. **Discussion and conclusion:** Discussion: Despite the evidence of a considerable age disparity within the study population, the mean age of subjects aligns with the findings of related national research, which indicates a heightened prevalence of AIHA among middle-aged and elderly adults. As demonstrated in earlier studies undertaken in Denmark, there is a predominance among the female sex. This pattern is also evident in the Amazonian population, where the number of cases observed in women is significantly higher than in men. The notable presence of individuals who self-identify as "brown" reflects the predominant ethnic composition of the region. Conclusion: Autoimmune hemolytic anaemia is a heterogeneous and complex disease that affects wide regions worldwide. The findings demonstrate that this disease in adults has a broad age distribution, and the predominance of brown ethnicity reflects the local population composition. The sociodemographic characterization clearly conducive to a more profound comprehension of the profile of affected patients. Moreover, it reinforces the importance of adequate completion of clinical-epidemiological data. This is because it guides diagnostic and therapeutic strategies, as well as future investigations into susceptibility in AIHA.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104131>

ID – 3124

DESAFIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO NA ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE TAD NEGATIVO: RELATO DE CASO E REVISÃO DE LITERATURA

AL Copello, ABB Costa, AS Dos Anjos,
BB Wigderowitz, RL de Almeida, LF Nano,
RdA Sgro, TS Band, AB Moreno, TA Barros

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A anemia hemolítica autoimune (AHAI) é uma condição rara caracterizada pela destruição prematura das hemácias mediada por autoanticorpos. O diagnóstico baseia-se na presença de evidência laboratorial de hemólise associada à teste de antiglobulina direto (TAD / Coombs) positivo. Entretanto, em 5 – 10 % dos casos o TAD permanece negativo, gerando retardo diagnóstico e terapêutico. O presente trabalho descreve um caso de AHAI Coombs-negativa com evolução clínica complexa, revisando os principais critérios

diagnósticos e terapêuticos. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 62 anos, evoluindo há três anos com fadiga, febre intermitente, linfopenia, esplenomegalia e anemia leve. Em 2024, após internação para investigação do quadro, recebeu o diagnóstico de anemia hemolítica crônica extravascular não imune. Em maio de 2025 apresentou queda abrupta da hemoglobina (chegando a 2,5 g/dL), marcada por dependência transfusional e sinais laboratoriais inequívocos de hemólise (LDH: 1350 U/L; haptoglobina < 8 mg/dL; bilirrubina indireta: 3,2 mg/dL), com TAD repetidamente negativo. Hematoscopia revelou esferócitos e anisopoquilocitose; já a medula exibia diseritropoiese sem infiltração neoplásica. Após exclusão de causas hereditárias, infecciosas, hemoglobinúria paroxística noturna e associadas a fármacos, instituiu-se tratamento empírico com imunoglobulina intravenosa e metilprednisolona, obtendo-se elevação da hemoglobina e estabilidade hemodinâmica. Paciente foi submetida também à esplenectomia a fim de auxílio diagnóstico e de se evitar recorrência de hemólise. A mesma recebeu alta hospitalar após o procedimento com níveis de hemoglobina em torno de 9 g/dL. A AHAI Coombs-negativa decorre, em geral, de autoanticorpos de baixa afinidade, isotipos não detectados pelos ensaios de rotina (IgA/IgM) ou com títulos muito baixos. Neste contexto, diretrizes internacionais recomendam explorar metodologias de maior sensibilidade (TAD por microcoluna de gel, eluato, detecção de complemento) e reconhecer a resposta clínica ao corticoide como critério diagnóstico adicional quando testes especializados não estão disponíveis. No caso da paciente o TAD realizado foi por microcoluna de gel e além disso ela teve eluato repetidamente negativo. A esplenomegalia importante e o perfil inflamatório compatível reforçam o caráter imunológico do processo. Além disso, a esplenectomia permanece opção curativa em doença refratária ou dependente de altas doses de corticoide. **Conclusão:** A AHAI Coombs-negativa representa um subtipo diagnóstico desafiador, que exige elevada suspeição clínica e investigação laboratorial criteriosa. A incorporação de algoritmos diagnósticos mais sensíveis e o reconhecimento da resposta terapêutica como critério diagnóstico são fundamentais para se evitar atrasos no tratamento. O relato reforça a importância da abordagem multidisciplinar e da adoção de diretrizes internacionais para o manejo de casos complexos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104132>

ID - 1933

DESFECHOS CLÍNICOS NA ANEMIA FALCIFORME: EXPERIÊNCIA DE UM HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

L Celestino de Oliveira^a, L Duarte Sousa^a,
GH de Figueiredo Bizarro^a, LM Ferreira Souza^b,
V Ellen de Moura Luna^b, E da Silva Galdino^b,
G Lúcio Guimarães dos Santos^b,
MA Cavalcanti Bezerra^b,
F Miranda Gomes de Constantino Bandeira^a

^a Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ),
Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

Introdução: A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia hereditária que compromete a perfusão tecidual e caracteriza-se por estado inflamatório, levando a dano tecidual crônico. **Objetivos:** Descrever a evolução clínica de indivíduos com anemia falciforme acompanhados em um hospital universitário. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo, descritivo, de corte transversal, cujos dados foram coletados a partir dos prontuários eletrônicos de 55 indivíduos com Hb SS. A análise estatística constou da distribuição de frequências de eventos relacionados às complicações desta condição. As variáveis incluíram sexo, idade, crises algicas com internação, síndrome torácica aguda, doença de vias biliares, acidente vascular cerebral (AVC), artropatias, doença renal crônica (DRC), comorbidades endócrinas, hipertensão arterial sistêmica (HAS), necessidade de esplenectomia e presença de úlceras de membros inferiores (MMII). Outros achados clínicos também foram registrados, mas não quantificados. **Resultados:** Houve predominância do sexo feminino (65,5%; n = 36). Foi observado também a maior proporção de pacientes jovens: 52% (n = 26) dos pacientes tem entre 20 e 29 anos, 40% (n = 20) entre 30 e 39, 12% (n = 6) dos pacientes tem entre 40 e 49 anos, apenas 3 pacientes têm mais de 50 anos. Com relação às complicações clínicas, 67,3% (n = 37) dos pacientes apresentaram crise algica com necessidade de internação. A doença de vias biliares foi encontrada em 47,3% dos pacientes (n = 26). A síndrome torácica aguda foi identificada em 27,3% (n = 12) dos casos. Já o AVC foi observado em 18,2% dos casos (n = 10). A DRC foi observada em 5 pacientes, enquanto HAS esteve presente em dois. Além disso, foi encontrado úlceras de MMII em 5 pacientes e 7 dos pacientes haviam sido submetidos à esplenectomia. Não foram registrados casos de artropatia ou de doenças endócrinas na amostra analisada. Outras complicações clínicas como tuberculose, priapismo, aborto espontâneo e parto de natimorto, transtornos psiquiátricos, infecção pelo vírus da hepatite C, perda auditiva, hipertensão pulmonar e reações adversas à hidroxiureia, são relatadas nos prontuários. **Discussão e conclusão:** Os dados evidenciam a complexidade clínica da anemia falciforme e reforçam a necessidade de políticas públicas voltadas ao cuidado integral desses pacientes. A elevada frequência de complicações graves demanda atenção especializada contínua, especialmente em centros de referência. A interface com a medicina transfusional é crucial, diante da recorrência de eventos agudos e possíveis desfechos crônicos preveníveis com intervenções adequadas. Estratégias como fenotipagem estendida, rastreamento precoce de complicações e acesso a terapias modificadoras da doença devem ser incorporadas como prioridade nas redes de atenção.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104133>

ID - 1514

DIAGNÓSTICO E DESFECHO DE UM CASO DE ANEMIA HEMOLÍTICA POR DEFICIÊNCIA DE GP1

L Garcia de Borba, B de Souza Nesello,
M Rodrigues Nunes, B Mello de Oliveira,

C Graziadio, PR Gazzola Zen, M Harder Peters,
GM Peña Lituma

Santa Casa de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: Deficiência de Glicose 6 Fosfato Isomerase (GP1) é uma rara desordem autossômica recessiva associada com anemia hemolítica não esferocítica, e é causada por variantes homozigotas ou heterozigotas compostas do gene GP1. A GP1 é uma enzima dimérica responsável por catalisar a isomerização reversível da glicose-6-fosfato em frutose-6-fosfato na segunda etapa da reação da glicólise. A deficiência de GP1 interrompe esse processo, resultando em anemia hemolítica crônica, icterícia e esplenomegalia. O diagnóstico é realizado após exclusão de outras causas, avaliando a atividade de GP1 e identificação de mutações homozigotas ou heterozigotas compostas no gene GP1. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 8 anos, filha única, pais sem consanguinidade. Ao nascimento, apresentou icterícia neonatal prolongada. Teste do pezinho sem alterações. Aos 4 meses de vida evidenciado quadro de anemia hemolítica. Na investigação de causa apresenta eletroforese de hemoglobina normal, G6PD normal, fragilidade osmolar normal, coombs direto negativo e Clone HPN ausente. Paciente foi transfundida e respondeu bem sustentando a hemoglobina por alguns meses. Em seguimento ambulatorial evoluiu com quadro crônico de hemólise e dependência transfusional. Foi realizada avaliação medular com cariótipo normal, Imunofenotipagem com aumento quantitativo da série eritroide. Mielograma hiperplasia, com hiperplasia e displasia eritroide. Em decorrência das transfusões fez sobrecarga férrica necessitando quelação. Na evolução passou a apresentar esplenomegalia leve. O desenvolvimento psicomotor sempre dentro da normalidade. Foi avaliada pela genética, não apresentava dismorfismos e foi solicitado exoma que evidenciou a presença de uma variante de significado incerto em homozigose no gene GP1 que codifica a proteína glicose-6- fosfato e que está associado a deficiência de GP1. Após revisão de literatura e auxílio da genética o diagnóstico foi firmado, e optamos por realizar esplenectomia. Desde então, cerca de 2 anos, a paciente nunca mais necessitou transfusões. **Conclusão:** Revisando a literatura localizamos descrição de apenas um caso de paciente com a mesma variante, caso esse, de uma paciente espanhola de 18 anos que apresentava anemia desde os três anos de idade e que também foi submetida a esplenectomia. Após esse relato inicial por Baughan et al em 1968, foram relatados mais 90 pacientes com ampla variabilidade fenotípica e 55 variantes descritas. O diagnóstico de patologia genética embasou a realização de esplenectomia como estratégia terapêutica, e isso permitiu que a paciente atualmente tenha uma vida sem restrições e sem dependência transfusional. Conseguir firmar um diagnóstico, tranquilizou a família, que aceitou a doença e permitiu a esplenectomia. O avanço dos testes genômicos resultou em um aumento no número de casos diagnosticados de deficiência de GP1. Os métodos de NGS demonstraram aplicabilidade no diagnóstico diferencial de anemia hemolítica de causa inexplicada. Embora não haja tratamento específico para a deficiência de GP1, a esplenectomia pode reduzir ou até eliminar as necessidades transfusionais. A identificação molecular de variantes de GP1 pode

proporcionar novas descobertas sobre essa condição, incluindo novas estratégias terapêuticas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104134>

ID - 2672

DIAGNÓSTICO SITUACIONAL DAS TALASSEMIAS, RESGATANDO UMA DOENÇA ULTRARRARA EM UM PAÍS CONTINENTAL

MpdA Veríssimo^a, SR Loggetto^b, GR Baldanzi^c,
AdS Araujo^d, E Belini Jr^e, C Bonini-Domingos^f,
M Moraisjr^g, JA Jesus^h, LM de Barros Carlosⁱ

^a Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Campinas, SP, Brasil

^b Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, São Paulo, SP, Brasil

^c Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Curitiba, PR, Brasil

^d Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Recife, PE, Brasil

^e Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Três Lagoas, MS, Brasil

^f Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da
Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, São José do Rio Preto, SP,
Brasil

^g Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS, Brasília, DF, Brasil

^h Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS até março 2025, Rio de
Janeiro, RJ, Brasil

ⁱ Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados -
CGSH/DAET/SAES/MS a partir de julho de 2025,
Fortaleza, CE, Brasil

Introdução: As talassemias, anemias hereditárias com alteração na produção das hemoglobinas, tanto na cadeia da globina alfa quanto na beta, estão presentes em vários países do mundo devido aos fluxos migratórios oriundos da região do Mediterrâneo, sul da Ásia, Oriente Médio e da África. No Brasil, o Cadastro Nacional para as Talassemias, denominado Sistema Web Hemoglobinopatia (SIS WEB-Hemoglobinopatia – SIS WEB), teve início em 2015/2016, com o objetivo de estabelecer o perfil demográfico destes pacientes. O Comitê Técnico para Atenção às Talassemias da CGSH/DAET/SAES/MS retomou esta ação em 2023. **Objetivos:** O objetivo desse estudo é apresentar os dados do Brasil atualizados até 28 de julho de 2025. **Material e métodos:** Utilizando os dados cadastrados no SIS WEB, os pacientes foram categorizados quanto ao tipo de patologia (talassemia maior – TM, intermediária - TI e doença da hemoglobina H - doença HbH), diferenciando-as por estado, região e faixa etária tendo como corte < e ≥ 18

anos, além de quantificar os serviços que participam deste cadastro, separando-os por regiões do Brasil. Por seguir as diretrizes da Lei 12527/2011, não necessita de aprovação em CEP na plataforma Brasil, uma vez que usa dados de bases públicas governamentais. **Resultados:** Temos 792 pacientes cadastrados no SIS WEB (357 com TM, 274 com TI e 161 com doença HbH). Considerando porcentagem por categorização da doença e regiões, no Norte temos 18 TM (5%), 07 TI (2%), 02 doenças HbH (2%); no Nordeste 54 TM (15%), 117 TI (43%), 46 doenças HbH (29%); no Centro Oeste 22 TM (6%), 30 TI (11%), 28 doenças HbH (17%); no Sul 46 TM (13%), 30 TI (11%), 51 doenças HbH (32%); e no Sudeste, onde temos o maior número de pacientes, 217 TM (61%), 90 TI (33%), 32 doenças HbH (20%). O estado de São Paulo tem o maior número de pacientes, com predomínio da TM, enquanto Pernambuco é o segundo estado com maior número de pacientes, com predomínio da TI. A maioria dos pacientes com talassemias tem mais de 18 anos de idade (66%). Até o momento temos 53 centros de tratamento cadastrados no Brasil, o que representa 89% dos centros de referência. **Discussão e conclusão:** Desde 2015 temos pacientes sendo cadastrados no SIS WEB, porém com adesão lenta ao sistema. Ter 89% dos centros cadastrados significa um avanço, mas é preciso alcançar a totalidade de centros de tratamento. Os dados do SIS WEB permitem a construção de políticas públicas mais consistentes com as necessidades dos pacientes desenhando a linha de cuidado mais individualizada e condizente com o que estas pessoas precisam. O estado de São Paulo tem a maior população de pacientes com talassemias devido a questão da onda migratória italiana e Pernambuco tem maior população com TI relacionada a imigração portuguesa. Considerando que a maioria das pessoas com talassemia no Brasil tem mais de 18 anos, isto implicará na construção de uma linha de cuidado que contemple o monitoramento das complicações não só relacionadas a sobrecarga de ferro, mas também ao envelhecimento desta população. Conhecer onde estão os pacientes permitiu a realização do I Fórum de Talassemia junto com a ABHH em 2023, onde foi possível identificar as principais necessidades dos centros de tratamento, como acessos a ressonância magnética, a bomba de infusão de Desferoxamina, aos especialistas e ao diagnóstico molecular. Concluindo, o cadastro de pacientes cada vez mais robusto, propiciará instrumentos de análise mais consistentes para a construção da linha de cuidado que atenda de forma adequada e atualizada a população de pessoas com talassemia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104135>

ID - 1923

DIAGNÓSTICO TARDIO DE HEMOGLOBINOPATIA SC EM CONTEXTO DE ABDOME AGUDO OBSTRUTIVO

KEDC Mendes, MVLB Giestas, GHS Figueiredo,
MQ Camatta, LG Gimenez, MA Malacarne

Centro Universitário do Espírito Santo (UNESC),
Colatina, ES, Brasil

Introdução: A Hemoglobinopatia SC (HbSC) é a segunda forma mais prevalente da Doença Falciforme (DF), resultante da co-herança de hemoglobinas S e C. Embora considerada mais branda que a anemia falciforme homozigótica (HbSS), a HbSC pode cursar com morbidade significativa, como crises vaso-oclusivas, complicações retinianas, eventos tromboembólicos e disfunção orgânica crônica. A maioria dos casos é diagnosticada na infância, mas formas assintomáticas podem passar despercebidas até a vida adulta, quando podem apresentar manifestações graves e atípicas. **Descrição do caso:** Homem, 47 anos, previamente hígido, admitido no pronto socorro do hospital universitário devido a dor torácica e abdominal de forte intensidade, associada a náuseas e vômitos há um dia. Exames iniciais descartaram síndrome coronariana aguda e isquemia miocárdica. O hemograma da admissão revelou anemia microcítica grave (Hb 7,1 g/dL, VCM 77 fL) e codócitos (2+) em análise de esfregaço de sangue periférico. A angiotomografia de abdome demonstrou baço reduzido com calcificações difusas, sugerindo prováveis microinfartos prévios, e distensão intestinal sem ponto de obstrução evidente ou alterações vasculares. Diante da dor persistente e sinais de peritonite, foi realizada laparotomia exploradora para complementar a investigação. No intraoperatório, foram observados sinais de sofrimento e retração em sigmoide com perfusão e dilatação importante de alças de delgado e ceco, sugerindo torção intestinal recente provavelmente resolvida em indução anestésica. No pós-operatório, paciente evolui com choque séptico de foco abdominal e injúria renal aguda com necessidade de terapia renal substitutiva de forma temporária. Diante do contexto de anemia grave e deteriorização clínica, realizado propedêutica de anemia, incluindo a eletroforese de hemoglobina que confirmou hemoglobinopatia SC (HbS 49,0%; HbC 46,6%). Após tratamento do quadro infeccioso e terapia transfusional no contexto de instabilidade, o paciente evolui com melhora clínica satisfatória, recebendo alta hospitalar e encaminhamento ao ambulatório de hematologia para seguimento. **Conclusão:** Este relato descreve um caso de HbSC diagnosticada tardiamente em adulto previamente assintomático, com apresentação atípica em contexto de abdome agudo. A evidência de anemia com codócitos em sangue periférico e a presença de baço reduzido com calcificações difusas foram importantes para a suspeita diagnóstica, confirmada por eletroforese de hemoglobina. O caso ressalta que a HbSC pode apresentar exacerbações e complicações graves em contexto de estresse, exigindo intervenções urgentes. A identificação precoce desta hemoglobinopatia é crucial para otimizar o manejo clínico, reduzir mortalidade e garantir acompanhamento especializado adequado.

Referências: da Guarda CC, et al. Sick cell disease: A distinction of two most frequent genotypes (HbSS and HbSC). *PloS One*. 2020;15:e0228399.

Minniti C, Brugnara C, Steinberg MH. HbSC disease: A time for progress. *Am J Hematol*. 2022;97:1390-3.

Nelson M, et al. The clinical spectrum of HbSC sickle cell disease-not a benign condition. *British J Haematol*. 2024;205:653-63.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104136>

ID – 226

DO MITOCHONDRIA-DERIVED REACTIVE OXYGEN SPECIES MODULATE PLATELET ACTIVATION AND AGGREGATION: COMPARISON BETWEEN SICKLE CELL PATIENTS AND HEALTHY INDIVIDUALS

F De Lima ^a, E Nader ^a, S Esperti ^a,
B Asghariastanhei ^a, A Leuci ^b, A Peugeot ^c,
Y Dargaud ^b, R Hamdi ^b, C Nougier ^b, P Connes ^a

^a Laboratoire LIBM, Université Claude Bernard Lyon 1, France

^b Laboratoire "Hémostase et Thrombose", Université Claude Bernard Lyon 1 - France

^c Institut d'Hématologie et d'Oncologie Pédiatrique (IHOPE), France

Introduction: Previous studies have shown that platelets play an important role in the pathophysiology of sickle cell disease (SCD). Increased platelet activation has been reported and would contribute to the occurrence of clinical complications such as vaso-occlusive crises. In addition, increased production of mitochondrial reactive oxygen species (ROS) in platelets from SCD patients have been found to correlate with bioenergetic dysfunction and mitochondrial hyperpolarization. **Objectives:** Our study investigated whether mitochondria-derived ROS could play a role in platelet activation and aggregation in SCD patients. **Material and methods:** Blood samples were collected in 3.6% citrate tubes from 25 SCD and 12 healthy individuals to obtain washed platelets. Flow cytometry was used to assess mitochondrial ROS, total ROS, P-selectin and intracellular calcium (Ca²⁺) levels. Platelet aggregation was assessed in a transmitted light aggregometer. We compared baseline values between the two groups and also conducted experiments by using TRAP6 (25 μM, a platelet activator), antimycin A (AA, an inhibitor of complex III of mitochondrial respiration), or N-acetylcysteine (NAC, an antioxidant). **Results:** SCD platelets were more activated at baseline than platelets from controls ($P < 0.05$). No difference was observed between the two groups for platelet Ca²⁺ levels. TRAP-6 was able to further activate platelets in both groups but the activation was higher in controls ($P < 0.05$). SCD platelets had higher levels of mitochondria-related ROS compared to platelets from healthy volunteers ($P < 0.001$). The use of AA increased mitochondrial ROS in platelets, as well as platelet activation, in the two groups ($P < 0.001$) but the increase for these two parameters was higher or tended to be higher in controls ($P < 0.05$; $P = 0.1$). The use of NAC was able to decrease P-selectin exposure in patients and controls at a dose of 200 mg/mL ($P < 0.01$ and $P < 0.001$, respectively). NAC tended to decrease total ROS and decreased mitochondrial ROS ($P < 0.01$) in the SCD group, and decreased platelet aggregation in the control group only ($P < 0.05$). **Discussion and conclusion:** Our results suggest that the higher mitochondria ROS is responsible for the higher platelet activation in SCD individuals. The lower platelet aggregation in patients, confirmed by our study, may be a consequence of a refractory state of platelets to continuous activation in vivo. Dysfunction in platelet mitochondrial respiration could lead to alterations in platelet

bioenergetics, which could contribute to a worsening of the patients' clinical condition. We are currently exploring the activity of the entire mitochondrial respiratory chain in healthy and SCD platelets and plan to investigate associations with clinical severity.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104137>

ID - 3356

DO SINTOMA AO DIAGNÓSTICO: A APRESENTAÇÃO CLÍNICA DA ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE

MLGG Rocha, CGd Silva, LAL Frota,
MEP Vasconcelos, MES Tahim, ATT Montalvão,
EAM Braga, LA Arcanjo, LOCS Dantas,
MJ Passos

Centro Universitário Inta (UNINTA), Sobral, CE, Brasil

Introdução: A anemia hemolítica autoimune é uma condição rara, caracterizada pela destruição precoce das hemácias mediada por autoanticorpos, levando a um quadro clínico variável que pode incluir fadiga, icterícia e esplenomegalia. Reconhecer seus sinais e sintomas iniciais é essencial para orientar a investigação diagnóstica, permitir intervenções rápidas e reduzir complicações associadas. **Objetivos:** Compreender a apresentação clínica da anemia hemolítica autoimune. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo exploratório por meio de pesquisa bibliográfica não sistematizada, sendo operacionalizada a partir da busca eletrônica de artigos presentes na base de dados: Google Acadêmico. Para os critérios de inclusão, foram selecionados trabalhos publicados no período de 2021 a 2025, contendo o texto na íntegra no idioma Português, que atendessem ao objetivo proposto. Foram excluídos artigos publicados antes do ano de 2021. **Discussão e conclusão:** A anemia, de forma geral, é uma condição em que os eritrócitos encontram-se baixos no sangue, causando baixa oxigenação para os órgãos. No caso da anemia hemolítica autoimune (AHAI), sua diferenciação decorre dos sinais e dos sintomas que resultam diretamente da hemólise, caracterizando-a como uma doença rara definida pela união de anticorpos específicos e hemácias, resultando em hemólise pelo sistema retículo-endotelial. Pode ser classificada quanto a sua origem, em primária, em que não há uma outra doença que justifique os anticorpos achados, e em secundária, em que há uma doença pré-existente que resulte na manifestação da AHAI. Ainda, pode ser classificada quanto ao anticorpo presente, podendo ser quente (IgG) ou frio (IgM), mas, em alguns casos, é possível encontrar os dois tipos de anticorpos, sendo chamada de mista. Os sintomas mais prevalentes são a fadiga intensa, palidez, icterícia e esplenomegalia, além de taquicardia, tontura e calafrios que indicam hemólise grave. Com relação ao diagnóstico, o teste de Coombs direto e indireto é o mais indicado de se realizar, mas caso seu resultado seja negativo a doença não está excluída. Outros testes podem ser realizados para a confirmação do diagnóstico, como hemograma, dosagem de bilirrubina, nível

de desidrogenase láctica (LDH) e haptoglobina. Por fim, o tratamento de AHAI irá depender se é primária ou secundária e qual o anticorpo encontrado, sendo assim, para os quentes o recomendado é suplementação com ácido fólico e corticoides, como prednisona e dexametasona, já para os frios é importante proteger o paciente do frio nas extremidades do corpo e faz-se o uso de imunossupressores, que inicialmente mostram baixas respostas terapêuticas. A indicação de transfusão sanguínea é para o alívio dos sintomas da anemia e a esplenectomia é a forma indicada em casos extremos. Com base nos artigos analisados, percebe-se que é necessário um tratamento que seja individualizado, de acordo com o tipo de AHAI e a gravidade da sintomatologia. Quanto à evolução do quadro clínico, casos de AHAI secundária possuem pior prognóstico que a primária e mesmo apresentando boas respostas aos tratamentos propostos há casos fatais relatados. Apesar de rara, a AHAI já possui bastantes características marcantes e testes diagnósticos específicos que facilitam o diagnóstico precoce e o tratamento adequado, possibilitando uma melhor qualidade de vida ao paciente. Porém, ainda é imprescindível a realização de mais estudos sobre a doença em questão para maiores entendimentos sobre suas etiologias e novas formas de diagnósticos e de tratamentos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104138>

ID - 1300

EDIÇÃO GÊNICA NO TRATAMENTO DA DOENÇA FALCIFORME: REVISÃO NARRATIVA

ALDS Madi^a, ABF Queiroz^a, SBdA Lima^b,
DCA Feio^a, SR Antunes^a

^a Centro Universitário Metropolitano da Amazônia (UNIFAMAZ), Belém, PA, Brasil

^b Universidade Federal do Pará (UFPA), Altamira, PA, Brasil

Introdução: A doença falciforme é uma condição monogênica causada por mutação no gene da hemoglobina S (HbS), resultante da substituição do ácido glutâmico (códon GAG) por valina (GTG). Essa alteração acarreta a falcização das hemácias, tornando-as frágeis e de vida útil curta. Esse formato dificulta a passagem por capilares, gerando anemia crônica e vaso-oclusão. Atualmente, uma das abordagens terapêuticas é a terapia celular e, em especial, a edição gênica. Essa técnica consiste em uma alteração genômica direcionada a uma sequência de DNA específica. Neste contexto, permite a correção do gene mutado da globina β (HBB) ou a indução da produção de outras hemoglobinas. **Objetivos:** Descrever as principais estratégias de edição gênica no tratamento da doença falciforme. **Material e métodos:** Realizou-se uma revisão integrativa nas bases de dados SciELO e PubMed, com artigos de revisão em português ou inglês, publicados entre 2020 e 2025. Foram excluídos artigos fora do período, duplicados e que não abordavam terapia celular e anemia falciforme. **Discussão e conclusão:** Três possibilidades tecnológicas de edição gênica se destacam: CRISPR-CAS9, edição primária e edição de base. Essas tecnologias visam alcançar

duas principais finalidades: restaurar a expressão normal do gene HBB ou aumentar a produção de HbF para compensar a HbS. A CRISPR-CAS9 é a tecnologia que permite ambas as abordagens, a depender da estratégia adotada. Para correção do gene HBB, promove-se a clivagem da dupla-fita do DNA, ativando a via de reparo por homologia (HDR), que utiliza um molde de DNA para substituir o códon GTG por GAG. Para estimular a síntese de HbF, aciona-se a via de reparo por junção de extremidade não homóloga (NHEJ), gerando INDELS, que reativam os genes promotores HBG1/HBG2 (codificadores da cadeia γ) ou suprimem o gene BCL11A (silenciador dos genes promotores) em sua região eritroide-específica. Na edição de base, há alteração direta de um único nucleotídeo: a Cas9 nickase (nCas9) e o RNA guia dirigem o sistema ao local da mutação, onde uma desaminase do tipo citidina (enzima que altera quimicamente a base nitrogenada) converte a base T (do códon GTG) em C, gerando GCG, codificador da hemoglobina G-Makassar, uma variante funcional da Hb. Na edição primária, utiliza-se a nCas9, orientada por pegRNA (complexo do RNA guia com a sequência molde de RNA), que realiza corte preciso em uma das fitas de DNA que contém o códon valina. A transcriptase reversa converte o RNA molde (códon GAG) em DNA complementar, que é incorporado ao genoma por HDR, resultando na expressão normal do gene HBB. **Conclusão:** A CRISPR-CAS9 é a única tecnologia de edição gênica disponível comercialmente, tendo como estratégia a supressão do gene BCL11A, abordagem clínica consolidada. A edição de base encontra-se em testes clínicos iniciais, enquanto a edição primária ainda está em fase pré-clínica. Ambas apresentam resultados promissores. É importante a continuidade das pesquisas e o desenvolvimento de testes clínicos para ampliar as opções terapêuticas da doença falciforme.

Referências:

Cavazzana M, et al. Treating sickle cell disease: Gene therapy approaches. *Annual Review of Pharmacology and Toxicology*. 2025;65:397-413.

Dimitrievska M, et al. Revolutionising healing: Gene Editing's breakthrough against sickle cell disease. *Blood Reviews*. 2024;65:101185.

Frangoul H, et al. CRISPR-Cas9 gene editing for sickle cell disease and β -thalassemia. *New Engl J Med*. 2021;384:252-60.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104138>

ID - 1058

EFICÁCIA E SEGURANÇA DO CRIZANLIZUMABE NA ANEMIA FALCIFORME: UMA REVISÃO BASEADA EM ENSAIOS CLÍNICOS

LMF Souza, VEdM Luna, GdS Arcanjo,
MT Bessoni, MPdM Vasconcelos, BAdF Lacerda,
ABdS Araújo, TdSS de França, MAC Bezerra

Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: Na anemia falciforme (AF) ocorre a troca de aminoácidos no gene da beta-globina, resultando na formação da

hemoglobina anômala, a HbS. Essa doença tem como principal complicação as crises vaso-oclusivas (CVO), quadros de dor aguda provocados pela adesão potencializada das hemácias, leucócitos e moléculas ao endotélio vascular em indivíduos com AF. Atualmente, utiliza-se a hidroxiureia (HU) para tratamento da AF, porém tal medicamento necessita de monitoramento regular dos pacientes, além dos diversos efeitos colaterais. Desse modo, novos fármacos têm sido empregados como opção alternativa, incluindo o Crizanlizumabe. Esse anticorpo atua bloqueando a ligação da P-selectina com seu ligante 1 da glicoproteína P-selectina, isso reduz a adesão das células aos vasos sanguíneos, aprimorando o fluxo sanguíneo em microvasos e, assim, aliviando as CVOs. **Objetivos:** Este resumo visou descrever, por meio de uma revisão da literatura, a aplicabilidade do Crizanlizumabe como tratamento alternativo à HU em pacientes com AF. **Material e métodos:** A busca por artigos foi realizada no primeiro semestre de 2025, utilizou-se o idioma inglês na pesquisa das palavras-chave “Crizalizumab” e “Sickle Cell Disease” nos bancos de dados: “Pubmed” e “ScienceDirect”. Como também, foram adotados filtros de tempo, que incluíram ensaios clínicos datados entre 2016 e 2025. **Discussão e conclusão:** Foram selecionados 5 artigos, dentre eles, ATAGA et al (2017) desenvolveram o ensaio SUSTAIN, que resultou na aprovação do medicamento pela Food and Drugs Administration, pois obtiveram uma taxa de redução anual de CVOs de 45,3% para a dose de 5,0 mg/kg de Crizanlizumabe em comparação ao placebo, além de uma baixa incidência de efeitos adversos. Ademais, KUTLAR et al (2019) realizaram uma análise do estudo SUSTAIN para avaliar os diferentes desfechos em cada subgrupo do ensaio (média de CVOs anteriores, genótipo e uso de HU) e observaram que o tratamento reduz a probabilidade de ocorrência de CVO em comparação ao placebo, bem como atrasou significativamente o tempo entre a primeira e a segunda CVO. Também não houve diferença significativa entre os eventos adversos observados entre o grupo tratado e o placebo. Já KANTER et al (2023) avaliaram o perfil farmacológico, segurança e eficácia de longo prazo do Crizanlizumabe nas doses de 5,0 e 7,5 mg/kg. Para ambas as doses foram constatados os seguintes resultados: concentrações pré-dose estáveis e ausência de acúmulo; redução nas taxas anuais de CVOs, e efeitos adversos controláveis, assim, um perfil de segurança estável. Já DEBONNETT et al (2024) avaliaram o impacto de Crizanlizumabe (5 mg/kg) no número de CVOs e no uso de opióides em pacientes com AF e identificaram uma redução significativa das crises, como também, na proporção de pacientes que necessitaram de opióides para alívio da dor. Por fim, KARKOSKA et al (2020) destacaram uma reação infusional devido a infusão do Crizanlizumabe em um adolescente, criando um sinal de alerta para o uso fora dos ensaios clínicos, e em um estudo posterior (2025) questionaram a aprovação acelerada do fármaco, levantando dúvidas sobre sua eficácia e segurança, o que contribuiu para sua retirada do mercado europeu. Todavia, apesar das vantagens apresentadas nos estudos, os benefícios desse fármaco não foram comprovados em sua totalidade. Além disso, os efeitos adversos ainda levantam dúvidas sobre sua segurança, exigindo vigilância pós-comercialização. Sendo assim, necessário investigações que visem o desenvolvimento de novas alternativas farmacológicas.

ID – 2251

ELEVATED SYSTEMIC IMMUNE-INFLAMMATION INDEX (SII) IS ASSOCIATED WITH GLOMERULAR HYPERFILTRATION IN ADULTS WITH SICKLE CELL ANEMIA

GW Gomes^a, A Paulino^a, BdR Machado^a, RMV Mayerhofer^a, DR Mercante^b, SS Soares^b, GSB Lomba^c, MC Vigo^c, T Medeiros^a, JR Lugon^a

^a Multiuser Laboratory for Research Support in Nephrology and Medical Sciences (LAMAP), Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ, Brazil

^b Hematology Unit, Hospital Universitário Antônio Pedro (HUAP), Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ, Brazil

^c Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ, Brazil

Introduction: Sickle cell anemia (SCA) is characterized by hemolytic anemia, vaso-occlusive manifestations and inflammation, leading to progressive kidney injury. Hematological indices as neutrophil-to-lymphocyte ratio (NLR), derived neutrophil-to-lymphocyte ratio (d-NLR), lymphocyte-to-monocyte ratio (LMR), platelet-to-lymphocyte ratio (PLR), neutrophil-to-platelet ratio (NPR), Systemic Immune-Inflammation Index (SII), and Systemic Inflammation Response Index (SIRI), have been reported as clinical outcomes predictors in various diseases. **Objectives:** To evaluate the hematological indices NLR, d-NLR, LMR, PLR, NPR, SII, and SIRI in adults with SCA, in association with renal parameters such as proteinuria and glomerular hyperfiltration. **Material and methods:** A cross-sectional study was performed with participants ≥ 18 years with SCA recruited from the Hematology outpatient clinic at Hospital Universitário Antonio Pedro, Universidade Federal Fluminense. Blood and urine samples were collected for routine laboratory assessment. Estimated glomerular filtration rate (eGFR) was calculated using the CKD-EPI 2021 equation and the protein-to-creatinine ratio (PCR) was also determined. The following indices were calculated: NLR; d-NLR (total number of neutrophils divided by the difference between the total leukocyte and the neutrophil count); LMR; PLR; NPR; SII (multiplying the platelet count by the neutrophil count and dividing the result by the lymphocyte count); and SIRI (multiplying the neutrophil by the monocyte count and dividing the result by the lymphocyte count). Participants were stratified according to the presence of glomerular hyperfiltration (defined as $eGFR > 130 \text{ mL/min/1.73m}^2$ for women and $> 140 \text{ mL/min/1.73m}^2$ for men) and proteinuria (defined as $PCR > 200 \text{ mg/g}$). **Results:** A total of 48 individuals (66.7% women) with SCA were included. The median age was 33 years (IQR: 26–46 years). No participant had an eGFR below $60 \text{ mL/min/1.73m}^2$. However, 12 participants (25.0%) presented glomerular hyperfiltration and 13 individuals (27.1%) presented proteinuria. Patients with glomerular hyperfiltration had significantly higher SII values ($P = 0.013$) and a trend toward higher SIRI values ($P = 0.092$) in comparison to those without hyperfiltration. In addition, participants with proteinuria showed a trend toward higher d-

NLR ($P=0.062$), NPR ($P=0.053$), and SII ($P=0.070$) when compared to those without proteinuria. **Discussion and conclusion:** Hematological indices are increasingly studied due to their cost-effectiveness and because they are easily calculated using routine blood tests. They also have been studied in conditions marked by prominent inflammatory processes. However, data in SCA are limited. Here, we observed higher SII levels in patients with glomerular hyperfiltration, as well as trends toward higher d-NLR, NPR, and SII in SCA patients with proteinuria. These findings suggest a potential contribution of inflammation to kidney injury and support further research to assess the role of inflammatory indices as markers of renal damage in SCA. Therefore, we conclude that in adults with SCA, glomerular hyperfiltration is significantly associated with higher SII levels, whereas proteinuria may be linked to elevated d-NLR, NPR, and SII.

Acknowledgements: Fundação Carlos Chagas Filho de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio de Janeiro (FAPERJ) – E-26/210.562/2024 ETHICAL APPROVAL: CAAE 74130523.5.0000.5243

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104141>

ID - 2426

EPIDEMIOLOGY OF LEG ULCERS IN SICKLE CELL DISEASE: MULTICENTER REAL-WORLD DATA STUDY IN BRAZIL

ICG Moura ^a, CL Dinardo ^b, CS Alencar ^c, D Teles ^d, C Máximo ^e, AB Proietti ^f, S Kelly ^g, B Custer ^g, E Sabino ^h

^a Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brazil

^b Fundação Pró-Sangue, São Paulo, SP, Brazil

^c Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brazil

^d Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brazil

^e HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^f Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brazil

^g Vitalant Research Institute, United States

^h Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Sickle cell disease (SCD) is an inherited hemoglobinopathy characterized by abnormal red blood cell shapes that lead to vaso-occlusion, chronic inflammation, and tissue ischemia. Among its chronic complications, leg ulcers (LU) represent one of the most prevalent cutaneous manifestations, especially in individuals with a homozygous genotype. These lesions are difficult to heal, have a high recurrence rate, and are associated with pain, functional limitation, and a negative impact on quality of life. The pathophysiology involves multiple factors, such as endothelial dysfunction, hypercoagulability, chronic venous insufficiency, and exacerbated local inflammation, all contributing to the persistence and refractoriness of the lesions. Despite therapeutic advances in sickle cell anemia, leg ulcers remain a significant

clinical challenge, with substantial physical, psychological, and economic implications. **Objectives:** To assess the prevalence, incidence, and recurrence of leg ulcers in patients with SCD according to sex, age group, center, and genotype. **Material and methods:** A cohort study including 2,793 SCD patients enrolled in the Recipient Epidemiology and Donor Evaluation Study-III (REDS-III) project, conducted in six Brazilian blood centers: Belo Horizonte, Montes Claros, Juiz de Fora, São Paulo, Rio de Janeiro, and Recife. Prevalence, incidence, and recurrence rates of LU were presented as percentages with corresponding 95% confidence intervals (95% CI). **Results:** In the sex-based analysis, no significant differences were found between women and men in prevalence (4.53% vs. 3.81%), incidence (0.54% vs. 1.07%), or recurrence (3.65% vs. 4.49%). By age group, all indicators were higher among adults compared to children (prevalence 8.77% vs. 0.33%; incidence 1.33% vs. 0.33%; recurrence 8.46% vs. 0.33%). Regarding centers, the highest prevalence rates were observed in Belo Horizonte (5.37%) and Recife (4.91%); the highest incidence in Recife (2.36%); and the highest recurrence rates in Juiz de Fora (6.57%) and Recife (5.45%). By genotype, LUs were more prevalent in SS (5.29%) and SB⁰ (4.60%) patients, while the highest incidence was observed in SB⁺ (2.38%). The highest recurrence rates occurred in SS (5.34%) and in other less frequent genotypes (5.45%). **Discussion and conclusion:** Leg ulcers represent a relevant and recurrent complication in individuals with sickle cell disease, with a greater impact among adults, particularly those with SS and SB⁰ genotypes. The variation among centers suggests possible regional differences in clinical management, access to specialized care, or sociodemographic characteristics. These findings highlight the need for targeted prevention and management strategies focusing on high-risk groups to reduce the clinical burden and improve the quality of life of patients with SCD.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104142>

ID – 238

ESTUDO DA PREVALÊNCIA E DISTRIBUIÇÃO GENOTÍPICA DAS HEMOGLOBINOPATIAS NAS REGIÕES METROPOLITANA I E II DO RJ – EM PACIENTES ATENDIDOS NO HEMORIO

TdC Silva, LA Chagas, EdSC Ferreira

HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: As hemoglobinopatias são um grupo de doenças genéticas que afetam a hemoglobina, podendo causar anemia e outras complicações. No Brasil, as mais comuns incluem HbS, HbC, HbD, HbE e talassemia. **Objetivos:** O presente estudo analisou a prevalência dessas hemoglobinopatias em pacientes atendidos no Instituto Estadual Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), com foco nas Regiões Metropolitanas I e II do estado do Rio de Janeiro, visando identificar sua distribuição geográfica e o perfil epidemiológico dos pacientes. **Material e métodos:** O estudo, de natureza observacional, transversal e retrospectiva, analisou prontuários eletrônicos do Hemorio entre junho de 2020 e junho de 2024. A pesquisa

incluiu pacientes com hemoglobinopatias registrados como ativos no sistema de gestão hospitalar. As informações foram obtidas dos sistemas informatizados Laborium e SASH, tabulados no Microsoft Excel® 2019 e analisados por meio do software GraphPad Prism® 8.1.0. Entre os parâmetros avaliados, destacam-se sexo, raça cor, diagnóstico e município de residência. **Resultados:** Entre junho de 2020 e junho de 2024, foram analisados 3.559 casos. A Região Metropolitana I concentrou a maioria dos diagnósticos, com 3.121 pacientes (87,69%), enquanto a Região Metropolitana II registrou 438 (12,31%). Do total de pacientes analisados, 1.832 (51,48%) pertenciam ao gênero feminino e 1.727 (48,52%) ao gênero masculino. Na análise por raça/cor (etnia), observou-se predominância de pacientes autodeclarados pardos e pretos. Na Região Metropolitana I, os pardos representaram 1.573 casos (50,40%) e os pretos 893 (28,61%), totalizando 2.574 casos (79,01%), enquanto os brancos somaram 655 casos (20,99%). Já na Região Metropolitana II, os pardos constituíram 237 casos (54,11%) e os pretos 108 (24,66%), totalizando 345 casos (78,77%), em contraste com os brancos, que representaram 93 casos (21,23%). Na Região Metropolitana I, o município do Rio de Janeiro concentrou a maior parte dos diagnósticos, com 1.222 casos (56,78%), seguido por Duque de Caxias, com 232 casos (10,78%), e Nova Iguaçu, com 229 (10,64%), representando juntos, mais de 20% dos casos da região. Na Região Metropolitana II, São Gonçalo foi o município mais afetado, concentrando 154 casos (47,98%), seguido por Itaboraí e Niterói, ambos com 61 casos (19,18%). A anemia falciforme (SS) foi a hemoglobinopatia mais prevalente, representando 2152 casos (66,48%) na Região Metropolitana I e 321 casos (9,87%) na Região Metropolitana II. A hemoglobina SC também teve maior prevalência na Região Metropolitana I, com 677 casos (19,03%) em comparação à Metropolitana II, com 73 casos. (2,05%) A hemoglobina SD seguiu o mesmo padrão, com 40 casos (1,12%) na Região Metropolitana I e 16 casos (0,45%) na II. A hemoglobina CC teve predominância na Região Metropolitana I, com 78 casos (2,19%), enquanto a CD foi identificada exclusivamente nessa região com 7 casos (0,20%). Já a S-talassemia apresentou 164 casos (4,61%), na Região Metropolitana I e 22 (0,62%) na II. **Discussão e conclusão:** O estudo identificou a predominância da AF-SS na Região Metropolitana I, possivelmente relacionada à alta densidade populacional e ao maior acesso a serviços especializados. Os resultados reforçam a importância da vigilância epidemiológica contínua e da implementação de políticas públicas que garantam diagnóstico precoce e tratamento adequado, contribuindo tanto para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes quanto para a redução dos custos com complicações clínicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104143>

ID – 3154

ESTUDO PILOTO DA CARACTERIZAÇÃO DA CRISE FALCIFORME INDUZIDA EM MODELO EXPERIMENTAL TOWNES

APAdS Pacheco^a, CVA Castro^a, MFFd Oliveira^a, EVS Barbosa^a, VS Moitinho Junior^a,

GVAd Jesus^a, ACdS Azevedo^a, MCDJ Paraízo^a, VA Fortuna^b, IM Lyra^c, SCMA Yahouedehou^a, MdS Gonçalves^a

^a Instituto Gonçalo Moniz, Fiocruz Bahia (IGM), Salvador, BA, Brasil

^b Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

^c Fundação de Hematologia e Hemoterapia da Bahia (HEMOBA), Salvador, BA, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) caracteriza-se por hemólise crônica, estresse oxidativo e inflamação persistente, levando à disfunção endotelial, vaso-oclusão e lesões a órgãos. Modelos experimentais têm sido fundamentais para a compreensão desses mecanismos, destacando-se o camundongo transgênico humanizado HbSS Townes, que mimetiza a fisiopatologia e manifestações clínicas da AF. Dessa forma, a caracterização da crise falciforme no modelo é importante para estudos pré-clínicos e desenvolvimento de estratégias terapêuticas. **Objetivos:** Caracterizar o perfil hematológico e histopatológico de camundongos HbSS Townes submetidos à indução farmacológica de crise falciforme. **Material e métodos:** Doze camundongos HbSS Townes machos foram distribuídos em dois grupos (G1 e G2). Os animais do G1 foram submetidos à coleta de sangue e eutanásia para análise hematológica e histopatológica basal. O G2 recebeu uma dose intraperitoneal de fenilhidrazina (100mg/kg) para indução de hemólise e, após 48h, foi submetido aos mesmos procedimentos do G1. Foram realizados hemograma completo e contagem de reticulócitos, além do processamento histológico do fígado, baço e rins, cujas secções foram coradas por Hematoxilina-Eosina e Azul da Prússia. **Resultados:** A indução da hemólise resultou em dois óbitos em 24h. Os animais do G1 apresentaram anemia, hemólise, reticulocitose e leucocitose, acentuadas no G2. Destacaram-se: redução na contagem das hemácias ($8,52 \pm 0,55$ vs $4,73 \pm 2,01 \times 10^6/\text{mm}^3$; $p=0,0095$); aumento do volume corpuscular médio ($43,02 \pm 2,47$ vs $61,68 \pm 3,92\text{fL}$; $p=0,0095$) e da hemoglobina corpuscular média ($13,18 \pm 0,59$ vs $16,45 \pm 0,91\text{pg}$; $p=0,0139$); aumento na contagem de leucócitos ($26.628,00 \pm 9.837,00$ vs $100.480,00 \pm 56.348,00/\text{mm}^3$; $p=0,0190$), com predomínio linfocitário ($26.335,00 \pm 9.699,00/\text{mm}^3$ vs $99.285,00 \pm 55.557,00/\text{mm}^3$; $p=0,0190$). Na comparação entre os dois grupos, também houve tendência à redução dos níveis de hemoglobina e hematócrito, e ao aumento da contagem de reticulócitos e de plaquetas, embora sem significância estatística. A análise qualitativa dos tecidos evidenciou depósitos de ferro em G1 e G2. No fígado, os animais induzidos à hemólise apresentaram áreas mais evidentes de estase vascular e infiltrados inflamatórios teciduais. **Discussão e conclusão:** O modelo em estudo exibe em estado basal alterações compatíveis com a AF, que se acentuam com a indução da crise, mimetizando com fidelidade o quadro clínico da AF, sendo útil na avaliação de estratégias terapêuticas. O estresse durante a contenção pode ter ocasionado os óbitos ocorridos. **CONCLUSÃO:** o modelo HbSS Townes reproduz alterações da crise falciforme, sendo uma ferramenta promissora para estudos pré-clínicos e desenvolvimento de estratégias terapêuticas na AF.

Referências:

Illa AC, et al. From early development to maturity: a phenotypic analysis of the Townes sickle cell disease mice. *Biology Open*. 2025;14:bio061828.

Kamimura S, et al. Mouse models of sickle cell disease: Imperfect and yet very informative. *Blood Cells Mol Diseases*. 2024;104:102776.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104144>

ID - 2235

EXPRESSION OF PTGER4, CNR1, AND CNR2 IN SICKLE CELL ANEMIA: INFLUENCE OF HYDROXYUREA AND HEMOLYSIS BIOMARKERS

L Ramos Pereira^a, A Lorenzetti^b,
C Lopes de Castro Lobo^b, FC Rodrigues-Lisoni^a,
CR Bonini-Domingos^a

^a Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" (IBILCE/UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brazil

^b Hemocentro de São José do Rio Preto, São José do Rio Preto, SP, Brazil

Introduction: Sickle cell anemia (SCA) is a severe monogenic hemoglobinopathy characterized by chronic hemolysis, recurrent vaso-occlusive crises, and persistent systemic inflammation. These processes are mediated by cellular stress and oxidative damage, which activate inflammatory pathways such as the PTGS2 gene cascade and the production of prostaglandins. Inflammatory responses may also be related to receptors such as the prostaglandin E receptor 4 (PTGER-4) and the cannabinoid receptors. The endocannabinoid system is shown as a relevant modulator of both nociceptive signaling and inflammatory responses, with receptors expressed by the genes CNR1 and CNR2, as well as the prostaglandin E2 receptor PTGER4, playing key roles in these mechanisms. Hydroxyurea (HU) remains the cornerstone of disease-modifying therapy, reducing hemolysis and exerting anti-inflammatory effects through multiple mechanisms, like the increase of fetal hemoglobin levels, which may influence the expression of genes involved in these pathways. **Objectives:** The objective of this study is to understand how HU modulates these molecular targets to specify their therapeutic potential and variability among patients. **Material and methods:** We compared the expression of PTGER4, CNR1 and CNR2 genes of 5 AA patients and 5 SS patients treated with HU. In order to support our data, we analyzed the levels of neutrophils and Indirect Bilirubin (BI) of 196 patients before and after treatment with Hydroxyurea from HEMORIO. **Results:** In the primary cohort, no statistically significant differences were observed in the expression of PTGER4, CNR1 and CNR2 between HU-treated HbSS patients and HbAA controls ($p > 0.05$). In contrast, in the larger cohort, HU use was associated with significantly reduced BI (median: $0,37 \pm 0,08$ without treatment vs. $0,72 \pm 0,07$ mg/dL treated, $p < 0.05$) and neutrophil (median: $4,20 \pm 0,17$ vs. $4,75$

$\pm 0,45$ / μ L, $p < 0.05$) compared to untreated patients, confirming its impact on hemolysis and systemic inflammation.

Discussion and conclusion: Although no significant differences were observed in PTGER4, CNR1 and CNR2 expression between HU-treated HbSS patients and HbAA controls, the biochemical analysis revealed meaningful hematological modulation in the independent cohort. HU-treated patients presented significantly lower absolute neutrophil counts and reduced indirect bilirubin levels compared to untreated patients. These findings align with the known pharmacological effects of HU leading to decreased hemolysis and attenuation of systemic inflammation. Neutrophils reduction is particularly relevant because neutrophil activation contributes to vaso-occlusive events and endothelial dysfunction in sickle cell anemia, while lower indirect bilirubin indicates reduced extravascular hemolysis and oxidative stress. HU considerably modulates key markers of inflammation and hemolysis, as demonstrated by lower neutrophil counts and reduced indirect bilirubin in treated patients. These effects may attenuate the inflammatory signaling that would otherwise upregulate PTGER4, CNR1 and CNR2 expression, explaining the lack of observed differences between groups. Future studies should evaluate these gene targets in patients untreated with HU, which may be difficult when HU is the best available option for treatment of SCA and integrate additional inflammatory biomarkers to clarify the interplay between hemolysis, immune activation, and gene regulation in sickle cell anemia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104145>

ID - 2725

FENÓTIPOS HEMOLÍTICO E INFLAMATÓRIO EM ADULTOS COM DOENÇA FALCIFORME

LAB Faria, TM Rocha, JF Zambianco,
MJF Ramos-Reis, MS Figueiredo, SR Pires

Escola Paulista de Medicina (EPM), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: As manifestações clínicas da doença falciforme (DF), apesar de estarem diretamente relacionadas à mutação da hemoglobina S (HbS) e consequente hemólise, dependem também de outros fatores incluindo um fenótipo inflamatório característico. **Objetivos:** Identificar fatores genotípicos e laboratoriais de adultos com doença falciforme (DF) e Acidente Vascular Cerebral (AVC) comparados a pacientes sem AVC. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo de coorte retrospectivo que analisou 1795 exames laboratoriais de 320 pacientes com DF, idade ≥ 18 anos de ambos os sexos. Dados foram coletados de prontuários médicos, no período de junho de 2014 a junho de 2024. Aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa. **Resultados:** A coorte de pacientes era de 53,1% do sexo feminino ($n = 170$). A distribuição genotípica revelou: genótipo 74.7% SS ($n = 239$), 17.5% SC ($n = 56$), 5.0% S β^0 ($n = 16$) e 2.8% S β^+ ($n = 9$). A prevalência de AVC foi de 10.3% ($n = 33$).

Análise de associação mostrou uma relação estatística entre genótipo SS e ocorrência de AVC ($p < 0.001$), enquanto a associação com o sexo não foi significativa. Análise post-hoc confirmou que a frequência de AVC em SS é superior em relação aos demais genótipos (SC: $p = 0.024$; $S\beta^0$: $p < 0.001$ e $S\beta^+$: $p = 0.018$). O SC apresentou maior risco que o $S\beta^0$ ($p = 0.006$). Não foi encontrada diferença entre os genótipos $S\beta^0$ e $S\beta^+$, grupos sem eventos de AVC. Na análise de dados laboratoriais independentes, foi realizada regressão logística ajustada por sexo e genótipo. Foram fatores de risco com $p < 0.05$: aumento de Desidrogenase Láctica (DHL) (OR=1.002) Reticulócitos (OR=1.000002), Transaminase Oxalacética (TGO) (OR=1.005), Gama Glutamil Transferase (GGT) (OR=1.001), Neutrófilos (OR=1.00006) e Plaquetas (OR=1.000006). Fatores protetores ($p < 0.003$): elevação de Hemoglobina (Hb) (OR=0.857) e de Hematócrito (Ht) (OR=0.958). **Discussão e conclusão:** O papel da hemólise como motor da vasculopatia cerebral foi inequivocamente evidenciado por um conjunto consistente de marcadores. A associação inversa entre níveis de Hb e Ht e risco de AVC parece não ser um efeito protetor direto, mas um indicador de que a menor hemólise se associa a melhor prognóstico. Esta conclusão é reforçada pela associação positiva entre risco de AVC e níveis de reticulócitos, DHL e TGO. A reticulocitose, por sua vez, representa um perigo duplo: a) funciona como indicador da atividade medular em resposta à hemólise e b) reticulócitos expressam mais moléculas de adesão, facilitando sua interação com o endotélio e outras células sanguíneas, exacerbando o processo oclusivo. A neutrofilia e a trombocitose, ambas identificadas como fatores de risco independentes, refletem um estado de ativação imune e plaquetária crônica. Os achados mostram que o risco de AVC não é uniforme, mas estratificado por um fenótipo clínico-laboratorial bem definido, no qual a hemólise crônica e a inflamação sistêmica emergem como os pilares fisiopatológicos centrais. O presente estudo corrobora a complexa interação entre perfil genético, intensidade hemolítica e estado inflamatório e risco de AVC em pacientes com DF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104146>

ID - 2909

FREQUÊNCIA DAS MUTAÇÕES NO GENE HFE EM PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME

IdS Pollo^a, DP Malerba^a, LR Pereira^a,
JV Okumura^b, CR Bonini-Domingos^a

^a Universidade Estadual Paulista (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

^b Centro Universitário de Jales (UNIJALES), Jales, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme é uma das doenças genéticas hereditárias mais comuns globalmente, com incidência estimada de 500.000 nascidos por ano. Se caracterizando pela mutação no gene da beta globina, origina uma variante denominada hemoglobina S (Hb S), herdada de forma recessiva e causadora de anemia hemolítica. Indivíduos com anemia falciforme (AF) são homozigotos para HbS e necessitam de múltiplas

transfusões sanguíneas, um tratamento que reduz a formação das hemácias falciformes, melhorando a oxigenação tecidual. Por outro lado, pode levar a sobrecarga de ferro, causando danos ao coração, fígado e pâncreas. A sobrecarga de ferro também pode ocorrer por mutações no gene HFE (Homeostatic Iron Regulator) que codifica a proteína HFE, participante da regulação do metabolismo do ferro, ligando-se à transferrina e controlando a entrada de ferro nas células. As mutações mais frequentes no Brasil são: H63D, troca da histidina por ácido aspártico; C282Y, substituição de cisteína por tirosina; e a S65C, substituição de serina por cisteína. Sendo mais grave a mutação C282Y, e a S65C com menor impacto no organismo. **Objetivos:** Este estudo avaliou a frequência dessas mutações em pacientes com anemia falciforme. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo observacional de delineamento transversal que contou com a análise retrospectiva de 427 pacientes com anemia falciforme (genótipo Hb SS) confirmados por PCR-RFLP. Para a realização deste trabalho, foram analisados os dados genotípicos relativos às mutações no gene HFE mais frequentes no Brasil. Após os resultados, a frequência das mutações do gene HFE encontradas nas amostras foram comparadas com os dados disponíveis na literatura científica nacional. Essa etapa visou contextualizar nossos resultados e verificar a sua consistência com estudos prévios sobre o tema. Para a identificação das mutações no gene HFE, foram utilizados PCR-RFLP. **Resultados:** Observou-se que 46,14% ($n = 197$) dos pacientes apresentaram genótipo normal para o gene HFE. A mutação H63D em heterozigose atingiu um percentual de 49,18% ($n = 210$) dos participantes do estudo. As mutações C282Y e S65C em heterozigose corresponderam a 0,94% ($n = 4$) e 0,23% ($n = 1$), respectivamente, mostrando-se raras, sendo a S65C a mais rara. A homozigose da mutação H63D foi encontrada com um percentual de 1,17% ($n = 5$). A combinação das mutações H63D/C282Y em heterozigose foi observada em 1,87% ($n = 8$) dos pacientes. Foi observada também a combinação da mutação H63D e S65C em heterozigose em 0,47% ($n = 2$). **Discussão e conclusão:** Podemos concluir com base nesse estudo que, a mutação mais frequente é a H63D. Também podemos inferir que os casos com duplas heterozigoses ou homozigotos devem ter seu perfil de ferro acompanhado por seus hematologistas para evitar sobrecarga de ferro e consequentemente danos a órgãos e tecidos. A mutação H63D foi a mais prevalente entre os pacientes analisados. Pacientes com mutações em homozigose ou em dupla heterozigose devem ter acompanhamento regular de parâmetros de ferro para prevenção de complicações decorrentes da sobrecarga.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104147>

ID - 2363

FREQUÊNCIA DOS POLIMORFISMOS NOS GENES ECA I E ECA II EM ANEMIA FALCIFORME

MC Borin^a, CR Bonini-Domingos^a,
DP Malerba^a, L Ramos Pereira^a, JV Okumura^b

^a Universidade Estadual Paulista (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

^b Centro Universitário de Jales (UNIJALES), Jales, SP, Brasil

Introdução: A anemia falciforme é uma hemoglobinopatia causada pela herança do genótipo homozigoto da hemoglobina S (Hb SS), que promove distúrbios vasculares, hemólise crônica e inflamação sistêmica. A gravidade e as manifestações clínicas variam entre os indivíduos, podendo ser influenciadas por fatores genéticos e ambientais. Entre esses, destacam-se os polimorfismos no gene da Enzima Conversora de Angiotensina (ECA), como o ECA I e ECA II, os quais têm sido estudados por apresentar possível relação na modulação da resposta inflamatória, pressão arterial e função endotelial. Reconhecer o papel desses polimorfismos em pacientes com Hb SS pode contribuir para um aprimoramento do prognóstico e tratamento, assim como na predisposição para eventos cardiovasculares e respiratórios. **Objetivos:** Este estudo teve como objetivo analisar a frequência dos polimorfismos nos genes ECA I e ECA II em indivíduos com anemia falciforme (Hb SS) e identificar associações com manifestações clínicas. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo observacional conduzido com 432 pacientes com diagnóstico confirmado de anemia falciforme (Hb SS) por PCR-RFLP. Para classificar a gravidade clínica dos pacientes com anemia falciforme foram utilizados três critérios: número de crises, internações e infecções no último ano, sendo classificado como leve (0 a 2 eventos), moderada (3 a 5 eventos) e grave (mais de 6 eventos). Também foi realizada a genotipagem dos polimorfismos nos genes da Enzima Conversora de Angiotensina (ECA I – II, ID, DD; e ECA II – AA, AG, GG). **Resultados:** Os resultados indicam que os polimorfismos dos genes ECA I e ECA II podem influenciar a gravidade clínica na anemia falciforme, com destaque para o genótipo GG do ECA II, que apresentou maior significância entre os casos considerados graves, sugerindo que essa variante pode intensificar a piora do quadro clínico. **Discussão e conclusão:** Entre os 432 pacientes com anemia falciforme analisados, o polimorfismo do gene ECA I, inserção/deleção (I/D), não demonstrou associação estatisticamente significativa com a gravidade clínica da doença ($p = 0,347$). O genótipo heterozigoto ID foi o mais frequente entre os pacientes 207 (47,92%) casos, sendo 62 (29,95%) casos classificados com clínica grave, seguido por DD, com 146 (42,69%) casos, sendo 54 (36,99%) deles classificados com gravidade grave e II, com 79 (18,29%) casos, sendo 24 (30,38%) deles classificados, também, com clínica grave. Apesar de estudos apontarem que indivíduos com o genótipo DD apresentam maior predisposição a manifestações cardiovasculares, quando comparados aos genótipos II (manifestações respiratórias) e ID, os dados obtidos não mostraram significância estatística para essa associação. Em relação ao gene ECA II, o genótipo GG foi o mais frequente, com 192 (50,39%) casos, seguido por AG com 90 (23,62%) casos. Dentre os pacientes que possuem genótipo GG, 65 (33,85%) casos possuem sintomatologia grave, seguido por 16 (17,78%) casos graves com genótipo AG. Neste caso, houve associação estatisticamente significativa entre o genótipo e a gravidade clínica ($p = 0,0083$), sugerindo que o genótipo GG pode estar relacionado a um maior risco de evolução grave.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104148>

ID - 2352

G6PD C.292G>A / C.376A>G VARIANTS IN AUTOIMMUNE HEMOLYTIC ANEMIA PATIENTS

FLO Gomes ^{a,b}, JSV Campelo ^{a,b},
CCMX Albuquerque ^{a,b}, LNM Passos ^{a,b},
MR Nascimento ^{b,c}, MMP Luciano ^{c,d},
MO Cunha ^d, ACS Castro ^c, EJS Freitas ^{c,d},
JPM Neto ^{a,c,d,e}

^a Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^d Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

Introduction: Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency is the most prevalent enzymatic disorder on the global scale, affecting over 400 million individuals. The genetic variants c.292G>A and c.376A>G in the G6PD have been identified as significant contributors to the most prevalent forms of enzymatic deficiency observed among populations of African descent. In patients diagnosed with autoimmune hemolytic anemia (AIHA), the presence of these variants has been observed to potentially exacerbate oxidative damage and intensify hemolysis. This observation signifies a clinically modifying factor that remains to be extensively explored. **Objectives:** The following exposition shall present recent research findings on the c.292G>A and c.376A>G variants in the G6PD gene that may modulate the clinical presentation of AIHA. **Material and methods:** This study was based on an integrative literature review conducted between January 2019 and January 2025, using PubMed, SciELO, and LILACS databases. The following keywords were included: “G6PD deficiency,” “oxidative stress,” and “autoimmune hemolytic anemia.” Original research articles, systematic reviews, and case reports. **Results:** The c.292A and c.376G variants are primary contributors to reduced G6PD enzymatic activity, resulting in diminished capacity of red blood cells to counteract oxidative stress. The c.292A variant is associated with more severe clinical manifestations, while c.376G is usually asymptomatic when in isolation. Their presence increases erythrocyte vulnerability to hemolysis, especially in contexts involving inflammation, infections, or oxidative drugs. Research indicates these variants in AIHA patients are linked to elevated hemolysis rates, severe clinical presentations, and increased transfusion requirements during acute hemolytic crises. Genetic data from African and Latin American cohorts show these variants in over 10% of individuals of African descent worldwide,

including some regions of Brazil. This underscores the importance of systematic screening in patients with suspected or confirmed AIHA, particularly in areas with high prevalence. **Discussion:** This analysis underscores that the c.292A and c.376G SNVs do not have a direct association with AIHA. However, they act as pathophysiological cofactors, intensifying hemolysis initiated by various mechanisms, particularly inflammatory and immunological processes. Impairment in NADPH regeneration and reduction in glutathione, both essential for protecting erythrocytes against oxidative stress, contribute to the intensification of acute and chronic hemolytic episodes in AIHA patients. **Conclusion:** Genetic variants in the G6PD gene have significant clinical implications in the pathophysiology of autoimmune hemolytic anemia, particularly by intensifying oxidative stress and exacerbating hemolytic episodes. Timely identification of single nucleotide variants can enhance risk stratification, facilitating immediate, safe, and customized therapeutic interventions. This approach may minimize adverse outcomes by ensuring appropriate and timely treatment.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104149>

ID - 1175

GERAÇÃO DE TROMBINA EM PACIENTES EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME: AVALIAÇÃO NOS GENÓTIPOS SS E SC

E Mayr, IT de Borba-Junior, FF Costa, MS Barbosa, EV de Paula

Faculdade de Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme (DF) é uma condição associada à hipercoagulabilidade, devido a um estado inflamatório decorrente de fenômenos vasocclusivos e hemólise. Vários estudos demonstram níveis elevados de biomarcadores associados à ativação da hemostasia na DF, como o complexo trombina-antitrombina (TAT), D-dímero, fator VIII e fibrinogênio. A utilização de testes capazes de caracterizar de forma mais precisa a ativação da hemostasia ainda é um desafio, especialmente nos diferentes genótipos da DF. **Objetivos:** avaliar o padrão do teste de geração de trombina em pacientes com DF com os genótipos homozigoto SS (anemia falciforme) e da hemoglobinopatia SC. **Material e métodos:** Foram recrutados prospectivamente 50 pacientes com DF (n = 35 genótipo SS; n = 15 genótipo SC), além de 25 indivíduos saudáveis no hemocentro – Unicamp (CAAE: 53121421.0.0000.5404). As amostras foram centrifugadas para obter o plasma livre de plaquetas (PLP), e o TGT foi realizado com os reagentes: PPP LOW® para ativação e Thrombin Calibrator® e Fluca Kit® para calibração (Kit comercial STAGO). **Resultados:** Os resultados preliminares obtidos do TGT indicaram uma redução dos parâmetros cinéticos, significativa (p=0,03) para o tempo de latência (Lagtime; min) dos pacientes DF em comparação aos controles, bem como uma tendência de diminuição no tempo para pico de trombina

(min) (p=0,09). Contudo, os parâmetros Pico de Trombina (nM) e potencial endógeno de trombina (ETP (nM/min) estavam reduzidos nos pacientes DF quando equiparados aos controles (P=0,0004). Não observamos diferenças significativas entre pacientes SS e SC. A diferença observada nos parâmetros cinéticos do TGT sugere que estes podem representar biomarcadores do estado de hipercoagulabilidade da DF, evidente pelo maior risco de eventos tromboembólicos. Embora aparentemente contraditório, a redução do pocio de trombina e do ETP já foi descrita em outros estudos em pacientes em estado estacionário e pode estar associada a diferentes causais como a ausência de elementos celulares, como hemácias, e da superfície endotelial no TGT, e/ou ao uso de hidroxiureia nestes pacientes. Nossos resultados reforçam ainda a necessidade de refinamento dos métodos de caracterização da ativação da hemostasia em doenças de fisiopatologia complexa como a DF, capazes de diferenciar o perfil entre pacientes SS e SC. **Discussão e conclusão:** Pacientes com DF em estado estacionário apresentam alteração dos parâmetros cinéticos do TGT. O TGT em plasma não detecta diferenças biologicamente relevantes entre pacientes SS e SC.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104150>

ID - 2034

HBS/BETA-THALASSEMIA: SOCIODEMOGRAPHIC OF PATIENTS FROM MANAUS, AMAZONAS, BRAZIL

MMP Luciano^{a,b}, CCMX Albuquerque^c, IPC Tavares^a, ACS Castro^{a,b}, VBL Lobato^b, MR Nascimento^{a,b}, RS Leal^d, SRL Albuquerque^{a,c}, R Ramasawmy^a, JPM Neto^{a,b,c,e}

^a Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brasil

^c Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^d Pós-Graduação em Farmácia, Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introduction: Sickle Beta Thalassemia (S β -thalassemia) is characterized by the coinheritance of the hemoglobin S allele and mutations in the β -globin genes. This condition exhibits significant clinical variability, ranging from mild to severe clinical manifestations, directly depending on the specific mutation present (β^+ or β^0). In Brazil, it's estimated that 15% of cases diagnosed as sickle cell disease are of the S β form. Painful episodes, chronic hemolysis, splenic sequestration, and similar infectious and vascular complications are

frequently observed in $S\beta$ patients. **Objectives:** To describe the sociodemographic profile of $S\beta$ -thalassemia patients who were followed at the Amazonas State Hematology and Hemotherapy Foundation (HEMOAM). **Material and methods:** A comprehensive array of clinical and demographic data was retrieved by meticulously reviewing existing medical records, actively pursuing new blood samples for collection, and utilizing sophisticated analytical techniques, such as high-performance liquid chromatography (HPLC) and gene sequencing, to definitively ascertain the $S\beta$ genotype. This approach ensured the comprehensive and precise confirmation of mutations within the β -globin gene. **Results:** A total of 22 patients were diagnosed with $S\beta$, with a predominance of females (63.6%). Of these, 20 (90.9%) were unmarried and 17 (77.3%) had no siblings. With respect to educational attainment, 5 (22.7%) had completed high school, 4 (18.2%) had incomplete primary education, 4 (18.2%) had completed primary education, and 3 (13.6%) reported no formal education. The age of the subjects ranged from 02 to 60 years (17.81 ± 16.10), while diagnostic age varied widely, from 5 months to 58 years (12.10 ± 17.39). The majority of the subjects identified as Pardo, accounting for 68.2% of the sample. The most prevalent clinical manifestation was splenomegaly, observed in 18.2% of patients. The transfusion data indicated that 18 patients (81.8%) received an annual transfusion frequency of less than four. **Discussion:** Despite the fact that only 22 $S\beta$ patients are currently under observation at HEMOAM, this study demonstrated clinical and sociodemographic heterogeneity. It is evident that the findings of this study underscore the necessity for more extensive research, particularly the active pursuit of potential patients residing within the interior regions of the Amazonas state. Furthermore, the observed variation in diagnostic age serves as a crucial indicator, prompting vigilance against potential deficiencies in the early screening of the disease, particularly among thalassemia carriers. Accurate identification is paramount in such cases, necessitating molecular diagnosis due to the characteristic elevation of hemoglobin A2 levels in beta thalassemia. **Conclusion:** Early and molecular diagnosis, in conjunction with appropriate treatment, is essential to enhance patients quality of life and longevity. This study underscores the significance of implementing preventive and therapeutic measures to anticipate comorbidities associated with the patient's clinical severity, thus preventing progression to severe hemolysis, hyper transfusions, and even patient death.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104151>

ID - 2979

HEMATOPOIESE EXTRAMEDULAR ADRENAL EM PACIENTE COM BETA TALASSEMIA DEPENDENTE DE TRANSFUSÃO

L Soares^a, GLA Revoredo^b, G Morezi^c,
MC Gonçalves^a, TDB Silva^d, TPF Silva^d,
CS Rodrigues^b, LO Maia^b, BO Lemos^b,
SR Loggetto^a

^a Banco de Sangue de São Paulo, Grupo GSH, São Paulo, SP, Brasil

^b Instituto D'or de Pesquisa e Ensino, São Paulo, SP, Brasil

^c Banco de Sangue de São Paulo, Grupo GSH, São Paulo, SP, Brasil

^d Hospital Bartira, Rede D'or São Luiz, Santo André, SP, Brasil

Introdução: A Hematopoiese Extramedular (HEM) é uma complicação comum em doenças hematológicas como mecanismo compensatório para aumentar a produção de glóbulos vermelhos e é comumente vista em órgãos reticuloendoteliais como fígado, baço e linfonodos. Na talassemia, é mais comum na beta-talassemia não dependente de transfusão. Descrevemos um caso de HEM em paciente com beta-talassemia dependente de transfusão (TDT) em sítio atípico de glândula adrenal. **Descrição do caso:** Homem, 31 anos, beta-TDT, com baixa adesão às terapias transfusional e quelante de ferro desde os 18 anos, mantendo hemoglobina pré-transfusional (Hb pré) $< 9,5$ g/dL. Aos 18 anos apresentava baço 4 cm abaixo do rebordo costal esquerdo. Aos 24 anos, manteve nível médio de Hb pré $< 8,5$ g/dL, evoluindo com esplenomegalia progressiva. Realizou ressonância magnética aos 27 anos sem alterações nas glândulas adrenais e apesar de estar recebendo transfusões quinzenais na tentativa de reduzir a HEM, manteve Hb pré 5,3-8,9 g/dL e plaquetas 88-123.000/mm³, baço endurecido crescendo até a crista ilíaca esquerda, caracterizando hiperesplenismo importante de difícil controle. Indicada esplenectomia (realizada aos 29 anos), com normalização das plaquetas, mantendo até o momento Hb pré média de 9,2g/dL. A terapia quelante seguiu irregular. Em setembro de 2024 foi identificada sobrecarga de ferro cardíaca moderada (14 mg/g peso seco, normal ≥ 20), pancreática grave (7,4 mg/g peso seco; normal ≥ 20) e hepática grave (LIC 47,9 mg/g peso seco; normal ≤ 2). Dessa forma, optado por internação para realização de desferroxamina intravenosa por 30 dias associada a deferiprona como abordagem terapêutica que garantiria adesão do paciente. Durante a internação, realizou tomografia de abdome para melhor avaliação de possível hepatocarcinoma e foi identificada formação expansiva heterogênea bem delimitada em adrenal direita, 6 cm, hipovascular e indeterminada. A complementação diagnóstica com ressonância magnética corroborou a presença de formação expansiva em adrenal direita, 5,9 cm, com sinais de acentuada deposição férrica, não realçante, sendo admitida a principal possibilidade de sítio atípico de HEM no contexto clínico desse paciente. Dosagem de ACTH, aldosterona, atividade plasmática de renina, cortisol com teste de supressão com dexametasona e metanefrinas urinárias normais, sendo excluídas as hipóteses de síndrome de Cushing, hiperaldosteronismo primário e feocromocitoma. Programada biópsia ambulatorial para confirmação diagnóstica, ainda não realizada. Paciente recebeu alta hospitalar em uso de deferiprona e deferassirox para tentativa de quelação combinada e trabalho em equipe para promover melhor adesão ao tratamento. **Conclusão:** A HEM é complicação incomum em pacientes com beta-TDT bem transfundidos, de modo a inibir a eritopoiese ineficaz. Estudos demonstram maior prevalência neste grupo de pacientes quando há esplenectomia prévia e Hb pré baixa, dentre outros fatores associados. Até 2024 haviam sido relatados em literatura 15 casos de HEM na

glândula adrenal em pacientes com talassemia, 80% delas do lado direito e 73,3% tratados com cirurgia.¹ HEM em sítios atípicos deve ser considerada em pacientes com TDT que não aderem ou não tem acesso a terapia transfusional adequada, levando a um diagnóstico diferencial importante com doenças neoplásicas ou metabólicas.

Referências

Georgiou AC, et al. A rare case of adrenal extramedullary haematopoiesis in a Cypriot woman with β -thalassaemia. *An Royal Col Surg Eng*. 2024;106:329-37.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104152>

ID – 2274

HEMOGLOBIN A₂ AND FETAL HEMOGLOBIN PROFILES IN CD-39, IVSI-6, AND IVSI-110 BETA-THALASSEMIA MUTATIONS IN ASSOCIATION WITH Hb S

LF De Lima, L Ramos Pereira,
CR Bonini-Domingos

Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" (IBILCE/UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brazil

Introduction: Beta-thalassemia is a hereditary hemoglobinopathy caused by mutations in the HBB gene on chromosome 11, which encodes β -globin chains. These mutations, often substitutions or deletions in coding regions or splicing sites, reduce or prevent β -globin synthesis. The imbalance between α - and β -chains leads to excess free α -chains that precipitate in developing erythrocytes, causing oxidative membrane damage, apoptosis of erythroid precursors (ineffective erythropoiesis), and extravascular hemolysis. Clinical severity ranges from asymptomatic (thalassemia trait) to severe (thalassemia major), with microcytic hypochromic anemia, jaundice, splenomegaly, skeletal deformities from marrow hyperplasia, and, in chronic cases, iron overload from transfusions and increased absorption. Laboratory findings include elevated HbA₂ (> 3.5%) in heterozygotes and, sometimes, increased HbF, aiding diagnosis. Common mutations are CD-39 (c.118C>T, β^0), causing absence of β -chains; IVSI-6 (c.92+6T>C, β^+), with partial production; and IVSI-110 (c.93-21G>A, severe β^+), markedly impairing mRNA processing. These variants influence HbA₂, HbF, and clinical expression. **Objectives:** The objective of this study is to evaluate HbA₂ and HbF variations in these mutations when associated with Hb S. **Material and methods:** 23 individuals with an HPLC profile consistent with Hb S/beta-thalassemia were evaluated, divided according to the mutations identified: 6 with the CD-39 mutation in heterozygosis, 12 with the IVSI-6 mutation, and 5 with the IVSI-110 mutation. **Results:** For hemoglobin A₂ levels, median values were $4.25 \pm 0.62\%$ for the CD-39 mutation, $3.9 \pm 0.31\%$ for IVSI-6, and $4.1 \pm 0.72\%$ for IVSI-110. For fetal hemoglobin, median values were $5.80 \pm 3.49\%$ for CD-39, $12.1 \pm 2.85\%$ for IVSI-6, and $14.3 \pm 3.25\%$ for IVSI-110. **Discussion and conclusion:** The results obtained demonstrate that, regardless of the

mutation, all individuals presented HbA₂ levels above the diagnostic cutoff for beta-thalassemia, reinforcing its role as a sensitive marker, as expected. The CD-39 (β^0) mutation exhibited the highest mean HbA₂ level ($4.25 \pm 0.62\%$), consistent with the complete absence of β -chain synthesis, which redirects compensatory production toward δ - and γ -chains. In contrast, IVSI-6 (β^+) showed the lowest mean ($3.9 \pm 0.31\%$), compatible with partial preservation of beta synthesis, thereby reducing the drive for delta-globin upregulation. IVSI-110 (severe β^+) presented an intermediate value ($4.1 \pm 0.72\%$), consistent with marked splicing impairment. Regarding fetal hemoglobin (HbF), a progressive gradient was observed — CD-39 ($5.80 \pm 3.49\%$), IVSI-6 ($12.1 \pm 2.85\%$), and IVSI-110 ($14.3 \pm 3.25\%$) — suggesting that β^+ mutations may favor greater compensatory activation of γ -globin synthesis, possibly due to prolonged ineffective erythropoiesis. The notably high HbF levels in IVSI-6 and IVSI-110 are clinically relevant, as increased HbF can mitigate clinical manifestations by improving overall oxygen transport capacity, particularly in association with Hb S. Thus, each mutation evaluated in β -thalassemia presents a distinct profile of HbA₂ and HbF, reflecting its specific impact on globin chain synthesis. While CD-39 (β^0) was associated with the greatest increase in HbA₂, the IVSI-6 and IVSI-110 (β^+) mutations showed markedly elevated HbF levels, possibly as a compensatory mechanism. These findings reinforce the usefulness of the combined assessment of hematological markers and molecular analysis in the diagnosis, prognosis, and genetic counseling of the disease.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104153>

ID - 2531

HEMOGLOBINOPATIAS NO ESTADO DE SÃO PAULO

LT Miura, S Soriano, L Figueiredo, MV Proença

Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O Ministério da Saúde, órgão federal responsável pelo Programa Nacional de Pessoas com Doença Falciforme e outras Hemoglobinopatias, desenvolveu um sistema informatizado chamado de Web - Hemoglobinopatias com a finalidade de sistematizar informações para monitoramento das doenças através da manutenção/cadastro de pacientes portadores de hemoglobinopatias, onde sua utilização adequada nos serviços assistenciais poderá favorecer no manejo do tratamento do paciente. As hemoglobinopatias são doenças genéticas e hereditárias, nos quais ocorrem alterações estruturais na hemoglobina, redução ou ausência na síntese da hemoglobina, causando diversas complicações clínicas ao indivíduo. O diagnóstico precoce associado ao avanço de tecnologias para tratamento resultaram em um aumento na estimativa de vida dos pacientes, diminuindo o número de mortes. A transfusão sanguínea é uma das principais terapias não medicamentosa utilizada no tratamento das hemoglobinopatias (em especial a anemia falciforme e a talassemia),

melhorando a capacidade de oxigenação tecidual com a oferta de hemácias com hemoglobina viável, corrigindo quadros anêmicos sintomáticos, diminui a viscosidade do sangue, contribuindo para diminuição de episódios hemolíticos e demais intercorrências clínicas. Porém a transfusão sanguínea é um procedimento que além dos benefícios, pode acarretar em riscos ao receptor como a aloimunização, presente em aproximadamente 2% de pacientes transfundidos com apenas 1 unidade de concentrado de hemácias, 9% de pacientes politransfundidos, e dentre as hemoglobinopatias, 5% em pacientes portadores de talassemia e 36% em pacientes portadores de doença falciforme. **Objetivos:** Definir a importância do cadastro dos pacientes portadores de hemoglobinopatias nos 14 centros da rede de atendimento do Estado de São Paulo, visando uma possibilidade em auxiliar os serviços de saúde no manejo adequado destes pacientes. **Material e métodos:** Estudo cadastral realizado pela Hemorrede Estadual/CCTIES com dados extraídos do Web Hemoglobinopatias - Hemovida. **Resultados:** Em estudo realizado em julho de 2025, a Hemorrede Estadual/CCTIES/SES contabilizou 4153 pacientes portadores de hemoglobinopatias no Estado de São Paulo, sendo 14 pacientes com Doença da Hb H - Talassemia Alfa, 477 com S/Beta Talassemia O ou Beta, 1.097 com Hemoglobinopatia SC, 13 com Hemoglobinopatia SD, 2.181 com SS, 62 com Talassemia Beta Intermediária, 179 com Talassemia Beta Maior, 43 Talassemia Beta Menor/Traço Beta, 8 com outras Talassemias e 79 com outras hemoglobinopatias. **Conclusão:** Verificou-se que muitos pacientes portadores de hemoglobinopatias ainda não estão cadastrados no sistema ou não tiveram seus cadastros transferidos para o estado de residência. Indivíduos portadores de Hb AS (traço falciforme) não são acompanhados e nem orientados da condição genética por não serem considerados como doença falciforme, embora possam transmitir o gene recessivo para seus filhos. Falta de compartilhamento de dados sobre a tipagem ABO/RhD e Fenotipagem Eritrocitária já que muitas vezes os pacientes portadores de hemoglobinopatias são politransfundidos e necessitam de suporte transfusional especializado.

Referências:

Castilho L, et al. Fundamentos de Imuno-Hematologia. Editora Atheneu. São Paulo, 2016.

Mukherjee S, et al. Comparative evaluation of efficacy and safety of automated versus manual red cell exchange in sickle cell disease: A systematic review and meta-analysis. Vox Sanguinis. ISBT. 2022.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104154>

ID – 573

HIDROXIUREIA MELHORA A PERFUSÃO SANGUÍNEA MESENTÉRICA E CONTRIBUI PARA A INTEGRIDADE DA BARREIRA INTESTINAL EM CAMUNDONGOS COM ANEMIA FALCIFORME

ÉMF Gotardo Azevedo^a, PL Brito^a,
LFS Gushiken^a, FC Leonardo^a, J Brewin^b,
A Santos^c, DO Magro^c, FF Costa^a, N Conran^a

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

^b King's College London - United Kingdom

^c Faculdade de Ciências Médicas (FCM),
Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma doença genética caracterizada por inflamação crônica, vaso-oclusão e disfunção endotelial, levando a lesões isquêmicas em múltiplos órgãos. Estudos recentes têm sugerido que o intestino pode desempenhar um papel relevante na fisiopatologia da doença, por meio da perda da integridade da barreira intestinal, disbiose, translocação microbiana e ativação imune sistêmica. **Objetivos:** Considerando os efeitos vasculares e anti-inflamatórios da hidroxiureia (HU), este estudo teve como objetivo avaliar o impacto do tratamento com HU sobre a perfusão intestinal e a permeabilidade em um modelo murino de anemia falciforme. **Material e métodos:** Foram utilizados camundongos transgênicos da linhagem Townes, genótipos AS (controle) e SS (AF), com 4-5 meses de idade. A permeabilidade intestinal foi avaliada por administração oral de FITC-dextran (4 kDa), seguida de quantificação da fluorescência no plasma. A perfusão nas alças intestinais e vasos mesentéricos foi medida por imagem de contraste por padrão de speckle a laser em tempo real (PeriCam PSI System®). Um subgrupo de camundongos Townes SS foi tratado com HU (50 mg/kg/dia por 6 semanas) ou não (controle – água), para avaliar seus efeitos sobre a permeabilidade intestinal, perfusão mesentérica, marcadores inflamatórios sistêmicos e de dano intestinal. **Resultados:** Camundongos Townes SS apresentaram níveis aumentados de reticulócitos, agregados neutrófilo-plaqueta e marcadores inflamatórios sistêmicos, tais como a Proteína ligadora de lipopolissacarídeo (LBP), Interleucina (IL)-17 e Calprotectina, em comparação aos controles Townes AS. O tratamento com hidroxiureia não aumentou significativamente os níveis de hemoglobina fetal nem reduziu significativamente a proporção de neutrófilos senescentes, mas reduziu a contagem de reticulócitos e a porcentagem de agregados neutrófilo-plaqueta, sugerindo melhora da anemia e efeito anti-inflamatório. A permeabilidade intestinal, avaliada por FITC-dextran, aumentada nos camundongos SS, foi significativamente reduzida com a HU, indicando melhora da integridade da barreira intestinal. O tratamento com HU também melhorou a perfusão mesentérica, evidenciada por aumento do fluxo sanguíneo nas alças intestinais e vasos mesentéricos. Os níveis séricos da Proteína de ligação a ácidos graxos intestinais (IFABP)-1, elevados nos camundongos Townes SS, foram significativamente reduzidos após o tratamento com HU, assim como os níveis de calprotectina e zonulina fecal, apresentaram tendência de queda. O tratamento com HU aumentou os níveis de IL-17, citocina que também contribui para a manutenção da barreira epitelial e modulação da microbiota intestinal. **Discussão e conclusão:** Os dados obtidos reforçam que a hidroxiureia exerce efeitos benéficos além da sua ação hematológica, apresentando um potencial efeito protetor sobre o intestino de camundongos com anemia falciforme. A redução da permeabilidade intestinal observada com o tratamento pode representar um importante

mecanismo na redução da translocação microbiana e da inflamação sistêmica. Além disso, a melhora na perfusão mesentérica sugere que a HU também pode melhorar a isquemia local, promovendo um ambiente intestinal mais estável e funcional. Esses achados indicam que a preservação da integridade da barreira intestinal pode ser um alvo terapêutico relevante na abordagem integrada da AF. Suporte Financeiro: FAPESP

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104155>

ID – 3328

IMPACTO DA DISTÂNCIA AO HEMOCENTRO SOBRE OS NÍVEIS DE HEMOGLOBINA EM PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME: ANÁLISE ESTRATIFICADA POR SEXO

AKA Arcanjo^a, DdS Oliveira^a, DdS Aragão^a, ANB Costa^a, AMR Pinheiro^a, MSDC Araújo^a, FR-AF Gomes^a, MGdQ Martins^b, VdPT Pinto^c, JJDN Costa^b

^a Hemocentro Regional de Sobral, Sobral, CE, Brasil

^b Centro Universitário Inta, Sobral, CE, Brasil

^c Universidade Federal do Ceará (UFC), Sobral, CE, Brasil

Introdução: A anemia falciforme demanda acompanhamento contínuo em hemocentros, sendo a distância até esses serviços um fator que pode afetar diretamente os resultados clínicos. Diferenças de gênero no acesso e na adesão ao acompanhamento podem acentuar desigualdades, refletindo-se nos níveis de hemoglobina (Hb). **Objetivos:** Analisar numericamente a relação entre distância ao hemocentro e níveis de Hb em pacientes com anemia falciforme, estratificando por sexo e explorando possíveis desigualdades no acesso à saúde. **Material e métodos:** Estudo transversal com dados de Hb e distância do domicílio ao hemocentro. Pacientes foram estratificados por sexo: feminino (F) e masculino (M). Foi construída dispersão com linhas de tendência linear para cada grupo. A inclinação das linhas foi utilizada para estimar a variação da Hb conforme a distância. **Resultados:** Mulheres apresentaram linha de tendência com declínio de aproximadamente 0,005 g/dL de Hb por km adicional até o hemocentro, partindo de média estimada de 9,6 g/dL para distâncias próximas de zero e chegando a cerca de 8,9 g/dL em torno de 150 km. Homens exibiram declínio mais suave, de cerca de 0,002 g/dL por km, com média inicial estimada de 10,1 g/dL próxima ao hemocentro e cerca de 9,8 g/dL a 150 km. Além disso, a dispersão indica maior variabilidade nos níveis de Hb entre mulheres, incluindo valores inferiores a 7,0 g/dL em distâncias intermediárias (70–120 km), enquanto nos homens a maioria dos valores manteve-se acima de 8,0 g/dL em todas as distâncias. **Discussão e conclusão:** O declínio mais acentuado da Hb no grupo feminino, aliado à maior variabilidade e ocorrência de valores críticos, sugere que a distância ao hemocentro impacta mais fortemente as mulheres. Fatores socioeconômicos, sobrecarga doméstica e barreiras de mobilidade podem contribuir para menor adesão a

consultas e tratamentos, potencializando o efeito negativo da distância. Homens parecem manter maior estabilidade nos níveis de Hb, possivelmente refletindo diferenças no padrão de acesso e utilização dos serviços. A análise quantitativa confirma que a distância ao hemocentro tem impacto negativo mais acentuado sobre os níveis de hemoglobina em mulheres com anemia falciforme, reforçando a necessidade de políticas específicas que incluam descentralização de serviços, transporte assistido e estratégias de acompanhamento direcionadas para reduzir a desigualdade de acesso.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104156>

ID – 1147

IMPACTO DO POLIMORFISMO RS11225395 NO GENE MMP8 NAS CRISES VASO-OCCLUSIVAS EM PACIENTES PEDIÁTRICOS COM ANEMIA FALCIFORME

LMF Souza^a, VEdM Luna^a, GdS Arcanjo^a, AP da Silva^a, MV Diniz^a, GLG dos Santos^a, EdS Galdino^a, AdS Araújo^b, ARL de Araújo^a, MAC Bezerra^a

^a Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife, PE, Brasil

^b Hemocentro Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma doença monogênica caracterizada por uma troca de aminoácidos no gene da beta globina, o que leva a formação da variante hemoglobina S (HbS). Em condições de baixa concentração de oxigênio, a HbS sofre polimerização, tornando as hemácias falcizadas. Essa alteração aumenta o potencial de obstrução do fluxo sanguíneo nos pequenos vasos, mecanismo determinante para a ocorrência das complicações clínicas na AF. Como também, os níveis de hemoglobina fetal (HbF) podem reduzir a gravidade das manifestações da AF, pois diminui a concentração média da HbS nas hemácias. Considerando a heterogeneidade clínica da doença, o estudo de marcadores moleculares é necessário para melhor compreensão do prognóstico dos pacientes. Assim, as metaloproteinases de matriz (MMPs) são enzimas que atuam em diferentes processos fisiológicos, como angiogênese e reparo tecidual. Dentre essas enzimas, a MMP8 se destaca por seu papel na regulação do colágeno nos vasos sanguíneos. Polimorfismos dos genes das MMP1 e MMP7 estão associados a maior frequência de crises vaso-oclusivas (CVOs) e complicações cerebrovasculares em pacientes pediátricos com AF. Ademais, o SNP (single nucleotide polymorphism) rs11225395 do gene MMP8 foi relacionado ao acidente vascular cerebral e aterosclerose em pacientes sem AF, sendo possível hipotetizar a associação com quadros clínicos adversos em pacientes pediátricos com doença falciforme. **Objetivos:** O estudo teve como objetivo associar o polimorfismo rs11225395 do gene da MMP8 com complicações clínicas de pacientes pediátricos com AF. **Material e métodos:** Foram selecionados indivíduos acompanhados pelo Programa de Triagem Neonatal da Fundação de

Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco. A genotipagem do polimorfismo rs11225395 do gene da MMP8 foi feita por PCR em tempo real. Por fim, foi feita a análise estatística pelo software SPSS Statistics 21.0 e GraphPad Prism 8.0, e todos os valores de P foram ajustados para os dois lados com nível de significância estatística de 0,05. Este estudo é um subprojeto de uma pesquisa aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CAAE: 46931121.3.0000.5208). **Resultados:** Dentre os 264 pacientes com AF elegidos, 132 (50%) eram do sexo feminino e 132 (50%) do sexo masculino, com a mediana de idade de 15 anos (variação: 7 - 21). Foi calculado a frequência genotípica, na qual 127 (48,1%) pacientes possuíam o genótipo homozigoto selvagem GG, 114 (43,2%) eram heterozigotos AG e 23 (8,7%) eram homozigotos selvagem AA, apresentando-se dentro do equilíbrio de Hardy-Weinberg ($p=0,71$). Para análises de associação, adotou-se os modelos de herança dominante, sobredominante, recessivo e codominante. De acordo com o modelo recessivo, observou-se associação do SNP com a menor frequência de CVOs ao ano ($p=0,018$) e menores percentuais de reticulócitos ($p=0,029$) no grupo homozigoto selvagem AA. E, apesar da não associação estatística, esse genótipo apresentou níveis mais elevados de HbF em relação aos outros genótipos. **Discussão e conclusão:** Por fim, conclui-se que o indivíduos com genótipo homozigoto selvagem AA são menos suscetíveis a ocorrência de CVOs ao ano em comparação às outras populações estudadas. Esse resultado é respaldado por estudos que sugerem que a substituição do alelo A pelo G regula positivamente a expressão do mRNA, desequilibrando o processo de reparação e degradação do colágeno, aumentando a ocorrência de complicações vasculares. De modo complementar, os níveis mais elevados de HbF no genótipo AA sugerem o possível caráter protetivo neste grupo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104157>

ID – 1981

LABORATORY AND GENETIC CHARACTERISTIC ASSOCIATED WITH GALLBLADDER-RELATED OUTCOMES IN SICKLE CELL DISEASE IN BRAZIL: RESULTS FROM THE REDS-III MULTICENTER COHORT STUDY

AR Belisário ^a, MC Ozahata ^b, ICG Moura ^c, C Miranda ^a, EC Sabino ^b, B Custer ^d, S Kelly ^e, CL Dinardo ^f

^a Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brazil

^b Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

^c Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brazil

^d Vitalant Research Institute, United States

^e UCSF Benioff Children's Hospital, United States

^f Pró-Sangue, São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Sick cell disease (SCD) is a monogenic disorder resulting from mutations in the β -globin gene, leading to

chronic hemolytic anemia, and vaso-occlusion. These mechanisms contribute to a wide range of complications, including hepatobiliary diseases. Despite being a common morbidity, gallbladder disease remains underexplored. **Objectives:** To estimate the prevalence and cumulative risk of cholelithiasis, cholecystitis, and cholecystectomy, and to identify laboratory, and genetic factors associated with these outcomes in a large multicenter Brazilian cohort of individuals with SCD. **Material and methods:** This study analyzed data from 2,778 participants with confirmed SCD enrolled at six referral centers in Brazil as part of the REDS- III SCD cohort. Gallbladder-related outcomes were identified through comprehensive review of medical records and imaging reports. Laboratory data were collected from medical records. Whole-genome sequencing was performed as part of the NHLBI TOPMed program. Genome-wide association studies were conducted using logistic mixed models adjusted for sex, age, genotype, and population structure. **Results:** The prevalence of cholelithiasis, cholecystitis, and cholecystectomy was 35.9%, 25.1%, and 10.6%, respectively. Among participants with severe genotypes (HbSS, HbS β^0 , and HbS β^+ -severe), the cumulative risk of cholelithiasis reached 97.3% by age 70; for cholecystitis, 55.0% by age 62; and for cholecystectomy, 81.2% by age 62. In the HbSC group, risks were also elevated: 86.7% for cholelithiasis by age 73, 36.4% for cholecystitis by age 61, and 63.4% for cholecystectomy by age 63. Elevated indirect bilirubin (≥ 75 th percentile) was strongly associated with all outcomes (OR = 1.75 to 3.85, $p < 0.001$). Inflammatory markers, such as WBC and platelet counts, were also significantly associated with gallbladder-related outcomes. In HbSC participants, elevated platelet counts (≥ 75 th percentile) were significantly associated with cholecystitis (OR: 3.77; $p = 0.024$). GWAS confirmed the link between UGT1A1 variants and indirect bilirubin, and for the first time, showed genome-wide associations with cholecystectomy. Additionally, novel genome-wide significant associations were identified in FER1L6, LRFN5, and SDK2. **Discussion and conclusion:** Despite advances in disease-modifying therapies, the gallstone burden in this cohort mirrors those reported in the 1980s. These data highlight the need for better preventive strategies and surveillance protocols. Our findings also underscore the multifactorial etiology of gallbladder disease in SCD, implicating both hemolytic burden and inflammatory mechanisms. Genetic data reinforce the role of UGT1A1 and highlight novel candidate genes potentially involved in gallstone pathophysiology. FER1L6 is involved in vesicular transport and cytoskeletal organization and may influence gallbladder epithelial function. LRFN5 and SDK2 are cell adhesion molecules potentially linked to endothelial function and bilirubin metabolism. This study, the largest of its kind to date, demonstrates a persistently high burden of gallbladder-related disease in individuals with SCD in Brazil. Both hemolytic and inflammatory mechanisms are implicated. The identification of novel genetic loci and confirmation of known pathways offer new opportunities for risk stratification and future therapeutic targets. Interventions aimed at preventing gallstone formation are urgently needed to reduce morbidity in this population.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104158>

ID - 2203

LUSPATERCEPTE: TRATAMENTO OPCIONAL PARA β -TALASSEMIA

N De Oliveira Maciel, L Ferreira Alves,
AC Pierote Rodrigues Vasconcelos,
V Socolowski Baltieri, A Bernardes Maciel,
C Silva Cardoso, L Trotta Villar,
LL Da Rocha Matos,
G Pedrosa Nogueira Goequing,
LK Alves da Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A β -talassemia é uma hemoglobinopatia hereditária caracterizada por eritropoiese ineficaz, anemia crônica e sobrecarga de ferro, resultante de mutações no gene HBB. Diante disso, os pacientes são classificados conforme a dependência transfusional, o que impacta diretamente na morbidade e qualidade de vida. O Luspatercepte, uma proteína de fusão que modula a via TGF- β , promove a maturação eritróide tardia e representa uma abordagem terapêutica inovadora. **Objetivos:** Este trabalho tem como objetivo revisar a eficácia dessa intervenção no manejo de pacientes com eritropoiese ineficaz. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão da literatura sobre o tema na base de dados PubMed a partir de janeiro de 2010. Foram utilizados os descritores “Luspatercept AND Ineffective Erythropoiesis in Thalassemia”. A busca resultou em 22 artigos. Foram excluídos artigos de opinião, relatos ou séries de casos. Foram incluídos 8 artigos completos que abordaram o uso de luspatercepte em β -talassemia associado a desfechos clínicos. **Discussão e conclusão:** Em um ensaio clínico randomizado, 160 pacientes com β -talassemia foram avaliados quanto à elegibilidade, dos quais 145 foram randomizados para receber luspatercepte ($n = 96$) ou placebo ($n = 49$). A maioria dos participantes era do sexo feminino (57%), branca (60%) e apresentava níveis de hemoglobina (Hb) ≤ 10 g/dL. O desfecho primário foi alcançado por 77% dos pacientes no grupo luspatercepte, pois apresentaram aumento $\geq 1,0$ g/dL na taxa de Hb, em contraste com nenhum paciente no grupo placebo (a diferença de risco comum foi de 77,1, com IC 95%: 68,7–85,5; $p < 0,0001$). Além disso, a proporção de pacientes livres de transfusão entre as semanas 1 e 48 foi significativamente maior com luspatercepte em comparação ao placebo (82,3% versus 44,9%; $p < 0,0001$). Reduções $\geq 33\%$ na carga transfusional foram observadas em 21,4% dos pacientes tratados com luspatercepte versus 4,5% no grupo placebo ($p < 0,001$), e reduções $\geq 50\%$ ocorreram em 7,6% versus 1,8%, respectivamente (RC [razão de chances] 4,52; IC 95%: 1,02–19,91). Ademais, a melhora na qualidade de vida foi evidenciada na performance física ao utilizar a pesquisa em saúde com a métrica do SF-36[®]v2 (31,1% versus 16,5%; $p = 0,024$). Além do que os eventos adversos graves foram menos frequentes no grupo luspatercepte (12% versus 25%), e não foram registrados eventos tromboembólicos ou óbitos. Os efeitos colaterais mais comuns com luspatercepte incluíram dor óssea (37%), cefaleia (30%) e artralgia (29%). Os achados deste estudo reforçam que o luspatercepte é uma abordagem terapêutica eficaz para pacientes com β -talassemia. O aumento dos níveis de

hemoglobina aliado à redução da carga transfusional, evidencia sua capacidade de contornar a eritropoiese ineficaz. Além disso, o impacto positivo na qualidade de vida ressalta seu valor para muito além de parâmetros laboratoriais. Desse modo, tais resultados sustentam que o emprego do luspatercepte na prática clínica, pode reduzir a dependência transfusional e, por consequência, os riscos de sobrecarga de ferro, além de promover evidentes ganhos funcionais ao indivíduo. Diante dos resultados obtidos, o luspatercepte não traz apenas benefícios clínicos imediatos, mas também apresenta perspectivas promissoras para o futuro do tratamento da β -talassemia, uma vez que a continuidade das pesquisas poderá ampliar o leque de terapêuticas similares, ou até mesmo, promover o surgimento de novas terapias que advenham do uso do luspatercepte.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104159>

ID – 739

MECANISMOS DE ESTRESSE OXIDATIVO E SINALIZAÇÃO SLIT2/ROBO1 NA RETINOPATIA FALCIFORME: EVIDÊNCIAS EM MODELO HUMANIZADO HBSS-TOWNES

ARC Monte^a, ACL Camargo^a, JNPd Castro^a,
PPBd Mata^a, JD Acacio^a, ACRd Oliveira^a,
FF Costa^b, MBd Melo^a

^a Centro de Biologia Molecular e Engenharia Genética, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A retinopatia falciforme (RF) é uma das complicações oculares mais relevantes da anemia falciforme (AF), caracterizada por vaso-oclusão na microvasculatura retiniana, levando à isquemia, degeneração tecidual e neovascularização patológica, com risco de perda visual irreversível. A hipóxia crônica desencadeia estresse oxidativo e inflamação, promovendo a expressão de mediadores pró-angiogênicos, como o Fator de Crescimento do Endotélio Vascular (VEGF) e a ativação de enzimas antioxidantes, como o Superóxido Dismutase 2 (SOD2). Estudos também apontam o envolvimento da via Slit2/Robo1 na regulação da angiogênese em contextos de isquemia retiniana. **Objetivos:** Neste contexto, o presente estudo teve como objetivo investigar a expressão gênica da via Slit2/Robo1 e do Sod2 na fisiopatologia da RF, utilizando camundongos humanizados HbSS-Townes. **Material e métodos:** Utilizamos fêmeas C57BL/6J (controles) e HbSS-Townes ($N = 6/\text{grupo}$), com 240 dias de idade. A função retiniana foi analisada por eletroretinografia com o sistema UTAS-E3000. Foram avaliados parâmetros hematológicos e corpóreos. Após a caracterização fenotípica da AF e RF, o globo ocular foi coletado para avaliação morfológica retiniana através da coloração de hematoxilina e eosina. A imunohistoquímica foi utilizada para análise dos marcadores Hif2, Vegf, Slit2 e Robo1. As retinas foram

isoladas para quantificação da expressão gênica por RT-qPCR dos genes Hif2, Vegf, Slit2, Robo1 e Sod2. **Resultados:** O grupo HbSS-Townes apresentou sinais hematológicos e sistêmicos compatíveis com a AF, incluindo anemia, hemólise e esplenomegalia. A análise funcional da retina revelou redução nas amplitudes das ondas a e b no ERG, indicando disfunção visual. Alterações morfológicas foram evidenciadas por degeneração da camada nuclear interna e aumento da densidade vascular na camada de células ganglionares. A expressão gênica de Vegf ($p=0,0051$) e Hif2 ($p=0,0387$) indicando um microambiente retiniano hipóxico e pró-angiogênico. Adicionalmente, observou-se aumento na imunomarcagem e expressão gênica de Slit2 ($p=0,0010$) e Robo1 ($p=0,0465$), além da superexpressão do gene Sod2 ($p=0,0139$), sugerindo a ativação de vias relacionadas ao estresse oxidativo e à neovascularização patológica. **Discussão e conclusão:** Dessa forma, os dados apontam que o estresse oxidativo e a sinalização Slit2/Robo1 desempenham papéis relevantes na fisiopatologia da RF. A superexpressão do gene Sod2, associado à neutralização de espécies reativas de oxigênio, reforça seu papel como marcador de estresse oxidativo. Já a via Slit2/Robo1 pode contribuir para os mecanismos de neovascularização retiniana por modular a migração, proliferação e organização das células endoteliais, especialmente em contextos de hipóxia e estresse tecidual. Nossos resultados podem auxiliar na compreensão da fisiopatologia da RF e indicar possíveis alvos para intervenções terapêuticas.

Referências: Apoio financeiro: FAPESP (2019/18886-1); CNPQ (307352/2023-4, 140112024-0; 140198/2025-3); Capes (001).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104160>

ID – 2679

MECANISMOS FISIOPATOLÓGICOS DISTINTOS EM RELAÇÃO AO GENÓTIPO NO DESENVOLVIMENTO DE OSTEONECROSE NA DOENÇA FALCIFORME

JF Zambianco, LAB Faria, TM Rocha, MJF Ramos-Reis, MS Figueiredo, SR Pires

Escola Paulista de Medicina (EPM), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A osteonecrose (ON) é uma complicação debilitante e de longo prazo da doença falciforme (DF), resultante da complexa interação entre a deformação das hemácias, a oclusão vascular e a resposta inflamatória, representando uma causa significativa de morbidade (1). **Objetivos:** Investigar a influência de diferentes genótipos da DF sobre a prevalência de ON e caracterizar os perfis laboratoriais associados ao risco dessa complicação, utilizando análise longitudinal. **Material e métodos:** Estudo de coorte retrospectivo com 307 pacientes de um centro de referência no Brasil. A associação entre genótipos e ocorrência de ON foi avaliada por modelo de regressão mista penalizada para efeitos individuais. Modelos multivariados foram aplicados para identificar fatores

laboratoriais de risco. **Resultados:** A análise indicou que os genótipos da talassemia S- β (S β^0 e S β^+) apresentam risco significativamente maior de ON em comparação ao genótipo SS. Os pacientes com SS apresentaram 90% e 93% menos chance de desenvolver ON do que os com S β^0 e S β^+ , respectivamente, o que contraria a visão tradicional de que o genótipo SS é mais grave em relação à manifestação de ON. Perfis laboratoriais distintos foram associados à ON: níveis elevados de hemoglobina nos genótipos SS e SC, e redução de leucócitos e neutrófilos nos genótipos SC e S β^0 . **Discussão e conclusão:** Os achados sugerem que o genótipo influencia significativamente o risco de ON, com mecanismos fisiopatológicos distintos entre os subgrupos. A hiperviscosidade parece estar envolvida nos genótipos SS e SC, enquanto a inflamação pode ter maior papel nos genótipos SC e S β^0 . Tais diferenças indicam que a gravidade da DF não é homogênea entre os genótipos no contexto da ON. Apesar das associações observadas, os modelos preditivos mostraram capacidade limitada para estimar o risco individual, o que indica a necessidade de variáveis adicionais para refinar a previsão clínica. Este estudo reforça o papel dos genótipos como moduladores do risco de ON na DF, com mecanismos distintos como hiperviscosidade e inflamação atuando conforme o perfil genético. A predição individual do risco segue sendo um desafio, e os exames laboratoriais utilizados mostraram-se insuficientes para esse fim. Estudos futuros devem incorporar biomarcadores avançados e dados mais complexos para permitir o desenvolvimento de modelos preditivos mais precisos e estratégias de manejo personalizadas.

Referências:

1. Adesina OO, Neumayr LD. Osteonecrosis in sickle cell disease: an update on risk factors, diagnosis, and management. *Hematology Am Soc Hematol Educ Program*. 2019;2019:351-8.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104161>

ID - 199

MICROANGIOPATIA TROMBÓTICA ASSOCIADA A CARCINOMA METASTÁTICO - RELATO DE CASO

GPS Mota, AF Pedrão, CEdS Marçal, DdS Leme, FdO Moraes, L Rissi, RGC Goiato, ABGFd Mattos, A Gaidukas, CE Katayama, HL Neto, LB Zerlotti, LGR Dadamos, MIGd Silva, CH Dosualdo

Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: Microangiopatia trombótica (MAT) é uma complicação rara, mas potencialmente grave, que pode ser associada a neoplasias. Clinicamente, caracteriza-se por anemia hemolítica microangiopática, plaquetopenia e sinais de lesão de órgão-alvo, como rins, pulmões ou sistema nervoso

central, tendo como diagnósticos diferenciais púrpura trombocitopênica trombótica (PTT), síndrome hemolítico-urêmica e coagulação intravascular disseminada. Os exames laboratoriais mostram alterações compatíveis com hemólise e presença de esquizócitos em sangue periférico. A MAT associada ao câncer está ligada a pior prognóstico e é mais comum em tumores sólidos avançados. Pode ser a primeira manifestação da neoplasia, um sinal de progressão tumoral, ou, com menor frequência, aparecer em neoplasias hematológicas. Embora rara, sua ocorrência está bem documentada em câncer gástrico (especialmente mucinoso), pulmonar, mamário e prostático, sobretudo em adenocarcinomas. Os mecanismos envolvidos incluem lesão endotelial, ativação de fatores da coagulação gerando trombos na microvasculatura, metástases microvasculares e/ou infiltração e necrose de medula óssea. Na dúvida diagnóstica, recomenda-se inicialmente restrição transfusional de plaquetas, início de plasmaférese e avaliação de atividade da ADAMTS13 para afastar a hipótese de PTT. No entanto, na MAT relacionada ao câncer, não há resposta a corticoide, imunossupressão ou plasmaférese, e a American Society for Apheresis não inclui indicação de aférese terapêutica neste cenário. Nesses casos, o tratamento baseia-se, se possível, no controle da neoplasia de base.

Descrição do caso: Sexo feminino, 60 anos, hígida, iniciou dor lombar há um mês após esforços físico, evoluindo com irradiação para membros inferiores e perda ponderal de 5 kg. Ao exame, apresentava mucosas hipocoradas e linfonodomegalias supraclavicular e inguinal. Hemograma mostrava anemia (Hb 6,7 g/dL, VCM 87, HCM 30, RDW 19%), plaquetopenia (49 mil) e desvio à esquerda; lâmina com 4,68% de esquizócitos, eritroblastos e mielócitos. DHL 1751 U/L, reticulócitos corrigidos 4,7%, coombs direto negativo, creatinina 1,2 mg/dL, TAP 71% e relação TTPa 1,02. Imagens revelaram linfonodomegalias (cervicais, mediastinais, ilíacas, retroperitoneais, gástricas e inguinais - sítio biopsiado, considerando o cenário), formação expansiva retroperitoneal e derrame pleural bilateral. Com um quadro sugestivo de neoplasia em atividade e PLASMIC score de baixo risco (4 pontos), a principal hipótese foi de anemia hemolítica microangiopática e trombocitopenia associada a doença linfoproliferativa. Dependente de múltiplas transfusões, evoluiu com piora das citopenias (Hb 3,9 g/dL, plaquetas 8 mil), aumento na porcentagem de esquizócitos > 10%, DHL 4809 e aumento de linfonodomegalia. Foi encaminhada à UTI por deterioração clínica, com necessidade de ventilação mecânica e terapia renal substitutiva. Apesar da suspeita inicial, a biópsia de linfonodo evidenciou adenocarcinoma pouco diferenciado, mucina positivo, de provável origem no trato gastrointestinal (estômago). A despeito do suporte intensivo, evoluiu a óbito. **Conclusão:** A MAT é uma complicação grave e potencialmente fatal no cenário oncológico e deve ser identificada rapidamente. Além disso, é fundamental considerar diagnósticos diferenciais, como PTT, uma vez que o tratamento conforme a etiologia. Enquanto a plasmaférese é uma terapia estabelecida para a PTT, nos casos de MAT associada ao câncer, essa abordagem não apresenta eficácia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104162>

ID - 2130

MICROANGIOPATIA TROMBÓTICA COMO PRIMEIRA MANIFESTAÇÃO DE HIV: UM RELATO DE CASO

LP Reis^a, LB Ribeiro^b, MT Dias^c, MCN Pires^a, GTC Mayrink^a, PSR Mafrá^a, GB Moreira^a, FP Mesquita^a, LN Silva^a, ALZ Galvão^a, GA Santos^a, GM Palotti^d

^a Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Hospital Albert Sabin, Juiz de Fora, MG, Brasil

^c Afya Centro Universitário São João Del Rei, São João Del Rei, MG, Brasil

^d Faculdade de Medicina de Barbacena (FAME), Barbacena, MG, Brasil

Introdução: A microangiopatia trombótica (MAT) é uma condição caracterizada por lesão endotelial que leva a formação de trombos em pequenos vasos, causando uma trombocitopenia associada a lesões de órgãos alvo. O vírus da imunodeficiência humana (HIV) pode estar relacionado com desenvolvimento da MAT por diversos mecanismos, porém, é raro que a microangiopatia trombótica seja a primeira manifestação do quadro de infecção por HIV. Esse relato tem como objetivo demonstrar um caso em que a MAT foi a primeira apresentação do HIV, evidenciando a necessidade de realização de uma rápida propedêutica para evitar as graves repercussões clínicas da microangiopatia trombótica.

Descrição do caso: Mulher, 55 anos, previamente hipertensa controlada, iniciou quadro de dor abdominal, sem demais comemorativos clínicos associados. Procurou atendimento de urgência, onde realizou hemograma, que evidenciou plaquetopenia de 53.000, sendo inicialmente, diagnosticada com dengue. Após 2 dias, a paciente evoluiu com manutenção do quadro supracitado associado a astenia e fadiga. O segundo hemograma demonstrou manutenção da plaquetopenia e hemoglobina de 6,8g/dL. Não havia nenhum tipo de exteriorização de sangramento e nem histórico de nenhuma sintomatologia prévia. Foi submetida, no serviço de urgência, a transfusão de 2 concentrados de hemácias, endoscopia digestiva alta e colonoscopia, que se encontravam sem alterações. Posteriormente, foi encaminhada ao serviço de referência. Logo na primeira avaliação, realizou-se esfregaço de sangue periférico, que demonstrou presença de esquizócitos, associado ao aumento de bilirrubina indireta, reticulócitos e LDH, além do consumo de haptoglobina e coombs direto negativo, configurando diagnóstico de MAT. A púrpura trombocitopênica trombótica (PTT) foi excluída e foram solicitados os demais exames para investigação etiológica. As doenças reumatológicas foram descartadas e a sorologia para HIV teve resultado positivo. A dosagem de carga viral foi realizada e a terapia antirretroviral foi prontamente iniciada, após exclusão de demais infecções oportunistas. Houve melhora progressiva do quadro de MAT ao longo dos meses subsequentes. **Conclusão:** A fisiopatologia da MAT em pacientes com HIV ainda não é completamente elucidada, porém, acredita-se que seu desenvolvimento pode ter relação com a lesão endotelial mediada por invasão direta do vírus, além de ação

das proteínas secretadas pelas células virais no endotélio, como também, efeito indireto de citocinas. As manifestações clínicas da MAT nos pacientes HIV positivo podem ser variáveis e a grande maioria, desenvolvem a microangiopatia trombótica em estágio avançado da doença. Nos casos em que há suspeita de PTT, o tratamento segue tendo como pilar a realização de plasmaférese. Para os pacientes em que a MAT é secundária ao HIV, o início da terapia antirretroviral de forma precoce, é considerado o tratamento de escolha, demonstrando melhora do quadro clínico e laboratorial, como também, redução da mortalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104163>

ID – 1863

MORTALIDADE POR ANEMIAS HEMOLÍTICAS EM MULHERES EM IDADE REPRODUTIVA: COMPARATIVOS ENTRE REGIÕES DO PAÍS DE 2020 A 2024

BKAfMd Sá, MA Furlam, IF Estevão

Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), São Carlos, SP, Brasil

Introdução: As anemias hemolíticas fazem parte do grupo das anemias regenerativas e manifestam-se quando o ritmo da eritropoiese não compensa os eritrócitos perdidos em hemólise. Etiologicamente são hereditárias ou adquiridas. Dentre os fatores de risco, tem-se infecções e hemoglobinopatias. Em mulheres, a doença merece atenção devido a sua associação com alterações hormonais e possíveis complicações durante a gestação. **Objetivos:** O estudo tem como objetivo analisar o comportamento da mortalidade por anemia hemolítica em mulheres de 15 a 49 anos de idade nas regiões do país durante os anos de 2020 a 2024, verificando o local com maior e menor mortalidade junto ao ano correspondente. **Material e métodos:** Estudo descritivo retrospectivo com dados do Painel de Monitoramento de Mortalidade do Departamento de Análise Epidemiológica e Vigilância de Doenças Não Transmissíveis (DAENT/SVSA/MS) durante os anos de 2020 a 2024. Foram coletados dados de mortalidade por anemias hemolíticas (D55 - D59) em mulheres com idades de 15 a 49 anos. **Resultados:** O Brasil registrou 4478 óbitos por anemias hemolíticas no público geral (homens e mulheres de todas as idades) de 2020 a 2024, sendo a maior quantidade registrada em 2023 e 2024, corresponde a 22,8% e 22,5% do total, respectivamente. Em mulheres com idade entre 15 e 19 anos de 2020 a 2024 houveram 107 mortes por anemias hemolíticas no decorrer destes anos. A região com maior mortalidade foi a região Nordeste, correspondendo a 40% das mortes nesta faixa etária, sendo o ano de 2020 o maior deles, seguido da região Sudeste com 35% de mortalidade. Já na faixa etária de mulheres com idade entre 20-29 anos, houveram 309 óbitos, sendo a região Sudeste a de maior mortalidade, correspondendo a 44% comparada ao total no país nos cinco anos de análise, seguido da região Nordeste com 33% das mortes. O ano de 2023 corresponde ao ano com maior número de óbitos no período estudado, correspondendo a 12% do total de

mortes. Na faixa etária dos 30 a 39 anos, houveram durante os cinco anos, 309 mortes no Brasil, sendo 45% na região Sudeste, sendo maiores nos anos de 2021 e 2024, ambas com a mesma quantidade de óbitos, correspondendo a 11% do total referente ao país, seguido da região Nordeste com 28% de mortalidade. Nas mulheres de 40 - 49 anos, percebeu-se mortalidade nacional de 304 pessoas, com a região Sudeste representando maior taxa de mortalidade com 44%, maior número em 2023, com 10% do total, seguido da região Nordeste com 32%. A região Sul obteve menor mortalidade em todos os cenários de faixa etária analisadas. **Discussão e conclusão:** Percebe-se um aumento da mortalidade com o decorrer do aumento da idade, sendo a região Sudeste e Nordeste as maiores localidades com óbitos nos respectivos anos e o Sul do país tendo a menor taxa de mortalidade. Os anos tiveram variáveis conforme a idade, sendo as mulheres de 20-49 anos as mais atingidas em termos de números, totalizando 89% dos total nas faixas etárias estudadas (15 a 49 anos). A região sul obteve menos óbitos em todos os cenários. Sendo assim, as regiões mais populosas (Sudeste e Nordeste) são responsáveis por grande parte das mortalidades por anemias hemolíticas no país, ressaltando a importância de pesquisas nessa área.

Referências:

Ramos ABA, et al. Anemia Hemolítica Autoimune: uma revisão integrativa. E-Acadêmica. 2022;3:e8932258.

Martins SDC. Anemias hemolíticas: clínica diagnóstico e terapêutica: uma revisão crítica. 2014. Dissertação de Mestrado. Universidade de Coimbra (Portugal).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104164>

ID - 658

NECROSE DE MEDULA ÓSSEA COMO MANIFESTAÇÃO CLÍNICA DE HEMOGLOBINOPATIA SC: RELATO DE CASO

LLASM Correia, BC Sacchi, ALC Gaspar, LC Brito, G Pedroni, PG Grandin Filho, MAC Domingues, LN Melo, AG Valente, RO Coelho

Faculdade de Medicina de Botucatu (FMB), Universidade Estadual Paulista (UNESP), Botucatu, SP, Brasil

Introdução: A Necrose de Medula Óssea (NMO) é uma patologia rara (0,3-2% de incidência), mais comumente encontrada em pacientes com Doenças Hematológicas, sendo o primeiro caso descrito em 1941 em um paciente com Doença Falciforme (DF). Embora a fisiopatologia da NMO na DF ainda não esteja completamente esclarecida, acredita-se que eventos microvasculares repetidos levam à hipóxia tecidual e subsequente necrose. A condição é mais comum em pacientes com Hemoglobinopatia SS e menos frequente na Hemoglobinopatia SC (HbSC). **Descrição do Caso:** OBJETIVO: Relatar o primeiro caso de NMO em paciente com HbSC em nosso serviço e seu desfecho clínico após eritrocitaférese. RELATO: Homem, 35

anos, previamente hígido, com queixas crônicas de dor em quadril e membros inferiores. Diagnóstico recente de HbSC durante exames de pré-operatório para procedimento cirúrgico eletivo. Paciente referiu diagnóstico de Dengue clássica uma semana antes da internação hospitalar. Foi admitido em nosso serviço após quadro de crise hemolítica e crise algica, com dor lancinante em quadril e membros inferiores. Exames laboratoriais demonstravam anemia leve (Hb 10,1 g/dL), leucocitose às custas de neutrofilia e reação leucoeritroblástica em sangue periférico. Diante dos achados, foi realizado estudo medular que evidenciou medula hipocelular, com numerosas células necróticas. Anatomopatológico confirmou necrose difusa com presença de hemácias falcizadas (mais de 50%). Durante internação, paciente evoluiu com coagulação intravascular disseminada, crise vasoclusiva hepática e insuficiência respiratória com necessidade de intubação orotraqueal por provável microembolização gordurosa. Realizada sessão única de eritrocitaférese um dia após admissão, com eletroforese inicial: HbS 50,3% e HbC 45%. Gradativamente após procedimento paciente evoluiu com melhora clínica progressiva, recebendo alta hospitalar 22 dias após realização do procedimento, com eletroforese: HbA1 66% HbS 9,5% HbC 24,3%. No momento, o paciente segue ambulatorialmente com a Hematologia, sem novos episódios de crises algicas ou de falcização, em uso de hidroxiureia, mantendo bom estado geral e exames clínicos estáveis. **DISCUSSÃO:** A HbSC geralmente tem um curso mais ameno em relação às outras DF, associada a menor incidência de crises vaso-oclusivas e raros casos de infarto ósseo. Diante disso, destaca-se que a NMO é um quadro grave e de prognóstico reservado, com cerca de 55% de mortalidade. Sua classificação é de acordo com o grau de acometimento medular (grau I < 20%; grau II 20-50% e grau III > 50%) e a gravidade do quadro não está diretamente relacionada a ela. Quando presente em neoplasias hematológicas como Leucemia Aguda, apresenta maior gravidade, com necessidade de suspeição diagnóstica precoce, principalmente quando o paciente apresenta pancitopenia e DHL elevada. O tratamento é baseado no manejo da causa base e suporte transfusional sob demanda clínica. **Conclusão:** Diante do quadro de duas patologias raras é de suma importância a suspeição diagnóstica e início de tratamento precoce visando melhora do prognóstico desses pacientes. Pela apresentação clínica variável e fisiopatologia ainda não totalmente esclarecida, a NMO ainda é subdiagnosticada, o que dificulta seu manejo clínico e agrega ainda mais gravidade. Uma vez instituído diagnóstico e tratamento precoces, o paciente pode ter apresentar desfecho favorável.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104165>

ID – 2497

NOVO DEGRADADOR SELETIVO DE HISTONA DEACETILASE 1 E 2 PROMOVE INDUÇÃO DE HEMOGLOBINA FETAL SEM PREJUDICAR A DIFERENCIAÇÃO ERITRÓIDE

VGdF Pastre^a, AR Pavan^b, MD Borges^a,
C Lanaro^a, DP Leonardo^a, DMd Albuquerque^a,
Jld Santos^b, FF Costa^a

^a Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

^b Universidade Estadual de São Paulo, Araraquara,
SP, Brasil

Introdução: A reativação dos genes da γ -globina (HBG1/2) e consequente produção de hemoglobina fetal (HbF), é uma estratégia terapêutica consolidada para o tratamento das β -hemoglobinopatias, como a anemia falciforme (AF) e a talassemia β . Atualmente, a hidroxiureia (HU) é o único fármaco aprovado utilizado para indução de HbF, destacando-se a necessidade de novos agentes terapêuticos. A repressão de HBG1/2 é mediada por diferentes complexos epigenéticos, como NuRD e CoREST, que contêm as histonas deacetilases (HDACs) 1 e 2. A degradação seletiva dessas enzimas por PROTACs (Proteolysis Targeting Chimeras) surge como uma abordagem inovadora para promover a reativação gênica de HBG1/2. **Objetivos:** Avaliar um novo degradador seletivo de HDAC 1 e 2, dHDAC, quanto à sua capacidade de induzir HbF em células CD34⁺ humanas durante diferenciação eritróide in vitro. **Material e métodos:** Células CD34⁺ de doadores saudáveis foram cultivadas em diferenciação eritróide in vitro por 7 dias e tratadas com dHDAC (1- 400 nM) por 6 dias subsequentes. A porcentagem de células-F (% HbF⁺), a diferenciação eritróide (% CD71⁺ CD235⁺), viabilidade e contagem de células viáveis foram analisadas por citometria de fluxo. A expressão gênica de HBG1/2, HBB, HDAC1 e HDAC2 foi quantificada por qPCR, e os níveis de γ -globina e HDAC1/2 foram determinados por Western blot. A proporção de progenitores eritróides foi avaliada através de contagem em lâminas de cytospin. **Resultados:** O dHDAC foi capaz de aumentar a % HbF⁺ em todas as concentrações, atingindo o maior efeito a partir de 10nM (dHDAC 10 nM = 72,75 \pm 12,07% vs. DMSO = 55,63 \pm 10,11%; p = 0,0073; n = 4). Nessa concentração, não foi observada alteração na diferenciação eritróide (71,95 \pm 8,34% vs. 78,68 \pm 7,69%; p = 0,157), viabilidade (91,93 \pm 3,175% vs. 91,55 \pm 3,95%; p = 0,5472) ou proliferação celular (31,85 \times 10⁴ \pm 2,876 \times 10⁴ vs. 33,58 \times 10⁴ \pm 1,2 \times 10⁴ células; p = 0,2609). A qPCR revelou aumento de 2,5 vezes nos níveis de HBG1/2 (1,686 \pm 0,601 U.A. vs. 0,655 \pm 0,143 U.A.; p = 0,023; n = 4), sem alteração em HBB (p = 0,921), promovendo um incremento na razão HBG/(HBG+HBB) (0,631 \pm 0,055 vs. 0,405 \pm 0,069; p > 0,005). O Western blot confirmou aumento de 2 vezes na γ -globina (1,101 \pm 0,183 U.A. vs. 0,599 \pm 0,192 U.A.; p = 0,0121; n = 3), com redução de 30% dos níveis de HDAC1 (p = 0,0252) e 40% de HDAC2 (p = 0,0236). A análise morfológica não mostrou alterações nas proporções das fases de diferenciação dos progenitores eritróides. **Discussão e conclusão:** O tratamento com dHDAC promoveu incremento significativo da produção de HbF, sem efeitos citotóxicos ou prejuízo à diferenciação eritróide, fator fundamental para sua utilização como um indutor de HbF. A redução nos níveis de HDAC 1 e 2 demonstra o mecanismo de atuação da molécula e os níveis dessas enzimas, observados no tratamento, garantem o cumprimento de seus outros papéis fisiológicos na diferenciação eritróide, viabilidade e proliferação celular. Com esse perfil de ação, o dHDAC apresenta-se como um candidato promissor para o tratamento das β -hemoglobinopatias, combinando eficácia na indução de HbF, preservação da diferenciação eritróide, da proliferação celular e um

mecanismo de ação inovador, baseado na degradação proteica ao invés de inibição enzimática. Seu desenvolvimento pré-clínico justifica investigações adicionais, visando oferecer uma alternativa terapêutica aos pacientes com AF e talassemia β .

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104166>

ID – 2487

NOVO INIBIDOR SELETIVO DE HISTONA DEACETILASE 1 E 2 INDUZ A PRODUÇÃO DE HEMOGLOBINA FETAL EM CÉLULAS CD34⁺ HUMANAS EM DIFERENCIAÇÃO ERITRÓIDE

VGdF Pastre ^a, AR Pavan ^b, MD Borges ^a,
CD Lanaro ^a, DP Leonardo ^a,
DMd Albuquerque ^a, JL Dos Santos ^b, FF Costa ^a

^a Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

^b Universidade Estadual de São Paulo, Araraquara,
SP, Brasil

Introdução: A reativação dos genes da γ -globina (HBG1/2) é uma abordagem terapêutica validada para o tratamento da anemia falciforme (AF) e da talassemia β . A hidroxiureia é o único fármaco utilizado para o aumento da Hemoglobina Fetal (HbF), no entanto, desafios relacionados ao seu uso expõe a necessidade da obtenção de novas moléculas indutoras de HbF. As enzimas HDAC 1 e 2 são reguladores epigenéticos e participam ativamente do processo de silenciamento dos genes HBG1/2. A inibição dessas enzimas leva à recuperação da produção de HbF ao promover uma conformação da cromatina menos condensada sobre a região promotora dos genes HBG1/2. **Objetivos:** Avaliar o composto PBFF, um novo inibidor seletivo de HDAC 1 e 2, quanto à sua capacidade de induzir a produção de HbF em células CD34⁺ humanas e o seu impacto na diferenciação eritróide. **Material e métodos:** Células CD34⁺ humanas isoladas de sangue periférico de doadores saudáveis foram submetidas à diferenciação eritróide in vitro na presença do composto PBFF em diferentes concentrações (100 nM – 2,5 μ M). Utilizando citometria de fluxo, foram avaliados os percentuais de células-F (% HbF⁺), a média de intensidade de fluorescência (MFI) de HbF, os marcadores de diferenciação eritróide (% CD71⁺ CD235a⁺) e a viabilidade celular. Ainda, a expressão gênica de HBG1/2, HBB, HDAC1, HDAC2 e HDAC3 foi analisada por qPCR. **Resultados:** O composto PBFF promoveu aumento considerável na % HbF⁺ na dose de 1 μ M (DMSO = 54,45 \pm 3,32% vs. PBFF 1 μ M = 69,75 \pm 2,33%; n = 2), bem como na MFI desse parâmetro (140,5 \pm 21,92 U.A. vs. 247,5 \pm 72,83 U.A.; n = 2). Os marcadores de diferenciação eritróide são afetados negativamente de maneira sutil (84,5 \pm 3,82% vs. 70,0 \pm 4,53%; n = 2), bem como, a viabilidade celular (89,5 \pm 1,27% vs. 83,2 \pm 2,26%; n = 2). As análises de qPCR demonstraram um aumento de, aproximadamente, 3 vezes nos níveis de mRNA de HBG1/2 (0,498 \pm 0,182 U.A. vs. 1,549 \pm 0,07 U.A.; n = 2), enquanto HBB apresentou uma sutil elevação (1,03 \pm 0,121 U.A. vs. 1,548 \pm 0,100 U.A.; n = 2), resultando em incremento da

razão HBG/(HBG+HBB) (0,32 \pm 0,056 vs. 0,5 \pm 0,01; n = 2). O gene HDAC 1 apresentou regulação positiva de 2 vezes em relação ao veículo, enquanto as HDACs 2 e 3 apresentaram regulação positiva menor de 1,6 vezes e 1,3 vezes, respectivamente. **Discussão e conclusão:** Os resultados demonstram o potencial da via de indução de HbF através da inibição seletiva de HDAC1/2. O aumento da % HbF⁺ e do RNAm de HBG1/2 observado ocorre sem alterar a viabilidade celular e com pouco efeito sobre a diferenciação eritróide. A modulação positiva da expressão dos genes das HDACs possivelmente deriva da atividade reduzida dessas enzimas causada pela ação do inibidor PBFF, sendo compatível com a reativação da expressão de HBG1/2 através da via epigenética. A inibição seletiva de HDAC1/2 parece induzir de forma robusta a produção de HbF em progenitores eritróides humanos em cultura in vitro, sem impedir o desenvolvimento da eritropoiese e afetando sutilmente a viabilidade celular. Os resultados obtidos apontam o inibidor PBFF como um candidato potencial para o desenvolvimento de novas terapias farmacológicas no tratamento da AF e da talassemia β .

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104167>

ID - 867

NOVOS ANÁLOGOS DE DEFERASIROX COMO AGENTES QUELANTES PARA O TRATAMENTO DE SOBRECARGA DE FERRO

MD Borges ^a, JLB Prates ^b, VGF Pastre ^a,
AR Pavan ^b, DP Leonardo ^a,
DM de Albuquerque ^a, C Lanaro ^a, FH da Silva ^c,
JL dos Santos ^b, FF Costa ^a

^a Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

^b Universidade Estadual Paulista (UNESP),
Araraquara, SP, Brasil

^c Universidade São Francisco (USF), Bragança
Paulista, SP, Brasil

Introdução: A sobrecarga de ferro é uma complicação comum em indivíduos que recebem transfusões sanguíneas frequentes ou apresentam distúrbios genéticos do metabolismo do ferro, visto que não há forma natural da sua excreção. A terapia com quelante torna-se essencial e, embora três agentes estejam disponíveis, seu uso clínico é limitado pela necessidade de doses elevadas e pelos efeitos adversos. Terapias combinadas são mais eficazes que monoterapias, mas limitações farmacocinéticas e farmacodinâmicas evidenciam a necessidade de alternativas mais eficientes para serem somadas as já em uso. **Objetivos:** Assim, avaliamos novos análogos do deferassirox (DFX) quanto à capacidade de quelar ferro livre e intracelular e seus efeitos em camundongos com sobrecarga de ferro. **Material e métodos:** A eficácia dos compostos foi avaliada por meio da fluorescência da calceína, que diminui com a sua ligação ao ferro e é restaurada com a remoção deles pelos quelantes. A capacidade de ligação ao ferro livre foi analisada pela adição de DFX ou de um dos compostos C1 e C4 (0,05–5 μ M) a uma solução contendo calceína e

sulfato ferroso de diamônio. A recuperação da fluorescência foi monitorada por 2 horas. Para avaliação da quelação intracelular, células H9c2 foram carregadas com citrato férrico de amônio por 24 horas, incubadas com calceína-AM por 30 minutos e tratadas com os quelantes. A fluorescência foi medida por 2 minutos. No experimento in vivo, camundongos C57BL/6 machos foram alimentados com dieta 0,2% de ferroceno até a 18ª semana e tratados por gavagem com veículo, DFX, C1 ou C4. Os níveis séricos de ferritina foram quantificados (ELISA) e a deposição de ferro no fígado, baço, coração e aorta foi avaliada por coloração Azul de Prússia. A análise foi feita no software ImageJ para avaliar a área com deposição de ferro. **Resultados:** Em concentrações elevadas, C1 demonstrou quelação rápida, comparável ao DFX, atingindo pico em 10 minutos. C4 apresentou atividade mais lenta, com aumento contínuo após 20 minutos. Ambos mostraram boa permeabilidade celular e removeram o ferro das células H9c2. Todos os quelantes atingiram platô em até 15 segundos, sugerindo rápida internalização e ação imediata. Na concentração de 1 μ M, C1 atingiu 118% da atividade do DFX, e C4 alcançou 108%. Após confirmação da atividade in vitro, os compostos foram analisados quanto à capacidade de reduzir níveis sistêmicos e teciduais de ferro em modelo animal. Resultados preliminares após 2 semanas mostraram tendência à redução da ferritina sérica no grupo tratado com C4 em comparação ao controle não tratado (20752 ± 221 vs. 27664 ± 4244 ng/ml). A análise histológica revelou tendência semelhante de redução do conteúdo de ferro hepático com C4 (78.8 ± 14.2 vs. 64.5 ± 4.2 μ m²) e do ferro esplênico com DFX ($32.2 \pm 8,7$ vs. 24.3 ± 3.6 μ m²). Os demais tratamentos e órgãos não foram afetados. **Discussão e Conclusão:** Os análogos de DFX mostraram-se eficazes com agentes quelantes. DFX e C1 atuaram mais rapidamente que C4 em solução, mas C1 e C4 foram mais eficientes na remoção de ferro intracelular. Apesar da curta duração do tratamento, C4 apresentou tendência à redução da ferritina e da deposição hepática, sugerindo eficácia in vivo. Estudos prolongados estão em andamento para melhor elucidar a ação de C1 e C4.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104168>

ID – 626

O EIXO SERPINA1E–HEMOGLOBINA COMO POTENCIAL MODULADOR DA RETINOPATIA FALCIFORME: EVIDÊNCIAS EM MODELO MURINO HUMANIZADO PARA DOENÇA FALCIFORME

ACL Camargo ^a, ARC Monte ^a, JNP de Castro ^a, JD Acacio ^a, FF Costa ^b, MB Melo ^a

^a Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Hemocentro, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A retinopatia falciforme (RF) é uma complicação oftalmológica relevante da doença falciforme (DF),

caracterizada por vaso-oclusão na microvasculatura retiniana, isquemia, degeneração tecidual e neovascularização patológica, podendo evoluir para descolamento de retina e perda visual em até 20% dos pacientes. Estudos sugerem que o gene *Serpina1e* e o complexo de hemoglobinas participam de vias associadas à angiogênese, estresse oxidativo e hipóxia, estando potencialmente envolvidos na fisiopatologia da RF. **Objetivos:** Neste estudo, avaliamos alterações funcionais, estruturais e transcriptômicas na retina de camundongos HbSS-Townes, modelo murino humanizado para DF. **Material e métodos:** Fêmeas HbSS-Townes e C57BL/6J (n=10/grupo) foram submetidas a eletrorretinograma (ERG), tomografia de coerência óptica (TCO) e hemograma completo. O globo ocular foi coletado e a retina isolada para análises histológicas (hematoxilina-eosina), morfológicas (imunohistoquímica), transcriptômicas (RNA-seq) e validação gênica (RT-qPCR). A análise de genes diferencialmente expressos (GDE) foi realizada com DESeq2 (RStudio), seguida por análise de componentes principais (PCA) e heatmap (ClustVis). A análise de interação proteína-proteína e enriquecimento funcional foi conduzida com as ferramentas STRING e ShinyGO, respectivamente. **Resultados:** O grupo HbSS-Townes apresentou sinais hematológicos típicos da DF (anemia, hemólise, esplenomegalia) e disfunção visual no ERG, com redução nas amplitudes das ondas a e b. A morfologia retiniana revelou degeneração da camada nuclear interna e aumento da densidade vascular na camada de células ganglionares, sem alterações estruturais detectáveis na TCO. A expressão de marcadores de angiogênese e hipóxia (*Vegf* e *Hif2*) foi significativamente aumentada nos animais HbSS-Townes, tanto por imunomarcagem quanto por expressão gênica *Vegf* (p=0,0051) e *Hif2* (p=0,0387), indicando um microambiente retiniano hipóxico e pró-angiogênico. A análise de RNA-seq identificou 260 genes diferencialmente expressos (139 up e 121 down). A PCA e o heatmap revelaram perfis transcriptômicos nitidamente distintos entre os grupos, com assinaturas gênicas majoritariamente exclusivas. Dentre os genes mais relevantes, observou-se a regulação negativa de *Serpina1e* (FC=-1,69; p < 0,0001), *Hba-a2* (FC=-2,23; p < 0,0001) e *Hbb-bs* (FC=-3,13; p=0,10), com validação por RT-qPCR. **Discussão e Conclusão:** Esses genes estão relacionados a processos de resposta ao estresse, regulação inflamatória e manutenção da integridade vascular. A menor expressão de *Serpina1e* sugere redução da sinalização via receptores ativados por protease, com possível desregulação inflamatória e vascular. A queda na expressão dos genes do complexo de hemoglobina pode estar relacionada à intensificação da hipóxia local. Em conjunto, os dados sugerem o eixo *Serpina1e*–hemoglobina como potencial modulador da fisiopatologia da RF, com papel relevante na desregulação vascular e na progressão do dano retiniano. Nossos resultados contribuem para a compreensão das manifestações oculares na DF e indicam novas perspectivas para intervenções terapêuticas direcionadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104169>

ID – 677

**ORIENTAÇÕES EDUCACIONAIS
MULTIDISCIPLINARES SOBRE A DOENÇA
FALCIFORME UTILIZANDO O E-BOOK DA
CLÍNICA DE ADESÃO COMO FERRAMENTA:
RELATO DE CASOS**

AMM Queiroz ^a, ML Baima ^b, EMMSd Carvalho ^c,
JD Bastos ^a, Acd Nascimento ^a

^a Instituto Estadual de Hematologia Arthur de
Siqueira Cavalcante (HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ,
Brasil

^b Escola de Formação Técnica em Saúde Enfa Izabel
dos Santos (ETIS), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Coordenação de Segurança do paciente e Gestão de
Risco (SES), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A falta de conhecimento da fisiopatologia e sintomas da doença falciforme pelo próprio paciente é um dos principais fatores que o leva a não aderência ou abandono do tratamento recomendado pela equipe de saúde. A elaboração de consultas de adesão com equipe multiprofissional e o paciente é uma oportunidade para esclarecer dúvidas, trazer angústias e dificuldades, dividir os conhecimentos acerca do diagnóstico e como deve enfrentar a doença, além de compartilhar as tomadas de decisões sobre o melhor caminho a seguir no tratamento. **Descrição do caso:** Caso 1 R., sexo feminino, 32 anos, matriculada no HEMORIO desde 6/6/2000, com diagnóstico de S-Talassemia. Estava sem comparecer às consultas desde janeiro de 2019. Segundo relato da paciente, um dos fatores da sua ausência foi a falta total de conhecimento da possibilidade de agravos da doença falciforme. Após consulta com o médico, recebeu o e-book da clínica de adesão, orientações educacionais sobre a doença, sendo encaminhada para orientações com assistente social, enfermagem e psicologia. Depois disso, observamos seu retorno para os exames de controle e consultas médicas subsequentes. Caso 2 D., sexo feminino, 30 anos, matriculada no HEMORIO desde 23/02/2002, com diagnóstico de Doença Falciforme (SS). Estava sem comparecer às consultas desde julho de 2021 e mesmo apresentando histórico de acidente vascular encefálico, abandonou a rotina de transfusão de troca e uso de hidroxiureia. Na consulta do médico recebeu o e-book da clínica de adesão e orientações educacionais sobre a doença. Aceitou comparecer a consulta da enfermagem, serviço social e psicologia. Após as consultas retornou a transfusão de troca e resolveu fazer a hidroxiureia, a mãe agradeceu muito esta intervenção. Caso 3 F., sexo feminino, 50 anos, matriculada no HEMORIO desde 17/5/2004, com diagnóstico de Doença Falciforme (SS). Estava há sete anos sem comparecer às consultas ambulatoriais. Ao ser convidada a retornar para orientações com a enfermagem, relatou conhecer muito pouco sobre sua doença. Na consulta médica recebeu orientações sobre a doença o e-book da clínica de adesão, passou pelas consultas do serviço social e da psicologia para outros esclarecimentos e trocas de informações. Depois dessa abordagem, a paciente retornou para os exames solicitados pelo médico e deu início ao tratamento com hidroxiureia. Caso 4 R., sexo masculino, 25 anos, matriculado no HEMORIO desde 09/01/2001, com

diagnóstico de Doença Falciforme (SS). Deixou de frequentar as consultas ambulatoriais em 2017. Na consulta médica recebeu orientações sobre a doença e o e-book da clínica de adesão. Aceitou o convite de comparecer para a consulta da enfermagem de orientação da “clínica de adesão”, mas logo depois precisou ser internado apresentando Síndrome Torácica Aguda grave. Após a alta, o paciente retornou para realizar os exames de rotina e manifestou desejo de iniciar tratamento com hidroxiureia., depois da leitura do e-book, o mesmo solicitou orientação para consulta com o serviço social e psicologia. **Conclusão:** O e-book da “Clínica de Adesão” tem demonstrado importante ferramenta para o retorno dos pacientes à rotina de consultas e exames. Essas estratégias de educação em saúde de forma contínua demonstram a importância na qualidade de vida desses pacientes. A abordagem multidisciplinar possibilita o melhor conhecimento das múltiplas barreiras da não adesão ao paciente ao seu tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104170>

ID – 117

**OS IMPACTOS DE POLIMORFISMOS DE
NUCLEOTÍDEO ÚNICO (SNPs) DOS GENES
ANXA2 E BMP6 NA OCORRÊNCIA DE
OSTEONECROSE (ON) NA ANEMIA
FALCIFORME: REVISÃO DE LITERATURA**

JVdS Rodrigues, ABdS Araújo, TdSS de França,
MHdS Medeiros, GLG dos Santos, MV Diniz,
RLM de Almeida, JM Martins, GdS Arcanjo,
MAC Bezerra

Universidade Federal de Pernambuco (UFPE), Recife,
PE, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é a doença monogênica mais comum no mundo, resultante de uma mutação pontual no sexto códon do gene da globina β (HBB), que leva a substituição de uma adenina por uma timina (GAG→GTG). Esta alteração provoca a troca de um ácido glutâmico por uma valina na cadeia β globínica (β Glu6→Val6) originando uma variante hemoglobínica anormal, a hemoglobina S (Hb S). Em algumas condições, essas hemácias desencadeiam eventos vaso-oclusivos, isquemia e infarto tecidual. Em decorrência desses eventos, os indivíduos com AF podem apresentar diversas complicações clínicas, como a osteonecrose (ON). A ON é uma lesão isquêmica causada pela obstrução da microcirculação pelas hemácias deformadas, causando degeneração e destruição da cartilagem articular. A fisiopatologia da ON é multifatorial, com forte influência de fatores genéticos. Alguns estudos abordam os impactos dos genes ANXA2 e BMP6 nesse processo. **Objetivos:** Revisar dados atuais da literatura científica a respeito dos impactos de polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) dos genes ANXA2 e BMP6 na ocorrência de osteonecrose em pacientes com AF. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica durante o mês de julho de 2025, com busca sistemática nas bases de dados LILACS, PubMed e Scielo, na qual foram encontrados 27

artigos, utilizando-se os termos "ANXA2, BMP6, Osteonecrosis e Sick cell anemia", e foram aplicados filtros para selecionar apenas artigos originais, gratuitos, publicados nos últimos cinco anos. Após a triagem de dados, 8 artigos apresentaram os critérios de inclusão supracitados e foram analisados. **Discussão e conclusão:** O ANXA2 é da família das proteínas de ligação a fosfolípidos reguladas por cálcio, atuando na formação de osteoclastos e reabsorção óssea. A literatura descreve que variações do gene ANXA2 são importantes marcadores moleculares no auxílio à identificação precoce da ON. Um estudo brasileiro foi realizado com 85 pacientes com AF, dos quais 26 manifestaram a ON e 59 não desenvolveram. Nessa perspectiva, dentre as variantes genéticas estudadas, o polimorfismo ANXA2*5681 (rs7170178) revelou significativa associação com o desenvolvimento da ON. Foi demonstrado que pacientes com o genótipo AA para esse polimorfismo apresentam níveis mais baixos dos transcritos e da proteína ANXA2 codificada, o que pode significar uma regulação negativa da via de sinalização relacionada ao ANXA2 e desse modo, afetar o desenvolvimento de osteoclastos e a reabsorção óssea. A BMP6 é uma proteína morfogênica óssea expressa majoritariamente em tecidos cartilagosos, atuando em processos inflamatórios, de diferenciação osteoblástica e desenvolvimento ósseo. Nesse sentido, pesquisas revelaram que o polimorfismo rs3812163 (A>T), está associado a uma menor chance de desenvolvimento da ON nos indivíduos que apresentam o genótipo AA, quando comparado àqueles que não possuem esse genótipo. Esta associação foi observada em um estudo realizado no Brasil com uma coorte composta por 177 pacientes com AF. Tal ocorrência pode estar associada a atuação dessa proteína nos processos de angiogênese, formação e remodelação óssea, entretanto, os mecanismos específicos ainda não foram estabelecidos. Por fim, esses achados contribuem para a elucidação da fisiopatologia da ON em pacientes com AF, tendo em vista que os genes ANXA e BMP6 são potenciais alvos genéticos, podendo auxiliar na identificação precoce da ON, acompanhamento das complicações e tratamento.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104171>

ID – 3322

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO DAS INTERNAÇÕES E ÓBITOS POR DOENÇAS HEMATOLÓGICAS E IMUNOLÓGICAS NO ESTADO DO PARÁ (2018-2023)

FCPd Silva, AA Rosa, GdS Souza

Universidade Federal do Pará (UFPA), Belém, PA, Brasil

Introdução: As doenças do sangue, órgãos hematopoéticos e transtornos imunitários (CID-10: Capítulo III) representam um grupo heterogêneo de condições que afetam diretamente a homeostase e o sistema imune do indivíduo, podendo causar hospitalizações frequentes e desfechos desfavoráveis. No estado do Pará, analisar os indicadores epidemiológicos dessas doenças é essencial para compreender sua distribuição

populacional, impacto nos serviços de saúde e subsidiar estratégias de cuidado. **Objetivos:** Descrever o perfil epidemiológico de internações e óbitos por doenças Hematológicas e Imunológicas no Pará, de 2018 a 2023, segundo sexo, faixa etária, raça/cor, região de saúde, tempo de permanência e valor médio de internação. **Material e métodos:** Estudo descritivo com dados do SIH/SUS (DATASUS). Foram analisados internações, óbitos, variáveis demográficas e geográficas, tempo médio de permanência e valor médio da internação no período. **Resultados:** Foram 23.396 internações. A faixa etária mais acometida foi 40–49 anos (3.362), seguida por 30–39 anos (2.847) e 20–29 anos (2.659). Pacientes declararam-se predominantemente pardo (62,8 %) ou sem informação (31,2 %). As regiões com maior número de internações foram Metropolitana I (2.976), Tocantins (2.739) e Metropolitana III (2.637). A média de permanência hospitalar foi de 5,4 dias; o valor médio por internação foi R\$ 514,63. Registraram-se 789 óbitos, sendo a maioria do sexo masculino (52,7 %) e pico em 2022 (160 óbitos). **Discussão e conclusão:** Os resultados mostram alta carga hospitalar por essas doenças em adultos jovens e de meia-idade, com predominância em regiões metropolitanas. A prevalência de pacientes pardos reflete a composição demográfica local. A mortalidade significativa destaca a necessidade de políticas voltadas à prevenção, diagnóstico precoce e qualificação da atenção. Intervenções direcionadas podem reduzir o impacto epidemiológico e econômico no sistema público de saúde.

Referências:

Ministério da Saúde (Brasil). Sistema de Informações Hospitalares do SUS (SIH/SUS). DATASUS. Chap. III (D50–D89). 2018–2023.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104172>

ID – 885

PERFIL POPULACIONAL DE PACIENTES PORTADORES DE DOENÇA FALCIFORME EM PROGRAMA DE EXSANGUINEOTRANSFUSÃO PARCIAL NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

DR Martins^a, MdA Furlanetto^a, CF Gomes^a, LM Da Silveira^a, ACK Torrani^a, EMA Gamboa^a, JR Friedrisch^b, CC Astigarraga^a

^a Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

^b Secretaria Estadual de Saúde do Estado do Rio Grande do Sul (SES-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A Doença Falciforme (DF) é um conjunto de entidades clínicas decorrentes da presença da Hemoglobina S (HbS), que sob baixa oxigenação se polimeriza causando alterações no formato dos eritrócitos levando à hemólise crônica e a fenômenos vaso oclusivos. As estratégias terapêuticas que visam reduzir o nível de HbS são eficazes na prevenção e no tratamento de complicações relacionadas à doença. Nesse contexto, a exsanguineotransfusão parcial é uma estratégia

eficaz, sendo uma modalidade de suporte transfusional que resulta em menor risco de acúmulo de ferro. **Objetivos:** Analisar o perfil epidemiológico dos pacientes com DF incluídos no programa de exsanguineotransfusão parcial crônica do HCPA, bem como: indicações de inclusão no programa, impacto na quantidade de atendimentos hospitalares de urgência, variação dos níveis de hemoglobina variante, prevalência de sobrecarga de ferro, uso de quelante de ferro e aloimunização.

Material e métodos: Estudo observacional retrospectivo incluindo os pacientes portadores de DF incluídos no programa de exsanguineotransfusão crônica da instituição no período de janeiro de 2015 a dezembro de 2023 acompanhados no ambulatório de Hemoglobinopatias do respectivo Serviço. **Resultados:** Foram identificados 257 pacientes com mediana de idade de 25 anos, 54,86% do sexo feminino, 61,1% da raça preta e 72,4% com o genótipo HbSS. Desses, 17 (6,61%) fazem parte do programa de exsanguineotransfusão crônica, 58,82% do sexo feminino, com mediana de idade de 23 anos, todos com o genótipo HbSS. As principais indicações foram a prevenção secundária de acidente vascular cerebral (AVC) (58,82%) e a prevenção primária de AVC em pacientes com doppler transcraniano com velocidade crítica (11,76%). Durante o seguimento, 47,06% apresentaram sobrecarga de ferro. Destes, 29,4% apresentavam hiperferritinemia inicialmente, enquanto 23,54% tinham níveis de ferritina normais ao início do seguimento. Metade dos pacientes fizeram uso do quelante de ferro oral e 37,5% tiveram o uso suspenso por intercorrências clínicas. Os níveis de HbS tiveram média inicial de 50,3% enquanto as medições finais uma média de 43,68%. Após o início do programa, 70,6% dos pacientes apresentaram uma redução no número de visitas hospitalares, com a mediana inicial de 4 visitas e mediana final de 1 visita ($p=0,088$). Apenas 3 pacientes desenvolveram aloanticorpos. **Discussão e conclusão:** Em relação às características epidemiológicas, os dados foram consistentes com os encontrados na literatura. O maior número de pacientes incluídos no programa devido à prevenção primária e secundária de AVCs, destaca a importância e grau de evidência da exsanguineotransfusão nesses desfechos. Observou-se, uma elevada prevalência na sobrecarga de ferro entre esses pacientes, bem como a redução nos níveis médios de ferritina ao longo do acompanhamento. Os níveis de hemoglobina S e visitas hospitalares também sofreram reduções, entretanto, o último não demonstrou relevância estatística. Ademais, a ocorrência de aloimunização foi baixa entre a população estudada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104173>

ID – 849

PLANEJAMENTO DA IMPLEMENTAÇÃO DA TRANSIÇÃO DO CUIDADO PEDIÁTRICO PARA O ADULTO EM DOENÇA FALCIFORME: O PROJETO DE VIABILIDADE

MHS Ramos^a, C Lobo^a, J Hankins^b, T Vilela^c, PG Moura^a, D Sala^b, S Figueiredo^c, D Obadia^a, TA Rodrigues^a, M Farias^c, J Braga^c, H Miranda^a, A Angel^c, T Oliveira^a, A Leal^a

^a HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b ST. Jude, United States

^c Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme é a hemoglobinopatia mais predominante no Brasil e no mundo. Tem como origem uma mutação no gene da beta hemoglobina, que causa mudanças estruturais no formato das hemácias. A doença tem amplo espectro de manifestações, que se iniciam na primeira infância e se estendem até a idade adulta, comprometendo a expectativa de vida do paciente. Segundo dados do Ministério dos Direitos Humanos e Cidadania (2021), o Brasil possui uma das maiores populações de indivíduos com doença falciforme (DF) do mundo, atingindo aproximadamente 8 % da população negra. Estima-se que haja, no país, entre 60 e 100mil pessoas com DF. No Brasil, a DF está associada a uma redução de aproximadamente 37 anos na idade média em comparação com a população geral (Cançado et al, 2023). Avanços nos cuidados pediátricos e na Triage Neonatal aumentaram a expectativa de vida, entretanto, à medida que esses pacientes envelhecem, enfrentam enormes desafios, incluindo maiores taxas de morbidade e mortalidade. Esses desfechos são provavelmente multifatoriais, seja pelo agravamento da doença, pelo acesso precário a cuidados especializados à idade adulta e, principalmente, pela falta de processos estruturados de transição de cuidados de saúde (TCS). A gravidade da doença aumenta entre 18 e 25 anos. (Kayle M et al., 2019). **Descrição do Caso:** Entre dezembro de 2004 e fevereiro de 2025, foi desenvolvido, o Projeto de Viabilidade que consistiu de consultas semanais com 2 médicos pediatras e 2 enfermeiras educadoras. O critério de inclusão para participar do estudo era ser paciente com Doença Falciforme, na faixa etária entre 12 a 18 anos, Ambos profissionais utilizaram em suas consultas, farto material educativo impresso e em formato de vídeos, de acordo com a capacidade de compreensão de cada paciente e seus familiares. Esse material abordava noções sobre a fisiopatologia da Doença Falciforme, herança genética, controle da dor, tratamentos disponíveis, entre outros. Este kit foi aprovado por todos os membros do projeto, de todas instituições parceiras envolvidas, em reuniões de alinhamento, no ano anterior ao estudo de viabilidade. Foram selecionados 04 pacientes por faixa etária e esses foram convidados a participar do estudo durante a consulta médica e encaminhados para as sessões educativas com as enfermeiras. Todos assinaram termo de consentimento livre esclarecido (TCLE). Pacientes e seus familiares também foram instruídos a avaliar o processo educativo. Como parte final do monitoramento da viabilidade do estudo, as enfermeiras deveriam realizar a auto-avaliação de suas performances durante as sessões educativas. Todos os dados obtidos dos impressos foram compilados para monitoramento dos resultados. **Conclusão:** Os resultados são ainda preliminares. Novos estudos já estão sendo desenvolvidos para que se possa, no futuro, demonstrar os benefícios esperados com a educação para a transição dos cuidados pediátricos para a clínica adulta. A educação em saúde pode ser um divisor de águas na vida de pacientes e familiares que vivem com a doença falciforme, aumentando sua autonomia e incentivando o autocuidado, além de estimular a continuidade do

tratamento com a equipe multiprofissional. Estas ações conjuntas e centradas no paciente buscam aumentar a expectativa e a qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104174>

ID - 1762

PLASMA LIPIDOMICS REVEALS MARKERS OF LEG ULCER IN SICKLE CELL DISEASE – PRELIMINARY RESULTS

SdOG Mateos^a, MES Abreu^a, RdAS Sebastião^a, FCCd Santos^a, FE Leal^a, LdM Amorim^b, D Teles^c, AR Belisário^d, EC Sabino^a, CL Dinardo^e, ÁAR Silva^a

^a Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), São Caetano do Sul, SP, Brazil

^b Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

^c Universidade de Pernambuco (UPE), Recife, PE, Brazil

^d Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brazil

^e Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Leg ulcers represent a severe complication of sickle cell disease (SCD), driven by multifactorial pathophysiological mechanisms. The identification of metabolic biomarkers may support clinical risk stratification and therapeutic decision-making. **Objectives:** To investigate the plasma metabolic profile, particularly lipid alterations, associated with the development of leg ulcers in patients with SCD. **Material and methods:** Plasma samples from 129 individuals with SCD were analyzed, including 72 with a history of leg ulcers and 57 controls without lesions. Participants were clinically matched, including for hydroxyurea use. An untargeted lipidomic approach using high-resolution LC-MS was applied. Statistical analyses included t-test, PCA, and SVM to construct and validate a predictive model. **Results:** A total of 57 metabolites were significantly altered, including 51 lipids (glycerophospholipids, fatty acids, and sphingolipids). Patients with leg ulcers showed elevated plasma levels of lysophospholipids (LysoPCs, LysoPEs), fatty acid esters of hydroxy fatty acids (FAHFAs), and oxidized derivatives of polyunsaturated fatty acids. The predictive model achieved an AUC of 0.973, with 94.4% accuracy in the ulcer group and 96.5% in controls. The lipidomic signature suggests persistent oxidative stress, chronic inflammation, and membrane remodeling as key mechanisms in ulcer pathogenesis. **Discussion and conclusion:** This study identified a distinct plasma lipid signature associated with leg ulcer development in SCD. Key biomarkers included lysophospholipids (LysoPC 16:0, 18:2, 22:6; LysoPE 16:0, 18:0), which function as pro-inflammatory mediators and indicate enhanced membrane turnover and phospholipase A2 activation. The elevation of FAHFAs and oxylipins derived from polyunsaturated fatty acids supports a pathophysiological model involving unresolved oxidative

stress and chronic inflammation. These alterations likely reflect an imbalance between vascular injury and compensatory mechanisms, contributing to lesion persistence and recurrence. Additionally, reduced levels of structural phospholipids (e.g., PC, PE, and PS) and sphingolipids (e.g., SM 36:2 and ceramides) suggest membrane instability and endothelial dysfunction. These lipid pathways are closely related to vascular permeability, inflammation, and apoptosis — central components of SCD pathophysiology. The predictive model based on these metabolites demonstrated excellent performance (AUC 0.973), underscoring the potential of plasma lipidomics as a promising tool for risk stratification and clinical decision support in SCD-related cutaneous complications. Our preliminary findings demonstrate that untargeted plasma lipidomics enables the identification of a robust metabolic signature associated with leg ulcer development in SCD. The elevation of lysophospholipids, FAHFAs, and oxylipins, along with the reduction of structural phospholipids and sphingolipids, reflects a systemic environment characterized by chronic inflammation, oxidative stress, and membrane dysfunction. The high predictive accuracy of the identified metabolite panel highlights the translational potential of metabolomics for personalized prognostics and therapeutic strategies in SCD. These findings lay the foundation for future clinical validation and integration of biomarkers into routine care to prevent and manage leg ulcers more effectively. Funding: This work was supported by FINEP (grant number 01.22.0589.00).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104175>

ID – 2707

PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME COM ACIDENTE VASCULAR CEREBRAL PRÉVIO EM SEGUIMENTO SEM TRANSFUSÃO

TM Rocha, JF Zambianco, LAB Faria, MJF Ramos-Reis, SR Pires, MS Figueiredo

Escola Paulista de Medicina (EPM), Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Relato de 12 pacientes com anemia falciforme e história de Acidente Vascular Cerebral isquêmico (AVC) prévio que, por diversas razões tiveram seu esquema transfusional suspenso. **Descrição do caso:** Foi realizado um estudo descritivo, retrospectivo e longitudinal com dados de prontuários médicos de 12 pacientes portadores de doença falciforme, acompanhados em um centro de referência na cidade de São Paulo entre 1994 e 2025. A mediana (AIQ) de idade do primeiro AVC foi de 7,5 (5-11) anos. Cinquenta por cento dos pacientes tiveram mais de 1 episódio de AVC, sendo que o número de episódios variou de 2 a 7, e todos os episódios ocorreram durante o período de profilaxia secundária. A mediana (AIQ) de tempo de tratamento transfusional foi de 10,5 (3,5-13,0) anos. Dois pacientes nunca realizaram transfusão profilática e apenas um destes teve um segundo episódio de AVC 24 anos após o primeiro. Quando foram

referenciados ao Serviço de Hematologia de adultos, por diferentes razões, o tratamento transfusional foi suspenso e iniciado hidroxiureia. A mediana (AIQ) de sobrevida após esta mudança de conduta é de 19,5 (15,8-23,3) anos. Vale ressaltar, que dois pacientes perderam o acompanhamento neste período e nestes casos foi considerado apenas o tempo de seguimento. O AVC é manifestação frequente em crianças com doença falciforme, mais especificamente na anemia falciforme. Por vezes, trata-se de uma manifestação catastrófica resultando em sequelas motoras e/ ou neurológicas e impedindo que este indivíduo tenha uma vida normal. Sabe-se que a transfusão de hemácias é tratamento importante para evitar o primeiro episódio (profilaxia primária) e para evitar recidivas (profilaxia secundária). Em nosso relato, as causas de suspensão do esquema transfusional teve várias razões, sendo as mais frequentes: recusa do paciente, dificuldade de comparecer com frequência ao serviço e irregularidade do acompanhamento. Nos casos apresentados, estes pacientes encontram-se há cerca de 20 anos em acompanhamento sem transfusão. O estudo STOP 2 (Optimizing Primary Stroke Prevention in Sickle Cell Anemia Trial) não foi capaz de determinar se a suspensão de transfusão regular pode ser indicada nestes pacientes, e não existe até o momento, nenhum estudo que comprove que a suspensão do regime transfusional e o início de hidroxiureia tenha a mesma resposta na profilaxia. **Conclusão:** Este relato chama a atenção para o fato de haver necessidade de mais estudos controlados para determinar o período mínimo de tratamento transfusional destes pacientes, levando-se em conta as complicações associadas a transfusões frequentes por muitos anos.

Referências:

Optimizing Primary Stroke Prevention In Sickle Cell Anemia (Stop 2) Trial Investigators. Discontinuing prophylactic transfusions used to prevent stroke in sickle cell disease. *New Engl J Med.* 2005;353:2769-78.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104176>

ID – 1922

POTENTIAL IMMUNOMODULATORY FUNCTIONS OF THE ACKR1 GENE IN THE CONTEXT OF AUTOIMMUNE ANEMIAS

FLO Gomes ^{a,b}, JSV Campelo ^{a,b},
CCMX Albuquerque ^{a,b}, LNM Passos ^{a,b},
MR Nascimento ^{b,c}, ACS Castro ^d,
AN Fujimoto ^b, EMC Silva ^b,
MOO Nascimento ^{c,e}, JPM Neto ^{a,c,e,f}

^a Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^b Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

^c Programa de Pós-graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^d Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^e Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^f Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

Introduction: The Atypical Chemokine Receptor 1 (ACKR1) gene encodes a transmembrane protein found on red blood cells and endothelial cells. This protein functions as a receptor for inflammatory chemokines; however, it is signaling mechanism differs from that of a conventional receptor. Associated with the Duffy blood group system, it also plays a role in inflammation regulation. The FY*BES allele, prevalent among individuals of African descent, results in the cessation of Duffy antigen production, leading to the Fy(a-b-) phenotype, which has been associated with immune system alterations. In autoimmune hemolytic anemia, the presence or absence of the Duffy antigen influences the severity of red blood cell destruction and the subsequent immune response. **Objectives:** The objective of this study is to ascertain the potential role of the ACKR1 gene in the regulation of the immune system and its association with the process of hemolysis, defined as the breakdown of red blood cells in patients diagnosed with autoimmune anemias. **Material and methods:** A comprehensive review of studies from 2019 to 2025 was conducted using the databases PubMed, SciELO and LILACS. The following words were used to describe the project: The keywords “ACKR1”, “chemokines” and “autoimmune hemolytic anemia”, were entered into the search engine. A total of 17 articles were identified using the specified descriptors, however, only five of these were ultimately selected for further analysis. **Discussion and conclusion: Results:** Research demonstrated a correlation between a specific trait, designated as the Fy(a-b-) and phenotype, and the absence of a particular protein on red blood cells, known as Duffy. This absence has significant consequences for the immune system. The manner in which certain cells within the body adhere to one another may undergo alterations, potentially impeding the body's ability to regulate inflammation and compromising the functionality of the immune system. A substantial body of research has indicated that an insufficient intake of a specific protein, known as Duffy antigen, may result in elevated levels of chemical mediators that trigger inflammatory responses within the body. These elevated levels have the potential to render the immune system more susceptible to self-attack. When combined with genetic susceptibility, this condition can contribute to the breakdown of immune tolerance and the onset of red blood cell destruction caused by autoantibodies. **Discussion:** This phenomenon can result in an immune system that is more active, which can increase the likelihood of sensitivity to certain substances, particularly in individuals who are genetically predisposed to such reactions. **Conclusion:** The absence of Duffy antigen expression on red blood cells may play a significant role in the process of inflammation and the autoimmune causes of certain types of anemia. Genetic testing for the Duffy gene in patients with AIHA enhances medical professionals'

understanding of the condition and improves knowledge of potential autoimmune disease risks.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104177>

ID – 2953

PREDICTING VASO-OCCLUSIVE CRISIS RISK IN SICKLE CELL DISEASE BY MEASURING PROTECTION, NOT JUST HbF: SINGLE-CELL QUANTIFICATION OF FETAL HEMOGLOBIN WITH AN OPTIMIZED SPIKE-IN FLOW CYTOMETRY ASSAY

ML Arrojo^a, GBC Moreto^a, J Milhomens^b, CCOM Bonaldo^b, ACS Pinto^b, SK Haddad^b, RA Panepucci^a

^a *Laboratory of Functional Biology (LFBio), Ribeirão Preto, SP, Brazil*

^b *Regional Blood Center, Ribeirão Preto, SP, Brazil*

Introduction: Accurate quantification of fetal hemoglobin (HbF) at the single-cell level is essential for evaluating functional protection of red blood cells (RBCs) in sickle cell disease (SCD) and for monitoring therapeutic interventions. Conventional metrics—%HbF by HPLC and F-cell analysis—lack the resolution to directly estimate mean cellular HbF (cHbF) and precisely identify functionally protected RBCs (%ProtRBC; cHbF > 10 pg), a parameter strongly associated with reduced sickling under hypoxia. **Objectives:** To develop and validate a novel flow cytometry-based assay for quantifying fetal hemoglobin content (cHbF) at the single-cell level, and to demonstrate its clinical applicability for predicting vaso-occlusive crises (VOC) in patients with sickle cell disease. **Material and methods:** RBCs from 17 HbSS patients were analyzed by quantitative flow cytometry using an optimized Spike-In assay. Spike-In calibrators were prepared by mixing normal RBCs with RBCs from a hereditary persistence of HbF (HPFH) SCD donor, generating two reference populations. In each assay, 9×10^5 patient RBCs were mixed with 1×10^5 fluorescently labeled Spike-In RBCs, fixed, stained with anti-HbF antibodies, acquired on a BD FACSymphony A1, and analyzed in FlowJo. Internal calibration curves converted anti-HbF fluorescence into cHbF values at the single-cell level. %ProtRBC was compared to %HbF by HPLC and classical F-cell counts. Predictive performance for vaso-occlusive crises (VOC) was evaluated by ROC analysis. Agreement between Spike-In–derived MCHbF and values calculated from HPLC-derived %HbF \times MCH was assessed by correlation, regression, and Bland–Altman analysis. Assay robustness was tested with two different HPFH Spike-In donors. **Results:** Eight patients experienced a VOC within six months. The optimized Spike-In assay yielded the highest discriminative capacity for VOC prediction (AUROC = 0.958), with 87.5% sensitivity (95% CI: 52.9–99.3%), 88.9% specificity (95% CI: 56.5–99.4%), and $LR^+ = 7.9$ at %ProtRBC < 27.35, outperforming classical F-cell (AUROC = 0.875; $LR^+ = 3.9$) and %HbF by HPLC (AUROC = 0.819; $LR^+ = 2.6$). At cut-offs achieving 100% sensitivity, Spike-In retained the highest specificity (66.7%; $LR^+ = 3.0$) versus F-cell

(44.4%; $LR^+ = 1.8$) and HPLC (11.1%; $LR^+ = 1.1$). Spike-In cHbF strongly correlated with MCHbF from HPLC \times MCH ($r = 0.7401$; $p = 0.0002$), with proportional agreement when regression was constrained through zero (slope = 0.8477; 95% CI: 0.7085–0.9869). Bland–Altman analysis indicated minimal bias (–0.84 pg) and narrow limits of agreement (–7.81 to 6.12 pg), confirming accuracy across the measurement range. cHbF values obtained with different HPFH Spike-In donors showed almost perfect correlation ($r = 0.9828$; $p < 0.0001$), demonstrating high reproducibility and portability of the method. **Discussion and conclusion:** The optimized Spike-In flow cytometry assay provides accurate, high-throughput, single-cell quantification of cHbF and superior prediction of VOC risk compared to standard methods. Its strong agreement with reference calculations, reproducibility across calibrators, and ability to resolve functional RBC heterogeneity establish it as a robust, clinically relevant biomarker platform for SCD management and for assessing pharmacological or genetic HbF-inducing therapies. This study was financed, in part, by the São Paulo Research Foundation (FAPESP), Brazil (Process Number: #2022/12856-6).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104178>

ID - 2461

PREVALENCE AND IMPACT OF ANEMIA DUE TO HEMOLYSIS IN HIGH-PERFORMANCE ATHLETES

GM Farias^a, RS Leal^b, ÉJS Freitas^{c,d}, MO Cunha^d, AGS Gbadamassi^{c,d}, VB Lima Lobato^d, MR Nascimento^e, NA Fraiji^e, R Ramasawmy^c, JPM Neto^{c,d,e}

^a *Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil*

^b *Pós-Graduação em Farmácia (PPGFAR), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil*

^c *Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil*

^d *Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil*

^e *Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil*

Introduction: Engaging in moderate to intense physical activity has been demonstrated to trigger hematological alterations, among which anemia is one of the most common and clinically relevant conditions. This condition is marked by a decrease in hemoglobin concentration within blood, leading to impairing oxygen transport and consequently diminished physical performance. Anemia in athletes, can be attributed to a variety of factors, including exercise-induced hemolysis, gastrointestinal or urinary losses, iron deficiency, and nutritional inadequacies. **Objectives:** This study aimed to review the scientific literature concerning the mechanisms,

diagnosis, and management of anemia in physically active individuals and athletes across various disciplines. **Material and methods:** This is a narrative literature review is based on bibliographic research conducted through the following databases PubMed, SciELO, LILACS, and Google Scholar. A comprehensive selection of articles published between 2010 and 2024 was made available selected in Portuguese, English, and Spanish. The descriptors employed included: The following terms must be defined: "sports anemia," "iron deficiency," "hemoglobin," "physical activity," and "athletic performance". **Discussion and conclusion: Results:** Iron deficiency anemia is the most prevalent form among athletes, particularly in women, long-distance runners, and endurance athletes. The primary etiological factors contributing to this condition include an augmented demand for iron, losses through perspiration, gastrointestinal microbleeding, and mechanical hemolysis resulting physical exertion, particularly in the lower limbs during running. It is important to note that sports anemia may also be confused with athlete's pseudoanemia, a physiological condition resulting from plasma volume expansion without actual reduction in red cell mass. A differential diagnosis is crucial and involves laboratory tests such as a complete blood count, serum ferritin, transferrin saturation, and hemoglobin levels. **Discussion:** Anemia has been demonstrated to have a detrimental effect on athletic performance and may also compromise overall health. Early identification and appropriate treatment, with a focus on nutritional strategies and supplementation, are essential for performance recovery. Interdisciplinary collaboration among health professionals, including physicians, nutritionists, and physical educators, is vital for prevention and management. **Conclusion:** In the domain of sports medicine, anemia is a multifactorial condition that necessitates particular consideration during clinical evaluations of athletes. A review of the extant literature indicates early interventions and individualized approaches are associated with improved physical performance enhanced health maintenance. Investments in education, periodic screening, and nutritional support are fundamental measures in the routine care of both professional and amateur athletes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104179>

ID – 1738

PRINCIPAIS CAUSAS DE ATENDIMENTO MÉDICO DE PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME NA URGÊNCIA E EMERGÊNCIA DE UM HOSPITAL INFANTIL EM MANAUS

EV Gois ^a, FLO Gomes ^a, NL Azevedo ^a, SS Gois ^b, AR Veiga ^c, LNM Passos ^c, LPS Mourão ^a

^a Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brasil

^b Secretaria de Educação, Manaus, AM, Brasil

^c Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Estado do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brasil

Introdução: A anemia falciforme (AF) é uma hemoglobinopatia hereditária caracterizada pela substituição de um aminoácido na sexta posição da cadeia beta globina, dando origem à hemoglobina S que causa alteração morfológica dos eritrócitos. O formato característico de foice causa complicações em portadores da AF. Devido à natureza imprevisível de crises algicas, os pacientes, especialmente crianças, frequentemente necessitam de atendimento em serviços de urgência e emergência. Entre os principais motivos para procura desses serviços estão dores intensas, episódios recorrentes de crises vaso-oclusivos, inflamação crônica, hemólise, febre persistente, icterícia e sintomas respiratórios, todos reflexos das complicações clínicas agudas da doença. **Objetivos:** Descrever os principais motivos de procura por atendimento médico em serviços de urgência e emergência por pacientes pediátricos com anemia falciforme em um hospital infantil da cidade de Manaus. **Material e métodos:** Estudo transversal retrospectivo baseado na análise de registros clínicos de pacientes com diagnóstico de anemia falciforme atendidos na urgência e emergência de um hospital pediátrico de Manaus entre os anos de 2022 e 2024. Foram incluídos registros com indicação clara do motivo clínico de atendimento. Os dados foram organizados em categorias clínicas e a frequência absoluta de cada manifestação foi contabilizada. A análise descritiva foi feita em planilha do Excel considerando os sinais e sintomas mais prevalentes. **Resultados:** As principais causas de atendimento médico foram: febre (n = 14), tosse (n = 8), dor abdominal (n = 6), diarreia (n = 6), icterícia (n = 5), dispneia e ronco no peito (n = 4), além de sintomas associados a vômito (n = 3), constipação intestinal (n = 2), coriza (n = 2), dor nos membros (n = 2). **Discussão:** Os dados observados corroboram estudos prévios que apontam a febre como o sintoma mais frequente nas crises falciformes, muitas vezes associada a infecções bacterianas graves, como pneumonia e septicemia, que constituem principais causas de mortalidade em pacientes com AF. A dor abdominal e a icterícia refletem crises hemolíticas e obstrução de pequenos vasos, especialmente no fígado e baço, comuns em crianças com doença falciforme. A alta frequência de tosse, dispneia e ronco no peito pode estar relacionada à síndrome torácica aguda, uma complicação pulmonar grave da AF. A análise também revela que sintomas menos específicos como náuseas, letargia e palidez, embora isolados, demandaram atendimento, evidenciando a complexidade clínica da doença. **Conclusão:** A febre, dor abdominal, sintomas respiratórios e gastrointestinais foram as principais causas de busca por atendimento médico de pacientes pediátricos com anemia falciforme na urgência e emergência de um hospital infantil de Manaus. A diversidade clínica observada reforça a necessidade de capacitação dos profissionais e protocolos específicos para hospitais não especializados que também atendem pacientes crônicos para o manejo rápido e eficaz das complicações da doença falciforme na infância, visando a redução da morbidade e da letalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104180>

ID - 2368

PROGNOSTIC MARKERS IN STROKE IN SICKLE CELL ANEMIA PATIENTS

IPC Tavares ^a, FLO Gomes ^b, JSV Campelo ^b, ACS Castro ^{c,d}, ÉJS Freitas ^{c,d}, MMP Luciano ^{c,d}, MOO Nascimento ^{c,d}, R Ramasawmy ^a, ACD Ferreira ^{c,d}, JpDm Neto ^{b,c,d,e}

^a Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA) Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^b Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^d Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

Introduction: Sickle cell anemia (SCA) is an autosomal recessive condition that presents with a wide variety of clinical manifestations. Among them, stroke is one of the most debilitating pathologies. **Objectives:** To analyze the potential associations between laboratory markers and the incidence of stroke in patients with sickle cell anemia (SCA) treated at the Hematology and Hemotherapy Foundation of Amazonas (HEMOAM). **Material and methods:** The study employed a cross-sectional observational design, encompassing a cohort of patients of both sexes, with diagnoses substantiated by the HPLC technique. The technique employed for the diagnosis of stroke was transcranial Doppler (TCD). The laboratory data were obtained through access to the patient's medical records. **Results:** A total of 274 patients participated in the study. In patients who developed stroke, there was a significant increase in direct bilirubin (DB) ($p < 0.001$), HDL ($p = 0.03$), iron ($p < 0.001$), ferritin ($p < 0.001$), and HbA1 ($p < 0.001$) when compared to those who did not develop stroke. **Discussion and conclusion:** Studies have shown that about 10% of SS patients have experienced a stroke. Studies show that up to 20% of patients over 19 years old and up to 50% of patients over 45 years old have strokes. The study found higher levels of BD, iron, ferritin, and HbA1 in people with stroke. This is similar to what other studies have found. These studies suggest that higher levels of these substances are linked to severe hemolysis. Hemolysis is when there is too much red blood cell destruction. This can lead to more frequent blood transfusions. But this is the first time that really high HDL levels have been linked to stroke. Studies usually show that SS patients have lower levels of HDL. It is important to know that doctors are using a treatment called hydroxyurea together with red blood cell transfusions at least once a month. This treatment is currently being used in blood centers to help patients keep a hemoglobin concentration of at least 9 g/dl and an HbS fraction of less than 30%. This helps reduce the number of stroke cases in patients. Stroke has

been shown to have a devastating impact on patients with atrial fibrillation (AF), often resulting in increased mortality, disability, and loss of neurocognitive function. The implementation of effective screening tests and continuous transfusion therapy has led to the prevention of several clinical complications. The multifaceted nature of stroke risk, encompassing a constellation of risk factors and potential complications, is well-documented. Although stroke is more prevalent among adults, the risk is particularly elevated in children and in individuals who do not undergo comprehensive monitoring. Appropriate management, with an emphasis on early diagnosis and rigorous monitoring, has been demonstrated to significantly improve quality of life and reduce mortality among sickle cell disease patients.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104181>

ID – 1724

REAL-WORLD SAFETY PROFILE OF TWICE-DAILY DEFERIPRONE FOR IRON OVERLOAD IN US PATIENTS WITH THALASSEMIA, SICKLE CELL DISEASE OR OTHER ANEMIAS

S Sheth ^a, A Lal ^b, A Appiah-Kubi ^c, SA Peslak ^d, NT Temin ^e, RR Palhares ^f, T Coates ^g

^a New York-Presbyterian Hospital-Weill Cornell Medical Center, United States

^b UCSF Benioff Children's Hospital Oakland, United States

^c Northwell Health New York, Cohen Children's Medical Center New York, United States

^d Department of Medicine, Division of Hematology/Oncology, University of Pennsylvania Perelman School of Medicine, United States

^e Chiesi Canada Corp., United States

^f Chiesi Brasil, São Paulo, SP, Brazil

^g Children's Hospital Los Angeles, United States

Introduction: Iron overload is a significant cause of transfusion-related morbidity and mortality. Deferiprone (DFP) is an oral iron chelator with > 28 years of safety and efficacy data. Initially approved for administration three times a day (TID), a twice-a-day (BID) formulation was developed to improve patient adherence. The United States (US) Food and Drug Administration (FDA) approved DFP BID for transfusional iron overload in patients with thalassemia in 2020, and DFP TID and BID for sickle cell disease (SCD) or other anemias in 2021. **Objectives:** To evaluate the real-world safety profile of DFP, the Ferriprox[®] Total Care Registry was established in the US. Here, we assess the safety of DFP BID in patients with thalassemia, SCD, or other anemias in real-world clinical practice. **Material and methods:** Data were obtained from US patients receiving DFP BID between July 1st 2020–August 31st 2023. DFP exposure: time active in the registry. Frequency of adverse events (AEs) and serious AEs (SAEs) by Medical Dictionary for Regulatory Activities (MedDRA) Preferred Term was assessed. **Discussion and conclusion:** A total of 425 patients were referred to the Ferriprox[®] Total Care Registry. Primary

diagnoses included “thalassemia” (n = 133, 31.3%), “SCD” (n = 197, 46.4%), “other anemias” (n = 30, 7.1%), and “other indications” (n = 65, 15.3%). Overall, 364 patients (85.6%) were ≥ 18 years of age. An estimated total exposure of 839 patient-years was observed in 412 patients who received ≥ 1 month DFP BID treatment. In total, 1250 AEs and 437 SAEs were reported. All reports of agranulocytosis (2 events) and neutropenia (7 events) recovered. None of the 33 fatal outcomes reported were assessed as possibly or probably related to DFP treatment. DFP BID is well-tolerated in real-world clinical practice in patients with thalassemia, SCD, or other anemias, with no new safety concerns identified compared to DFP TID. Limitations associated with real-world data collection must be acknowledged. Disclosures and financial support This project was funded by Chiesi USA, Inc. Medical writing support was provided by Cactus Life Sciences®, and funded by Chiesi Ltd.

References:

Sheth S, et al. HemaSphere. 2025; 9(S1):4011-4.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104182>

ID - 1803

REFRACTORY AUTOIMMUNE HEMOLYTIC ANEMIA AND RECURRENT THROMBOEMBOLIC EVENTS: A CASE REPORT

A Pizetta, BFBd Loyola, ACSD Buffoni, BL Vaz, HG Rui, NF Lorenção, AB Cazeli, VRH Nunes, ANL Prezotti, SS Marcondes

Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM), Vitória, ES, Brazil

Introduction: Autoimmune hemolytic anemia (AIHA) is a rare disease with an incidence of 0.2 per 1,000,000 individuals under 20 years of age. Patients with AIHA have a higher propensity for thrombotic events and other autoimmune disorders. Studies demonstrate that 11-20% of that population may develop thromboembolic events during anemic episodes. **Case description:** Male, 71 years old, diagnosed with primary AIHA in August/2023 after ruling out secondary causes. In December/2023, he presented spontaneous pulmonary thromboembolism (PTE) as the first thrombotic event. Anticoagulation was started with rivaroxaban for 6 months until July/2024, when it was discontinued due to gastrointestinal (GI) bleeding without identifiable lesions on colonoscopy. The patient has maintained AIHA treatment with prednisone since diagnosis. In February/2025, after 6 months without anticoagulation, he complained of exertional dyspnea and fatigue for 3 months, presenting markedly elevated D-dimer (5,873 ng/ml; NV < 500 ng/ml). Due to clinical suspicion of PTE, he was referred to the emergency department, where full anticoagulation with enoxaparin was initiated. Chest CT angiography confirmed filling defect at pulmonary artery bifurcation. During hospitalization, there was progressive hemoglobin (Hb) decline requiring increased corticotherapy

from 15 mg/day to 100 mg/day. On the 10th day, pulsotherapy was performed as a result of his low level of Hb (5.8 g/dl) despite optimized medications. After 2 days, he developed hematochezia episodes maintained even after enoxaparin discontinuation. On the 17th day, due to pulse therapy-refractory AIHA, rituximab 375 mg/SC was prescribed, prednisone returned to 100 mg/day, and an inferior vena cava filter was placed. After 26 days, Hb stabilized at 9.5 g/dl, colonoscopy showed no abnormalities, and he was discharged with prednisone 60 mg/day and apixaban. During outpatient follow-up, he remains stable and without new bleeding episodes, with Hb at 12.3 g/dl. **DISCUSSÃO:** Several mechanisms justify thrombotic predisposition in AIHA: erythrocyte membrane alteration by autoantibodies with coagulation enzymatic complex formation; red blood cell surface destruction; free Hb from hemolysis increasing adhesion molecule expression; pro-inflammatory effects of free heme, among others. Additionally, glucocorticoid therapy also contributes to prothrombotic state in these patients. Anticoagulant prophylaxis, although not recommended by guidelines and lacking randomized clinical trials for validation, has proven useful in studies with hospitalized patients. In this case, the patient had a thrombosis history, but anticoagulation discontinuation became necessary due to GI bleeding without apparent cause on colonoscopy, thus attributed to rivaroxaban. Meta-analyses indicate greater association of rivaroxaban with GI bleeding compared to apixaban, which has a more favorable safety profile, justifying the medication switch at discharge. **Conclusion:** Despite being rare, AIHA is a severe disease with considerable morbimortality, deserving attention for early diagnosis and treatment. In the future, randomized clinical trials should be proposed to validate the benefit of thrombotic event prophylaxis in this patient profile, ensuring better quality of life and reduced morbimortality.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104183>

ID - 2240

RELAÇÕES ENTRE CINESIOFOBIA E PARÂMETROS CLÍNICOS EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME

G Feldberg, BD Benites, MM Galafassi, MSM Rosa, BP Campelo, AL Lopes, ALV Pansani, F Galvão, STO Saad

Centro de Hematologia e Hemoterapia (Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia do Sangue, Campinas, SP, Brasil

Introdução: Uma proporção significativa de pacientes vivendo com Doença Falciforme (DF) apresenta dor em mais de 50% dos dias. Uma abordagem biopsicossocial reconhece a influência de fatores sociais, psicológicos e comportamentais na experiência da dor, assim como os desafios no seu manejo considerando sua natureza multifatorial e subjetiva. Componentes físicos e psicológicos, como a cinesiofobia – conceituada como medo excessivo, irracional e debilitante de

realizar um movimento - podem afetar significativamente a percepção de dor e os níveis de incapacidade. **Objetivos:** O objetivo desse estudo foi mensurar a presença de cinesiofobia em pacientes com Doença Falciforme e analisar seu impacto em parâmetros clínicos relacionados à doença. **Material e métodos:** Os participantes foram categorizados por sexo, idade e presença de dor crônica. Os pacientes foram avaliados por meio do Índice de Osteoartrite das Universidades Western Ontario e McMaster de acordo com a capacidade funcional (CF-WOMAC), que é um questionário multidimensional com subescalas de dor, rigidez e função física, e através do questionário Tampa Scale for Kinesiophobia - TSK (quanto maior a pontuação maior o grau de cinesiofobia). Foi avaliada, também, a correlação entre cinesiofobia e variáveis clínicas/funcionais. **Resultados:** O estudo incluiu 62 pacientes, 43 mulheres e 19 homens, incluindo 46 HbSS, 10 HbSC, 3 HbS β 0, e 3 HbS β +, com mediana de idade de 44,5 (28,0–65,0) anos. A pontuação do TSK apresentou mediana de 44,5 (28,0 a 65,0). Ao comparar os pacientes pela presença ou não de dor crônica, os escores de cinesiofobia foram 45 (30,0-65,0) e 39,0 (28,0-52,0) para os grupos com dor crônica (n=53) e sem dor (n=9), respectivamente (p=0,043). Avaliando a CF-WOMAC observou-se pontuação mediana de 16,5 (0,0 a 60,0) para o total de pacientes avaliados e, quando estratificado o grupo, os resultados demonstraram a mediana de 21 (0-60) para o grupo com dor crônica e 3 (0-14) para o grupo sem dor (p < 0,001). Foi encontrada uma correlação significativa entre cinesiofobia e CF-WOMAC (R=0,459, p < 0,001). **Discussão e conclusão:** Os resultados deste estudo evidenciaram níveis elevados de cinesiofobia entre os participantes, independentemente da presença ou ausência de dor. No entanto, observou-se um nível significativamente mais elevado de cinesiofobia no grupo com dor crônica, sugerindo que o medo do movimento pode estar associado à sua intensificação e persistência da dor crônica, refletindo em maior limitação e incapacidade funcional. O mesmo pode ser observado pelos resultados da correlação positiva identificada entre cinesiofobia e as limitações funcionais, o que pode contribuir para o agravamento da disfunção motora, portanto de acordo com o estudo, pacientes com DF e com dor crônica apresentaram níveis significativos de cinesiofobia e piores parâmetros clínicos. Portanto, este estudo destaca a necessidade de uma abordagem multidimensional para o manejo da dor crônica, devendo considerar aspectos fisiológicos, funcionais e psicológicos para proporcionar um cuidado mais eficaz.

Referências:

Siqueira SB, Teixeira-Salmela LF, Magalhães CF. Escala Tampa de Cinesiofobia-Brasil. *Acta Ortop Brasil*. 2007;15(1):19-24.

Tichonova A, Rimdeikienė I, Petruševičienė D, et al. The relationship between pain catastrophizing, kinesiophobia and subjective knee function during rehabilitation following anterior cruciate ligament reconstruction and meniscectomy: A pilot study. *Medicine*. 2016;52(4):229-37

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104184>

ID - 1098

RELATO DE CASO: ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE A FRIO COM DESFECHO FATAL EM PACIENTE GERIÁTRICA

F Rodrigues Romequis Correa,
EF Gil dos Santos, J de Campos Inacio Gazola,
B Laperuta do Carmo,
P de Mello Novita Teixeira

Associação da Santa Casa de Misericórdia de
Ourinhos, Ourinhos, SP, Brasil

Introdução: A Anemia Hemolítica Autoimune (AHAI) por autoanticorpos frios é uma condição rara, em que anticorpos IgM reagem em baixas temperaturas, com atividade térmica que pode se estender até 30 °C e ativar a via clássica do complemento, levando à hemólise intravascular. O diagnóstico é baseado em Teste de Antiglobulina Direto (TAD) positivo para C3d e presença de IgM no soro. Este relato aborda um caso de AHAI a frio em paciente idosa com desfecho desfavorável. O objetivo foi descrever as manifestações clínicas, os achados laboratoriais e imuno-hematológicos, ressaltando os principais desafios envolvidos no diagnóstico e na conduta terapêutica. O estudo foi conduzido por meio de revisão retrospectiva do prontuário hospitalar. **Descrição do caso:** Em 25/06/2025, paciente de 76 anos foi admitida com fadiga, astenia, inapetência e dispnéia. Exames mostraram hemoglobina (Hb) de 4,9 g/dL, reticulócitos de 2,1% e LDH de 518 U/L, sem histórico de anemias ou transfusões. Solicitou-se transfusão de concentrado de hemácias. O TAD apresentou 3+ em anti-C3d e 1+ em monoespecífico. Autocontrole (AC), Teste Indireto (TI e TII) e Prova de Compatibilidade (PC) foram positivos (3+) em salina e negativos em antiglobulina humana (AGH), exceto a PC, que manteve 3+ em AGH. Os achados sugeriram AHAI a frio. Realizou-se teste de eluato com técnica de eluição ácida. O eluato testado contra painéis de hemácias resultou negativo tanto em salina quanto em AGH, não permitindo identificar autoanticorpos específicos. Após quatro dias, os testes apresentaram resultados positivos para AC, TI, TII e PC (4+ em salina) e negativos em AGH, reforçando o padrão imunológico da AHAI a frio. A paciente evoluiu com piora clínica e Hb de 3,9 g/dL, vindo a óbito antes de tentativa transfusional. **Conclusão:** O caso evidencia a gravidade e rápida evolução da AHAI a frio em idosos, além de demonstrar a complexidade diagnóstica mesmo com testes especializados como Eluato. A ausência de detecção de autoanticorpos específicos reforça os desafios laboratoriais e clínicos para diagnóstico e manejo eficaz.

Referências:

- Berentsen S, Barcellini W. Autoimmune hemolytic anemias. *New England Journal of Medicine*, 2021;385(15):1407-19.
- Cunha NCR, et al. Doença hemolítica por aglutinina a frio: um relato de caso. *Hematol Transfus Cell Ther.*, 2022.

3. Moretto FA, Sousa ACT, Fernandes HP, Barjas-Castro ML. Doença da aglutinina fria (CAD) e síndrome da aglutinina fria (CAS): investigação laboratorial segundo Consenso Internacional 2020. *Hematol Transfus Cell Ther.* 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104185>

ID – 2506

RELATO DE CASO: MANEJO DA DOENÇA HEMOLÍTICA DO FETO E DO RECÉM-NASCIDO COM USO ANTENATAL DE IMUNOGLOBULINA EM GESTANTE COM DOENÇA FALCIFORME

MS Kando, EM Francalanci, MF Rosa, AB Filho, LC Nascimento, POC Terra

Universidade Federal de Uberlândia (UFU),
Uberlândia, MG, Brasil

Introdução: Aloanticorpos maternos contra antígenos eritrocitários diferentes do RhD podem causar hemólise clinicamente significativa de hemácias fetais e neonatais, conhecida como doença hemolítica do feto e do recém-nascido (DHFRN). Aloanticorpos contra antígenos eritrocitários não-RhD são observados em aproximadamente 1,5 a 2,5 % das gestações, desenvolvidos após transfusões ou sangramento feto-materno. O risco de aloimunização em pacientes com Doença Falciforme (DF) é maior que na população geral, devido a diferença de perfil antigênico, frequência de transfusões e resposta imune exacerbada, chegando a incidência de 20 a 50% de aloanticorpos ao longo da vida. O manejo pré natal envolve a triagem de rotina para anticorpos irregulares, a avaliação do significado clínico do anticorpo, a determinação do perfil antigênico do feto e o monitoramento não invasivo da anemia fetal. Os tratamentos para DHFRN incluem transfusão intrauterina (TIU), fototerapia, exsanguineotransfusão e Imunoglobulina intravenosa (IGIV). O relato objetiva descrever caso de DHFRN em filho de mãe portadora de DF com múltiplos aloanticorpos com intervenção antenatal com IGIV e provável redução de gravidade no feto e recém nascido. A metodologia do relato foi com estudo de caso conduzido no HC-UFU e revisão de literatura. **Descrição do caso:** RN, pré termo, parto cesárea com 34 semanas e 3 dias devido a anemia materna grave - DF aloimunizada com restrição de transfusão (Anti-C, Anti-E, Anti-Jkb, Anti-Fya, Anti-Lea e Anticorpo de especificidade não determinado pelo painel de hemácias com suspeita de ser voltado contra antígeno do sistema KNOPS) com Hb 4,6g/dl, sem Concentrado de Hemácias (CH) compatível, com histórico de Síndrome de Hiperhemólise (SHH) em última transfusão com bolsa compatibilizada com 25 semanas e 5 dias de gestação. Mãe recebeu IGIV e corticoterapia para manejo da SHH e manteve uso nos últimos dois meses de gestação. Monitoramento não invasivo de anemia fetal sem alterações. RN apresentou icterícia precoce (Bilirrubina total 4,17 $\mu\text{mol/L}$ com 8 horas de vida), quando iniciou fototerapia (Nível de fototerapia 6,2; Nível de Exsanguineotransfusão 14,1), tendo recebido por 4 dias. Fenotipagem eritrocitária: O positivo (D+, C+, c+, E-, e+, K-, Jka+,

Jkb-, M+, N+, Duffy e Lewis não avaliados). Teve boa resposta à fototerapia. Hb inicial normal, sem reticulocitose, porém com queda progressiva após o nascimento e repercussão clínica tardia: 14g/dl (1º dia); 11,8 (5 dias); 9,2 (21 dias). Recebeu IGIV 1g/kg e Eritropoetina 400UI/kg 3x por duas semanas iniciadas com 21 dias de vida. Evoluiu com boa resposta clínica e laboratorial: Hb 13g/dl (6 semanas). **Conclusão:** O caso descrito ilustra o efeito terapêutico da IGIV antenatal na DHFRN em bebê de mãe aloimunizada por grupos menores com restrição/contraindicação à terapia transfusional e possível redução de gravidade clínica. Um Estudo de coorte retrospectivo multicêntrico, conduzido por Zwiers et al. (2018), comparou gestações de mães com anticorpos anti-D tratadas com IGIV com gestações de mães não tratadas. Foi encontrado atraso de 15 dias para a necessidade de TIU quando comparado ao grupo não tratado. Se a IGIV foi iniciada antes de 13 semanas de gestação, uma diferença de 25 dias foi encontrada para o início de anemia grave com necessidade de TIU. A sobrevida global foi de 88% e não diferiu entre os grupos de tratamento. Assim, a IGIV antenatal pode ser uma opção terapêutica na DHFRN, principalmente nos casos com restrição à terapia transfusional.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104186>

ID - 2076

RELATO DE TRÊS CASOS DE HEMOGLOBINA RUSH EM HETEROZIGOSE NO MARANHÃO: IMPLICAÇÕES LABORATORIAIS E DIAGNÓSTICAS

GA Bernardino^a, LA Souza-Junior^b,
EP Noronha^a, E Belini-Junior^b

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia do
Maranhão (HEMOMAR), São Luís, MA, Brasil

^b Universidade Federal de Mato Grosso do Sul
(UFMS), Três Lagoas, MS, Brasil

Introdução: A hemoglobina (Hb) Rush é uma variante instável da cadeia β , causada pela mutação HBB:c.304G>C (β 101 Glu→Gln), associada a anemia hemolítica leve a moderada mesmo em heterozigose. No HPLC, elui no “S-window”, podendo gerar diagnósticos equivocados. No Brasil, há poucos relatos. Descrevemos três casos diagnosticados no Ambulatório do Hemocentro do MARANHÃO (HEMOMAR), destacando o desafio diagnóstico e a importância da confirmação molecular. **Descrição do caso:** Três pacientes do sexo feminino, com 36, 34 e 40 anos, foram atendidas no Ambulatório do HEMOMAR para a investigação de anemia. As amostras de sangue total foram encaminhadas ao Laboratório de Genética da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS/CPTL) para investigação molecular de perfis hemoglobínicos inconclusivos. Realizaram-se hemograma e reticulograma no analisador automatizado ADVIA 2120i, análises bioquímicas no sistema ARCHITECT ci4100, cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC) no equipamento Premier Resolution, eletroforese de hemoglobinas (ELH) em pH ácido e alcalino no sistema SPIFE® 3000 e sequenciamento do gene HBB no sequenciador

3730xl DNA Analyzer. Os hemogramas revelaram: E=4,27; 3,38 e 3,71 milhões/mm³, Hb = 12,3; 10,4 e 10,4 g/dL, Ht = 37,5%; 32,5% e 33,0%, VCM = 87,8; 96,3 e 88,9 fL, HCM = 28,8; 30,8 e 28,1 pg, CHCM = 32,9%; 32,0% e 31,6%, RDW = 20,3%; 23,28% e 23,4%, Ret = 105.500 (2,47%); 167.200 (4,49%) e 224.900/mm³ (6,06%). A morfologia mostrou anisocitose, policromasia e hemácias em alvo nos três casos, além de dacriócitose em dois deles. As análises bioquímicas apresentaram LDH = 207; 370 e 192 U/L, BT = 0,66; 0,30 e 0,59 mg/dL, BD = 0,21; 0,10 e 0,18 mg/dL, BI = 0,45; 0,20 e 0,41 mg/dL. O HPLC mostrou Hb A0 = 46,5; 49,2 e 48,3%, Hb A₂ = 3,2; 3,8 e 5,2%, Hb F = 1,9; 0,7 e 0,8% e Hb Variante* = 42,4; 42,8 e 41,2% (mesmo tempo de eluição da Hb S em HPLC, com RRTS = 1015). A ELH em pH alcalino apresentou três frações, uma de Hb A e duas na região de Hb F; em pH ácido, uma fração na posição de Hb A e outra em Hb S. A análise molecular confirmou a mutação HBB:c.304G>C em heterozigose nos três casos. O sequenciamento do HBB identificou em todos os casos a mutação c.304G>C (p.Glu101Gln) em heterozigose, confirmando o diagnóstico de Hb Rush. A Hb Rush é uma variante rara e instável da cadeia β, associada a anemia hemolítica mesmo em heterozigose, diferindo da maioria das hemoglobinas variantes, que são assintomáticas nessa condição. Nos três casos apresentados, os achados hematológicos mostraram graus variáveis de anemia e reticulocitose, compatíveis com hemólise compensada, além de alterações morfológicas típicas. O padrão cromatográfico no HPLC, com eluição no mesmo “S-window”, representa um desafio diagnóstico significativo, podendo levar a erros de interpretação quando não associado a outras metodologias. A integração entre HPLC, eletroforese de Hb (s) e biologia molecular foi essencial para a elucidação dos casos, reforçando a necessidade de protocolos diagnósticos ampliados. **Conclusão:** A identificação da Hb Rush requer abordagem diagnóstica integrada para evitar diagnósticos equivocados de traço falciforme. O reconhecimento de seu potencial hemolítico mesmo em heterozigose é fundamental para o acompanhamento clínico adequado. Este relato amplia o registro de casos no Brasil e ressalta a importância da confirmação molecular em variantes com sobreposição fenotípica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104187>

ID - 1157

RETINOPATIA FALCIFORME: LIMITES DA AVALIAÇÃO CLÍNICA CONVENCIONAL E O PAPEL DA ANGIOGRAFIA DE CAMPO AMPLO

ACRd Oliveira, ARC Monte, RCd Oliveira, RLS Defina, JNP Castro, ACL Camargo, MA Nascimento, SJPCd Vasconcelo, MBd Melo

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

Introdução: A retinopatia falciforme é uma complicação silenciosa e potencialmente grave da doença falciforme (DF), frequentemente subestimada pela avaliação clínica isolada e com manifestações distintas conforme o genótipo. Avanços

recentes nas técnicas e práticas de rastreamento têm ressaltado a importância do uso de exames complementares na avaliação oftalmológica desses pacientes (Cummings, et al. 2024). Nesse contexto, a angiografia fluoresceínica de campo amplo (AGF-WF) permite a detecção precoce de alterações vasculares periféricas, ampliando a acurácia diagnóstica. A relação entre os genótipos da DF e os padrões de retinopatia ainda é pouco explorada na prática clínica. **Objetivos:** Considerando as limitações dos métodos clínicos convencionais, este estudo comparou seu desempenho diagnóstico com o da AGF-WF na detecção e classificação da retinopatia falciforme, analisando também os padrões retinianos e laboratoriais nos genótipos SS e SC. **Material e métodos:** 16 pacientes com doença falciforme (9 com genótipo SS e 7 com SC) foram submetidos à avaliação oftalmológica completa, incluindo fundoscopia, retinografia e AGF-WF, além da análise de parâmetros hematológicos. Os dados clínicos, laboratoriais e de imagem foram analisados de forma comparativa entre os genótipos. **Resultados:** A retinopatia foi identificada com os exames convencionais em 8 de 16 pacientes (50%). Após a AGF-WF, 6 pacientes foram reclassificados, totalizando 13 casos (81,3%) com retinopatia — 8/9 no grupo SS e 5/7 no SC. No grupo SS, quatro pacientes passaram de ausência de retinopatia para grau II, e dois de grau I para grau II. No grupo SC, 5 dos 7 pacientes apresentaram retinopatia após avaliação completa, incluindo dois casos proliferativos. Os resultados apontam para diferenças marcantes no padrão de retinopatia entre os genótipos, sugerindo mecanismos fisiopatológicos distintos que podem influenciar tanto a apresentação quanto a progressão da doença ocular. Os pacientes com genótipo SS apresentaram maior frequência de lesões isquêmicas periféricas e retinopatia não proliferativa (grau II), associadas a níveis mais baixos de hemoglobina e marcadores laboratoriais de hemólise aumentados, como bilirrubina indireta. Por outro lado, pacientes com genótipo SC apresentaram maior proporção de retinopatia proliferativa (grau III), mesmo com hemoglobina mais elevada e menor evidência de hemólise, sugerindo influência de mecanismos relacionados à viscosidade sanguínea. **Discussão e conclusão:** A AGF-WF demonstrou ser uma ferramenta indispensável na reclassificação e detecção de lesões não identificadas clinicamente. Os padrões distintos entre os genótipos reforçam a necessidade de uma abordagem diagnóstica individualizada. A avaliação multimodal, sobretudo com AGF-WF, aprimora o reconhecimento precoce e o estadiamento da doença ocular. Em estudos futuros buscaremos correlacionar esses achados clínico-laboratoriais com dados moleculares obtidos em modelos in vitro, visando elucidar alvos terapêuticos relacionados à angiogênese na retinopatia falciforme.

Referências

Apoio financeiro: FAPESP (2024/14703-8 e 2024/02153-3) e CNPq (153847/2024-7). Cummings, Olivia W et al. “Advances in sickle cell retinopathy screening techniques, tests, and practices: A systematic review.” American journal of hematology vol. 99,11 (2024): 2152-2163. doi:10.1002/ajh.27439

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104188>

ID - 1972

RETINOPATIA SECUNDÁRIA A DOENÇA FALCIFORME HbSC

PBT Ernesto, MFH Costa, CCS Dutra, JO Vieira, LES Leite, JIO Santos, WAPA Júnior, GF Sousa

Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: As complicações oftalmológicas crônicas em pacientes com anemia falciforme (AF) incluem retinopatia falciforme proliferativa (também conhecida como doença proliferativa da retina) e hemorragia vítrea. prevalência de retinopatia proliferativa relatada como sendo maior para aqueles com genótipo de hemoglobina SC (HbSC) (33%) em comparação com o genótipo HbSS (14%). Possui pico de prevalência em pacientes com HbSC entre 15 e 24 anos. A isquemia causada pela vaso-oclusão das arteríolas da retina leva à liberação de fatores do tecido vascular que estimulam a angiogênese. Para avaliação dessa complicação, podemos realizar oftalmoscopia direta e indireta, biomicroscopia de lâmpada de fenda ou angiografia com fluoresceína. Já o tratamento é feito em parceria com o oftalmologista através de terapia com fotocoagulação a laser. O objetivo do estudo é contribuir para melhor entendimento e prevenção dessa complicação grave da doença. **Descrição do caso:** J.J.S.S., sexo masculino, 33 anos, já em acompanhamento clínico em serviço de referência devido Doença Falciforme HbSC, porém não realizava o seguimento adequado. Procura novamente serviço devido queixa de baixa acuidade visual, com evolução progressiva nos últimos 06 meses, refere que sintomas estão relacionados ao olho direito. Encaminhado para avaliação oftalmológica de urgência, realizado teste de acuidade visual e fundoscopia. Foi evidenciado acuidade visual abaixo da normalidade 20/40. Na fundoscopia evidenciado edema macular, tração vítrea em arcada temporal superior com áreas de isquemia periférica em ambos os olhos. Paciente segue em acompanhamento multiprofissional, nos outros exames não foram evidenciados outras complicações da doença falciforme. O paciente está em acompanhamento com oftalmologista e iniciará tratamento complementar com fotocoagulação a laser visando impedir a progressão da complicação. **Conclusão:** O rastreamento da retinopatia secundária a doença falciforme deve ser feita anualmente com teste oftalmológico específico desde a infância. Alterações retinianas podem ser observadas em pacientes menores de 18 anos e a oclusão da vasculatura retiniana pode ser vista em cerca de 50% das crianças com genótipos HbSS e HbSC aos 5 anos de idade e 90% das crianças aos 12 anos. Por ser uma complicação grave que pode trazer alterações oftalmológicas permanentes, a identificação da retinopatia em paciente com HbSC necessita ser mais precoce. Novos estudos sobre essa complicação necessitam ser feitos para melhorar a resposta ao tratamento e melhor qualidade de vida para esses pacientes.

Referências:

Jin J, Miller R, Salvin J, Lehman S, Hendricks D, Friess A, et al. Funduscopy examination and SD-OCT in detecting sickle

cell retinopathy among pediatric patients. Journal Of American Association For Pediatric Ophthalmology And Strabismus. [S.L.], v. 22, n. 3, p. 197-205, jun. 2018. Elsevier BV.

Houwing M, Pagter PJ, Van Beers EJ, Biemond BJ, Rettenbacher E, Rijneveld AW, et al. Sickle cell disease: clinical presentation and management of a global health challenge. Blood Reviews, [S.L.], v. 37, p. 100580, set. 2019. Elsevier BV

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104189>

ID - 1019

SEGUIMENTO AMBULATORIAL DE PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME EM HOSPITAL TERCIÁRIO: ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA

BC Sacchi, LLASM Correia, ALC Gaspar, LC Brito, PGG Filho, RM Turcatto, TdSP Marcondes, LN Melo, AG Valente, RO Coelho

Universidade Estadual Paulista (UNESP), Botucatu, SP, Brasil

Introdução: A Doença Falciforme (DF) é a hemoglobinopatia mais comum no Brasil. O acompanhamento especializado e contínuo é fundamental para a melhoria da qualidade de vida desses pacientes, visto que estão sujeitos a múltiplas complicações agudas e crônicas decorrentes da doença. **Objetivos:** Avaliar o perfil atual dos pacientes com Anemia Falciforme em um Hospital Terciário. **Material e métodos:** Estudo de coorte retrospectiva dos dados de prontuário dos pacientes maiores de 15 anos atendidos sob o CID de Anemia Falciforme desde 2020. **Resultados:** Foram incluídos 60 pacientes, sendo 53% do sexo feminino e com idade mediana de 32 anos. O fenótipo HbSS esteve presente em 66% dos pacientes, seguido por SC (18%) e S-Talassemia (15%). As principais complicações apresentadas pelos pacientes foram: Crises Vaso-oclusivas (56,7%), Colelitíase (56,3%), Infecções (38,3%, 82% pulmonares), Síndrome Torácica Aguda (STA) (28,3%, 88% em HbSS), Lesões Ósseas (28,3%, 85% com necrose de cabeça de fêmur), AVC (18,3%, 81% isquêmicos) e Úlceras (6,7%). Em relação ao Suporte Transfusional, somente 4 pacientes estão regularmente realizando Transfusões de Troca e 22 pacientes estão em regime de transfusões esporádicas. Em relação à aloimunização, 50% dos pacientes possuem aloanticorpos, mais frequentemente contra o Sistema Rh. 66% dos pacientes estão em uso regular de medicações e 57,1% estão em uso de Hidroxiureia. A mediana da ferritina foi de 432. Em relação ao Transplante de Medula Óssea (TMO), 42 pacientes foram considerados não elegíveis, enquanto 18 apresentaram potencial elegibilidade. Durante o período analisado, 9 pacientes faleceram, com uma idade média de 32 anos (5 por STA e 4 por complicações infecciosas) e 10 perderam seguimento. **Discussão e conclusão:** A epidemiologia da DF observada em nosso serviço é congruente com os dados fornecidos pelo Ministério da Saúde (MS), o qual descreve que, no Brasil, a distribuição dos fenótipos é de 61,9% para SS, 25,8% SC e 12,6% com outras formas; a predominância no sexo feminino também foi condizente. Em relação às complicações: as crises vaso-oclusivas foram os eventos agudos mais comuns e o

principal local de lesão óssea foi a cabeça de fêmur, dados também em consonância com a literatura. Adicionalmente, a prevalência descrita de úlcera em membros inferiores em estudo internacional é de 5-25%, também correspondente aos dados obtidos. No entanto, a principal causa de óbitos encontrada em nosso serviço foi decorrente de STA, enquanto na literatura foram associados a processos infecciosos. Além disso, também foi observada uma menor incidência de AVC nos pacientes do serviço, pois a descrição geral é de que cerca de 40% dos pacientes até 18 anos podem ter alguma forma de AVC, incluindo silencioso. Por fim, apesar de muitos pacientes do serviço serem potenciais candidatos ao TMO Alogênico pelas complicações da doença, a elegibilidade a tal conduta não se sustentou devido a diversos motivos, tais como: polimorbidade, idade e contexto social. O conhecimento da epidemiologia da DF é essencial para otimização e individualização terapêutica local frente a uma doença com grande impacto na qualidade de vida de pacientes adultos jovens. A conscientização dos pacientes a respeito da doença e sobre a importância da adesão medicamentosa é primordial para redução de complicações e aumento da expectativa de vida.

Referências:

BRASIL. Ministério da Saúde. Perfil das hemoglobinopatias: doença falciforme: dados 2016 [recurso eletrônico]. Brasília: Ministério da Saúde, 2021. 39 p.: il.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104190>

ID - 2384

SEQUESTRO ESPLÊNICO EM PACIENTE ADOLESCENTE COM ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA: RELATO DE CASO

RMA Rodrigues, JJV Junior, KG Frigotto, ICR Diogo, EB Riscarolli, LN Veloso, BPd Santos, MCd Magalhães, VRGda Valviessse

Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A esferocitose hereditária (EH) é uma anemia hemolítica hereditária causada por alterações em proteínas de membrana eritrocitária. Embora seja de evolução crônica, complicações agudas, como o sequestro esplênico, podem ocorrer e representam emergências hematológicas potencialmente fatais. A indicação de intervenção cirúrgica como a esplenectomia se torna frequentemente necessária para o controle definitivo da doença e prevenção de novos episódios graves. **Descrição do caso:** Adolescente do sexo feminino, 17 anos, diagnosticada com EH aos 5 anos, foi internada com sepse pulmonar e evoluiu com sequestro esplênico associado à piora do quadro anêmico, com anemia muito grave e necessidade transfusional de quatro concentrados de hemácias no total. Exame de imagem abdominal evidenciou esplenomegalia de 19 cm (aumento de mais de 60% do volume anterior). Evoluiu com melhora clínica após antibioticoterapia e suporte transfusional. Posteriormente, teve infecção pelo vírus Epstein-Barr (EBV) e evoluiu com progressão rápida da

esplenomegalia, sendo indicada esplenectomia. Após o procedimento cirúrgico, paciente evoluiu com boa resposta clínica e laboratorial, no momento sem sinais de hemólise e sem anemia nos exames laboratoriais. **Conclusão:** Este caso ilustra os desafios do sequestro esplênico, complicação classicamente associada à anemia falciforme mas que também pode ocorrer em outras anemias hemolíticas extravasculares, como a EH. Sua fisiopatologia envolve a retenção mecânica de esferócitos nos cordões esplênicos. A esplenectomia foi eficaz na estabilização clínica da paciente, configurando-se como medida definitiva para o controle da hemólise e prevenção de novas crises de sequestro.

Referências:

1. BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas: Esferocitose Hereditária. Brasília: Ministério da Saúde, 2023.
2. Brousseau DC, et al. Acute splenic sequestration in hereditary spherocytosis. *Journal of Pediatric Hematology/Oncology*. 2022;44(3):e123-e127.
3. Gallagher PG. Hereditary spherocytosis: Clinical features and diagnosis. In: UPTODATE, 2024.
4. Iolascon A, et al. Recommendations for splenectomy in hereditary hemolytic anemias. *Haematologica*. 2021;106(8):2304-11.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104191>

ID - 2080

SIGNIFICANT LABORATORY FINDINGS AMONG SS, SC, AND SB PATIENTS FROM MANAUS, AMAZONAS, BRAZIL

MMP Luciano ^{a,b}, FLO Gomes ^{c,d}, JSV Campelo ^{c,d}, IPC Tavares ^a, ACS Castro ^{a,b}, ÉJS Freitas ^{a,b}, MOO Nascimento ^{a,b}, SRL Passos LNMd, Albuquerque ^{a,c}, JPM Neto ^{a,b,c,e}

^a Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^d Fundação Hospitalar de Hematologia e Hemoterapia do Amazonas (HEMOAM), Manaus, AM, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

Introduction: Hemoglobinopathies are a group of diseases caused by structural alterations and/or defects in hemoglobin

synthesis. The most frequently described genotypes worldwide are SS, SC, and HbS/ β -thalassemia (S β). These genotypes present marked clinical heterogeneity and diverse hematological outcomes. **Objectives:** To describe the significant differences in laboratory data among SS, SC, and S β genotypes from patients that were at the Amazonas State Hematology and Hemotherapy Foundation (HEMOAM). **Material and methods:** This was an observational and descriptive study, with a retrospective analysis of clinical laboratory data obtained from the electronic medical records. **Results:** A total of 230 SS patients (83.6%), 23 SC (8.4%) and 22 S β (8.0%) participated in the study. The mean fetal hemoglobin (HbF) levels were highest in HbS β + patients (11.15%), followed by HbSS patients (9.46%) and HbSC patients (3.63%) - ($p < 0.001$). Mean total hemoglobin levels were similar between the HbSS (8.39 g/dL) and HbS β + (8.40 g/dL) groups and were both significantly lower than the HbSC group. These results reflect a pattern of chronic anemia in more severe forms of the disease ($p < 0.001$). The mean reticulocyte count was highest in the HbSS group (9.16%), followed by the HbS β + group (6.11%) and the HbSC group (4.76%). This indicates increased bone marrow activity in response to chronic hemolysis ($p < 0.001$). Regarding serum iron, the mean was 118.87 μ g/dL for HbSS group, while 111.21 μ g/dL in HbS β + group. The mean ferritin level was higher in HbSS group (824.95 ng/mL) than in those HbS β + group (542.83 ng/mL) and HbSC (328.28 ng/mL), however, these differences were not statistically significant ($p = 0.210$). **Discussion:** The laboratory findings corroborate the pattern previously described in the literature, the HbSS genotype presents the most altered hematological parameters, which is consistent with greater clinical severity. Conversely, HbSC patients exhibited milder laboratory findings, which corroborates their generally milder clinical presentation. The elevated levels of serum iron and ferritin levels in HbSS and HbS β + patients can be attributed to the frequency of transfusions and persistent hemolysis, despite the absence of statistical significance between the groups. **Conclusion:** These results demonstrate the laboratory differences among sickle cell disease genotypes and the importance of clinical correlations, highlighting the severe profile of HbSS patients. We emphasize the need to expand neonatal screening to enable early diagnosis in this population, improve therapeutic follow-up, prevent severe hemolysis episodes, and, most crucially, optimize clinical outcomes for these patients.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104192>

ID - 3313

SÍNDROME DE EVANS: A CONVERGÊNCIA DE DUAS CITOPENIAS IMUNOMEDIADAS - UM RELATO DE CASO

L Freire Rodrigues, C Gomes Luciano Bastos, F Gassmann Figueiredo, M Lopes de Araújo, G Gordiano Moreira, L de Marcos Araújo, MR Rocha Vieira, EM de Macedo Costa

Faculdade UNEX, Feira de Santana, BA, Brasil

Introdução: A Síndrome de Evans (SE) é uma condição autoimune rara, caracterizada pela associação entre anemia hemolítica autoimune do tipo quente (AHAI) e púrpura trombocitopênica imune (PTI). Pode ser primária ou secundária a doenças autoimunes ou neoplasias hematológicas. O tratamento inicial envolve corticosteroides e imunoglobulina intravenosa (IGIV), com possibilidade de uso de imunossuppressores, rituximabe ou esplenectomia nos casos refratários. Esse trabalho tem como objetivo relatar um caso de paciente jovem com SE, destacando o manejo clínico e terapêutico da anemia hemolítica associada à plaquetopenia. Foi usado como método uma revisão de prontuário associado a pesquisa bibliográfica. **Descrição do caso:** Mulher, 24 anos, procedente de Capim Grosso-BA, obesa (IMC 34,29 kg/m²), portadora de ansiedade generalizada e antecedente de hepatite A. Iniciou quadro viral com vômitos, febre, diarreia e cefaleia, evoluindo, após 10 dias, com anemia grave (Hb 4,5 g/dL), necessitando de internação em Jacobina-BA, transfusão de 2 concentrados de hemácias e apresentando LDH 1.448 U/L, bilirrubina total 2,38 mg/dL. Durante a internação, desenvolveu dor abdominal e realizou tomografia de abdome, que mostrou esplenomegalia e infarto esplênico. Instituiu-se prednisona 1 mg/kg/dia e encaminhamento para hematologia. Em consulta em 12/04/2025, mantinha Hb 4,5 g/dL e plaquetopenia leve (135.000/mm³), sendo diagnosticada com AHAI. Vinte dias depois, retornou com Hb 10 g/dL, plaquetas 16.000/mm³ e Coombs direto positivo, sendo acompanhada por nutricionista devido à obesidade. Introduziu-se azatioprina 50 mg 2x/dia e reduziu-se prednisona gradualmente. Em 05/07, apresentou anemia hemolítica com plaquetopenia (22.000/mm³), confirmando SE. Atualmente, encontra-se estável, sem corticoide, apenas com azatioprina, Hb 13 g/dL. A SE representa uma pequena fração das citopenias autoimunes, caracterizando-se pela coexistência de AHAI e PTI, frequentemente associada a outras doenças autoimunes. Sua apresentação clínica inclui anemia grave, icterícia, plaquetopenia e esplenomegalia, podendo evoluir com complicações trombóticas, como infartos esplênicos. O diagnóstico exige a exclusão de causas secundárias e a confirmação laboratorial de hemólise imune associada à trombocitopenia. O manejo inicial com prednisona 1 mg/kg/dia permanece padrão-ouro, porém, devido à elevada taxa de recidiva e aos efeitos adversos do uso prolongado, a introdução precoce de poupadores de corticoide, como a azatioprina, é recomendada. No caso, essa estratégia permitiu recuperação hematológica progressiva e evitou a necessidade de esplenectomia. Além do tratamento farmacológico, intervenções não farmacológicas, como controle da ansiedade por acupuntura e orientação nutricional, favoreceram a adesão terapêutica e a melhora do estado geral. Esse manejo multidisciplinar é especialmente importante em pacientes jovens, que enfrentam impactos psicossociais e físicos significativos. A experiência deste caso reforça que a SE, apesar de rara, exige vigilância clínica e flexibilidade terapêutica. A combinação de imunossupressão adequada, acompanhamento próximo e suporte multiprofissional aumenta as chances de remissão sustentada. **Conclusão:** A SE é rara e desafiadora, exigindo diagnóstico precoce e manejo individualizado. A introdução precoce de

azatioprina associada ao desmame gradual do corticoide, aliada ao suporte multidisciplinar, foi decisiva para estabilização clínica e recuperação hematológica, evitando terapias mais invasivas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104193>

ID - 379

SÍNDROME HEMOLÍTICO-URÊMICA ATÍPICA: DIAGNÓSTICO, MANEJO E DESCONTINUAÇÃO DA TERAPIA

N De Oliveira Maciel, I Ferreira Alves,
AC Pierote Rodrigues Vasconcelos,
A Bernardes Maciel, JV Macedo da Cunha,
M Prisco de Souza, V Cavalcante Monici,
LL Da Rocha Matos, GL de Souza Cordeiro,
LK Alves da Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A síndrome hemolítico-urêmica atípica (SHUa) é uma microangiopatia trombótica (MAT) rara, com anemia hemolítica microangiopática, trombocitopenia e lesão renal aguda (LRA). Frequentemente decorre de mutações genéticas que ativam de forma irregular a via alternativa do complemento, gerando lesão endotelial e microtrombos. Devido à gravidade, a SHUa exige terapias específicas, como inibidores do complemento. **Objetivos:** Este trabalho revisa critérios diagnósticos, estratégias terapêuticas e dados sobre descontinuação segura da terapia. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão da literatura sobre o tema na base de dados PubMed a partir de janeiro de 2020. Foram utilizados os descritores “Discontinuation of Treatment in aHUS”. A busca resultou em 40 artigos. Foram excluídos artigos de opinião, relatos ou séries de casos. Foram incluídos 12 artigos que abordaram o diagnóstico, eficácia, e segurança na suspensão do tratamento. **Discussão e conclusão:** O diagnóstico da SHUa deve ser suscitado na presença de LRA com anemia hemolítica microangiopática e trombocitopenia, na ausência de causas secundárias. A avaliação diagnóstica inclui verificar presença de esquizócitos no sangue periférico, além da detecção laboratorial de lactato desidrogenase (DHL) elevada, haptoglobina reduzida, creatinina aumentada e plaquetopenia. É aconselhável a exclusão de SHU típica, por meio da PCR (Reação em Cadeia da Polimerase) para toxina Shiga, e de púrpura trombocitopênica trombótica, por meio da dosagem de ADAMTS13, quando disponíveis, além de realizar genotipagem para variantes do complemento e pesquisa de autoanticorpos antifator H, caso seja viável. Quanto ao tratamento, os dados evidenciam benefícios significativos do eculizumabe. Em uma coorte, a sobrevida livre de doença renal crônica (DRC) em 5 anos foi de 85,5% nos tratados versus 39,5% em não tratados (Razão de Risco (RR)= 4,95; IC95%: 2,75–8,90; p= 0,000; NNT (número necessário para tratar)= 2,17). A estratificação genética indicou que pacientes com mutações em CFH (fator H do complemento) alcançaram sobrevida livre de DRC de 78% com o fármaco (RR= 4,58; p= 0,000). Mutações em CFI (fator de aceleração da conversão do complemento I) e

em C3 também apresentaram benefício, respectivamente p= 0,004 e p= 0,007. Atualmente, existe a discussão sobre a possibilidade de suspensão terapêutica. Por exemplo, em um estudo apresentou taxas de recidiva de 10,5 e de 9,3 casos por 100 pessoas-ano, respectivamente entre pacientes com mutações patogênicas e variantes de significado incerto. Entre os pacientes com recidiva, 83% mantiveram função renal preservada após reintrodução precoce da medicação. Os achados reforçam a eficácia do eculizumabe na prevenção da progressão para DRC em SHUa. No entanto, a resposta clínica variou conforme o genótipo, destacando que a pesquisa genotípica pode ser um componente importante para definir o prognóstico. Tanto é que as evidências científicas atuais indicam que pacientes sem mutações podem ser os candidatos ideais à descontinuação segura do eculizumabe, claro que sob rigoroso monitoramento. A SHUa, apesar de grave, apresenta bom prognóstico diante de um diagnóstico precoce e uso imediato de inibidores do complemento. A inclusão da genotipagem permite decisões mais seguras sobre início, manutenção e até suspensão da terapia. No entanto, o manejo individualizado tem se apresentado cada vez mais necessário para mudar desfechos clínicos e, desta maneira, garantir segurança em longo prazo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104194>

ID – 2435

STROKE IN PATIENTS WITH SICKLE CELL DISEASE: EPIDEMIOLOGICAL MEASURES FROM A MULTICENTER REAL-WORLD DATA STUDY IN BRAZIL

ICG Moura ^a, CL Dinardo ^b, CS Alencar ^c,
D Teles ^d, C Máximo ^e, AB Proietti ^f, S Kelly ^g,
B Custer ^g, E Sabino ^h

^a Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG),
Belo Horizonte, MG, Brazil

^b Fundação Pró-Sangue, São Paulo, SP, Brazil

^c Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brazil

^d Universidade Federal de Pernambuco (UFPE),
Recife, PE, Brasil

^e Fundação HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^f Fundação HEMOMINAS, Belo Horizonte, MG,
Brasil

^g Vitalant Research Institute, United States

^h Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brazil

Introduction: Sickle cell disease (SCD) is an inherited hemoglobinopathy affecting millions of people worldwide, particularly in populations of African, Latin American, and Mediterranean descent. Among its most severe complications is stroke, which can be ischemic or hemorrhagic, and is one of the leading causes of morbidity and mortality in individuals with SCD, particularly children and adolescents. The pathophysiology of stroke in SCD involves complex mechanisms such as vaso-occlusion, endothelial dysfunction, chronic

anemia, and hypercoagulability. Despite its clinical relevance, epidemiological indicators of stroke in this population remain poorly explored in population-based studies in Brazil. Understanding these indicators is essential to guide prevention strategies, early diagnosis, and appropriate clinical management. **Objectives:** To assess the prevalence, incidence, and recurrence of ischemic and hemorrhagic stroke in patients with SCD, according to sex, age group, center, and genotype. **Material and methods:** Cohort study including 2,793 SCD patients participating in the Recipient Epidemiology and Donor Evaluation Study-III (REDS-III) project, conducted in six Brazilian blood centers: Belo Horizonte, Montes Claros, Juiz de Fora, São Paulo, Rio de Janeiro, and Recife. Prevalence, incidence, and recurrence rates of stroke were reported as percentages with corresponding 95% confidence intervals (95% CI). **Results:** For ischemic stroke, there were no significant differences between females and males in prevalence (7.30% vs. 6.02%), incidence (0.95% vs. 0.46%), or recurrence (0.95% vs. 1.07%). By age group, prevalence was higher in adults compared to children (8.30% vs. 5.34%), with no significant differences in incidence (1.02% vs. 0.46%) or recurrence (0.94% vs. 1.06%). Regarding centers, the highest prevalence rates were observed in Recife (8.55%) and Rio de Janeiro (8.90%); the highest incidence rates in Belo Horizonte (1.02%) and Juiz de Fora (1.09%); and the highest recurrence rate in Montes Claros (3.03%). In genotype analysis, the highest prevalence was found in SS patients (8.80%), the highest incidence in SB⁰ patients (2.30%), and the highest recurrence rate in SS patients (1.37%). For hemorrhagic stroke, 17 prevalent cases were identified, 16 of which occurred in patients with the SS genotype. There were 5 incident cases and only 1 recurrent case, all in patients with a prior history of ischemic stroke. **Discussion and conclusion:** This study showed that ischemic stroke is a frequent and recurrent complication in patients with sickle cell disease, with higher prevalence among adults and those with the SS genotype. Hemorrhagic stroke was less common but concentrated in patients with a history of ischemic stroke, suggesting possible clinical progression. The variations observed across centers and genotypes reinforce the importance of targeted surveillance and prevention strategies, particularly for high-risk groups. These findings contribute to improving care policies and clinical management of sickle cell disease in Brazil.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104195>

ID - 2194

TALASSEMIA MINOR AGRAVADA POR ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE: PIORA CLÍNICA NA GESTAÇÃO E EVOLUÇÃO NO PÓS-PARTO

IDB Bini, CA de Souza, CZP Ferreira, MV Galvan, MBB Stricker, JTK Martins, JMT de Souza, RAT Takaes, MF de Barros, MAF Chaves

Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP),
Cascavel, PR, Brasil

Introdução: A talassemia minor é uma hemoglobinopatia hereditária caracterizada pela redução das cadeias de globina, resultando em uma anemia microcítica e hipocrômica. Geralmente, complicações desse tipo de anemia durante a gravidez são incomuns e dificilmente evoluem para uma condição mais grave. Contudo, se associada a uma anemia hemolítica autoimune, pode agravar o quadro clínico, principalmente em períodos de estresse fisiológico como uma gestação. Este relato descreve um caso complexo de talassemia minor associada a anemia hemolítica autoimune com persistência da anemia durante a gestação e pós-parto de uma paciente acompanhada em um hospital público do Oeste do Paraná evidenciando a complexidade do manejo clínico nesses casos. **Descrição do Caso:** Paciente feminina, 34 anos, portadora de talassemia minor diagnosticada na infância, tipo não especificado, com histórico familiar paterno positivo. Apresentou anemia microcítica grave durante duas gestações, necessitando de transfusões sanguíneas. Na segunda gestação (2016), evoluiu com astenia, sonolência, tontura, cefaleia, gengivorragia intermitente, língua despapilada e apresentando hemoglobina de 5,7 g/dL. Exames evidenciaram hemólise, com reticulocitose, bilirrubina indireta elevada (3,19 mg/dL) e lactato desidrogenase de 1176 U/L. No hemograma apresentou VCM de 57,6 fL e HCM de 14,3 pg, anisocitose (++), poiquilocitose (++), esquizócitos (+), codócitos (+), corpúsculos Howell-Jolly, pontilhado basófilo, policromasia (+++) e eritroblastos. Além disso, verificou-se uma deficiência de vitamina B12 (177pg/mL). Inicialmente, a paciente foi tratada com transfusões para elevação da hemoglobina, seguindo a orientação de mantê-la acima de 7g/dL, resultando em uma melhora clínica da paciente. O exame de eletroforese de hemoglobina, realizada para confirmar o tipo de talassemia, foi inconclusiva devido as múltiplas transfusões prévias, dificultando a interpretação do diagnóstico clínico. Posteriormente, encaminhada ao serviço ambulatorial com hematologista para investigação de uma possível discrasia sanguínea para justificar a necessidade de frequentes transfusões. Em acompanhamento, considerou-se a hipótese de talassemia intermediária, pelo RDW elevado (25,2%) e a necessidade de múltiplas transfusões ou de uma possível anemia hemolítica autoimune associada a talassemia minor. Tardamente, em 2022, o exame de teste de Coombs direto foi positivo e confirmado o diagnóstico de talassemia minor agravada pela anemia hemolítica autoimune. O tratamento incluiu prednisona 1 mg/kg, ácido fólico 5mg ao dia, ivermectina, vitamina D, carbonato de cálcio, suplementação de B12. Em 2025, após nove anos da última gravidez, paciente mantinha sinais de hemólise, apesar de menores (hemoglobina 7,1-7,7 g/dL, VCM 47-54fL, anisocitose, poiquilocitose acentuada e eritroblastos), necessitando de uma nova transfusão. Apesar da melhora de alguns exames laboratoriais, havia a persistência da anemia e dificuldade do controle clínico, mesmo com tratamento, demonstrando a complexidade e a importância do monitoramento hematológico contínuo, sendo um risco, principalmente durante gestações, pois aumenta o risco de complicações maternas e fetais. **Conclusão:** Esse caso demonstra que pacientes com esses casos clínicos necessitam de um cuidado e acompanhamento prolongado e rotineiro, essencial para prevenir o agravamento da hemólise crônica e

evitar complicações que possam comprometer o quadro de saúde e qualidade de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104196>

ID - 1647

TISSUE IRON AND INFLAMMATORY STRESS MAY IMPAIR ERYTHROID MATURATION AND CONTRIBUTE TO ANEMIA IN SICKLE CELL DISEASE

PL Brito, ÉFG Azevedo, LSF Gushiken, FC Leonardo, N Conran, FF Costa

Centro de Hematologia e Hemoterapia da Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil

Introduction: Sickle cell disease (SCD) is a hereditary hemoglobinopathy typified by chronic hemolytic anemia, recurrent vaso-occlusive crises, and progressive multi-organ damage. In patients, iron overload and hemosiderosis typically results from frequent blood transfusions. However, tissue iron accumulation is observed in SCD model mice, suggesting that intrinsic mechanisms may contribute to iron dysregulation in SCD, in addition to transfusion therapy. Inflammatory signaling may drive iron sequestration in macrophages, restricting availability for erythropoiesis and contributing to erythroid maturation arrest. **Objectives:** Assess in vivo erythroid lineage development and iron tissue distribution in SCD mice. **Material and methods:** Bone marrow and spleen cells were collected from homozygous Townes SCD mice (HbSS) and hemizygous control mice (HbAS) for analysis of erythroid cell populations by flow cytometry. For this, cells were gated based on forward and side scatter (FSC/SSC) properties and stained with antibodies against glycophorin A (TER119) and transferrin receptor (CD71) to define early progenitors, differentiating erythroblast and late erythroid subsets. Pro erythroblasts (ProE) and differentiating erythroblasts (EryA, EryB, and EryC) were identified based on their distinct FSC/SSC profiles and expression pattern of TER119/CD71. Reticulocyte counts in peripheral blood samples were determined by flow cytometry using anti-CD71 and thiazole orange dye. Blood counts were assessed using an automated hematology analyzer. Hemosiderin was quantitated in liver sections stained with Prussian blue dye. Serum IL-6 was measured by ELISA. **Results:** HbSS mice displayed elevated leucocyte and platelet counts, and increased IL-6 levels, consistent with systemic inflammation. In addition, reticulocytes were significantly increased in HbSS mice, indicating anemia and erythropoietic stress. Flow cytometry analysis of the bone marrow revealed expansion of early erythroid progenitor populations (TER119-CD71+), including ProE, and precursors (Ter119+CD71+), suggesting a strong compensatory erythropoietic drive. Although SCD mice exhibited an increased frequency of early erythroblasts (EryA), they showed a significant reduction in late-stage erythroblasts (EryC), compared to HbAS control mice. Data indicate that erythroid precursors in the bone marrow of SCD may fail to fully mature or function properly, consistent with

features of ineffective erythropoiesis (IE). Given that chronic anemia and bone marrow dysfunction often lead to compensatory extramedullary erythropoiesis, a hallmark of IE, we further analyzed the erythroid cell population in the spleen. In SCD mice, we observed an increase in the early and differentiating erythroid subsets, EryA and EryB, accompanied by a reduction in mature EryC. This skewed maturation profile in the spleen further reflects ongoing compensatory extramedullary erythropoiesis and supports the presence of IE in SCD. Histological analysis of liver sections showed increased hemosiderin depositions of SCD mice, suggesting abnormal iron storage in parenchymal tissues. This tissue iron retention often results from sustained erythrophagocytosis and altered iron recycling due to inflammation and hemolysis. **Discussion and conclusion:** Our findings suggest that ineffective erythropoiesis in SCD mice, associated with systemic inflammation and increased hepatic iron deposition, may contribute to the worsening of chronic anemia and the pathophysiological progression of SCD. #Grant: 2024/10726-3, FAPESP.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104197>

ID – 2429

TRANSDUÇÃO DE CÉLULAS CD34+ SAUDÁVEIS UTILIZANDO OS VETORES LENTI-VP64 E LENTI-VP64+BCL11A PARA INDUÇÃO DE HEMOGLOBINA FETAL COMO ESTRATÉGIA DE TRATAMENTO DA DOENÇA FALCIFORME UTILIZANDO TERAPIA GÊNICA

FA Rós^a, SCF Couto^b, G Hirose^a, T Matoso^a, ELMM Matsumura^{a,c}, RR Almeida^{a,c}, V Picanço-Castro^d, V Rocha^{a,b,e}

^a Laboratório Investigação Médica em Patogênese e Terapia dirigida em Onco-Imuno-Hematologia (LIM31) da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^b Fundação Pró-Sangue – Hemocentro de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

^c Laboratório de Imunologia, INCOR, Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

^d Hemocentro de Ribeirão Preto, Ribeirão Preto, SP, Brasil

^e Instituto D'Or de Ensino e Pesquisa, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A terapia gênica para tratamento da Doença Falciforme (DF) tornou-se uma realidade após aprovação de dois produtos comerciais, pelas agências reguladoras dos EUA (FDA) e União Européia (EMA). Entretanto, essas aprovações revelaram um novo obstáculo para o acesso dos pacientes - o elevado custo. Estimado em \$ 3.1 milhões para o Lovotibeglogene autotemcel (Lyfgenia, bluebird bio, Inc, EUA), o produto é inacessível para a maioria dos pacientes, sobretudo em países de média e baixa renda, nos quais a DF é mais prevalente. No Brasil, onde os produtos ainda não estão aprovados, a

realidade não é diferente. A disponibilidade desse tratamento, potencialmente curativo, parece depender de iniciativas nacionais que desenvolvam produtos de terapia gênica com custo reduzido. **Objetivos:** Com isso, esse projeto desenvolveu dois vetores lentivirais (Lenti-VP64 e Lenti-VP64+BCL11A) para reativar a expressão do gene endógeno da gama-globina utilizando um ativador transcricional acrescido ou não de um mecanismo de modificação pós-transcricional. Ambos os vetores possuem EGFP como gene repórter. **Material e métodos:** Foram realizadas a produção das partículas lentivirais e a padronização da transdução de células-tronco e progenitores hematopoiéticos (CD34+) do sangue mobilizado de doadores saudáveis (DS) utilizando 8 diferentes condições de transdução ($n=3$) e cinco diferentes multiplicidades de infecção (MOI) ($n=4$). **Resultados:** Resultados demonstraram a viabilidade de produção dos dois vetores em altos títulos, utilizando células HEK293T. A transdução de células CD34+ de DS apenas com os vetores (MOI10) resultou em $5,49\% \pm 1,04$ de CD34+GFP+ após 48 horas para o Lenti-VP64 e $7,4\% \pm 1,75$ para o Lenti-VP64+BCL11A. O uso dos vetores em poços tratados com retronectina elevou a porcentagem de CD34+GFP+ para $19,3\% \pm 7,28$ com o Lenti-VP64 e $21,0\% \pm 8,29$ com o Lenti-VP64+BCL11A. A retronectina associada ao sulfato de protamina não se mostrou diferente da condição anterior com $20,3\% \pm 8,49$ de CD34+GFP+ com o Lenti-VP64 e $20,3\% \pm 7,72$ com o Lenti-VP64+BCL11A. A adição do Poloxamer Synperonic F108 aos vetores e ao sulfato de protamina apresentou a maior porcentagem de células CD34+GFP+ observada para o Lenti-VP64 e o Lenti-VP64+BCL11A, com $33,20\% \pm 3,55$ e $36,8\% \pm 5,12$, respectivamente. A adição da retronectina à condição anterior não resultou em melhoria na taxa de transdução. Em seguida, foram testados os MOI de 2,5; 5; 10; 20 e 40 de cada vetor em células CD34+ de DS ($n=4$). O MOI de 2,5 resultou em $35,45\% \pm 7,03$ para o Lenti-VP64 e $42,7\% \pm 13,65$ o Lenti-VP64+BCL11A. O MOI de 5 elevou a porcentagem de CD34+GFP+ para $54,45\% \pm 10,81$ com o Lenti-VP64 e $54,4\% \pm 10,92$ com o Lenti-VP64+BCL11A. Utilizando o MOI 10 foram obtidas $62,2\% \pm 8,64$ e $64,25\% \pm 8,92$ CD34+GFP+ com os Lenti-VP64 e o Lenti-VP64+BCL11A, respectivamente. Os MOI de 20 e 40 não resultaram em aumento na taxa de transdução quando comparado ao MOI 10. Não foi observada uma intensa redução de viabilidade celular em nenhuma das condições. **Discussão e conclusão:** Em conclusão, os resultados demonstram que os vetores Lenti-VP64 e Lenti-VP64+BCL11A são capazes de transduzir células CD34+ de DS. A transdução utilizando sulfato de protamina e poloxamer associado aos vetores foi a mais eficiente. O MOI 10 foi capaz de gerar altas porcentagem de células GFP+ e será utilizado nas etapas seguintes do projeto, nas quais analisaremos a capacidade dos transgenes de aumentar a expressão de HbF em células de DS e células de pacientes com DF. FAPESP (2022/07503-7), CTC (2013/08135-2) e CAPES.

ID - 3250

TRATAMENTO DA ANEMIA HEMOLÍTICA NO BRASIL: ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DAS INTERNAÇÕES DE 2014 A 2024

RN Ruschel^a, AFB de Oliveira^a, E Capovilla^a, LF Proença^a, MS Gonçalves^a, MY de Castro^a, MZ Vianna^a, BS Cimirro^a, JWDO Romanov^b

^a Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

^b Hospital São Lucas da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A anemia hemolítica é caracterizada pela hemólise prematura dos eritrócitos. A hemólise pode ocorrer tanto intravascular, quanto extravascular, os mecanismos incluem defeitos intrínsecos nas hemácias e fatores extrínsecos. Trata-se de um grupo heterogêneo de doenças cujo tratamento deve ser individualizado conforme as características de cada paciente. **Objetivos:** Analisar a epidemiologia das internações para o tratamento da anemia hemolítica no Brasil entre 2014 e 2024. **Material e métodos:** Estudo descritivo, retrospectivo e quantitativo com base nos dados secundários fornecidos pelo Sistema de Informações Hospitalares (SIH), do Departamento de informática do SUS (DATASUS). Neste estudo, foram incluídos dados referentes às internações para o tratamento da anemia hemolítica. **Discussão e conclusão:** No período analisado foram registradas 158.198 internações para o tratamento da anemia hemolítica. Em relação ao caráter das internações 90,52% ($n=143.213$) foram em regime de urgência e 9,47% ($n=14.985$) foram eletivas. O ano de 2024 concentrou a maioria das internações ($n=17.227$; 10,88%), representando um aumento de 34,23% em relação a 2014 ($n=12.833$). A média de crescimento anual das internações foi de 3,83%. O ano de 2020 ($n=11.544$) registrou a maior queda em relação ao ano anterior, com 26,91% menos internações que em 2019 ($n=15.793$), possivelmente devido à pandemia de Covid-19. O Sudeste ($n=76.538$; 48,38%) apresentou o maior número internações, seguido pelo Nordeste ($n=46.793$; 29,57%), pelo Centro-Oeste ($n=12.949$; 8,18%), pelo Sul ($n=11.784$; 7,44%) e pelo Norte ($n=10.134$; 6,40%). Em relação a taxa de mortalidade, o Norte registrou a maior taxa (2,62%), seguido do Sul (2,52%), do do Nordeste (1,95%), do Sudeste (1,85%), e do Centro-Oeste (1,68%). A taxa de mortalidade média do país, no período, foi de 1,97%. A permanência média foi de 6,1 dias. As regiões Sudeste (6,2 dias), Nordeste (6,1 dias), Norte (6 dias), Centro-Oeste (5,9 dias) permaneceram próximas da média, apenas o Sul (5,2 dias) distanciou-se da média nacional. O Sul registrou o maior valor médio de permanência (R\$580,38), seguido do Sudeste (R\$528,95), Centro-Oeste (R\$495,35), Nordeste (R\$456,56) e Norte (R\$452,16). As internações para tratamento da anemia hemolítica ocorreram

predominantemente em caráter de urgência, com crescimento progressivo ao longo do período, excetuando-se a queda acentuada em 2020, possivelmente relacionada ao impacto da pandemia de Covid-19 sobre o acesso a serviços de saúde. Houve um predomínio de internações na região Sudeste, explicadas, em parte, pela maior densidade populacional, seguido do Nordeste. Apesar de concentrar o menor número absoluto de internações, a Região Norte apresentou a maior taxa de mortalidade, o que pode estar relacionado a barreiras de acesso ao diagnóstico precoce e a tratamento especializado, situação semelhante à observada no Sul, que também apresentou elevada taxa de mortalidade. A permanência hospitalar manteve-se próxima à média nacional em quase todas as regiões, embora o Sul tenha registrado menor tempo médio associado ao maior custo por internação, sugerindo diferenças nos protocolos assistenciais e no perfil de complexidade dos casos. As internações para o tratamento da anemia hemolítica demonstraram um crescimento contínuo durante o período analisado. Os achados reforçam a importância de estratégias que visem reduzir desigualdades no manejo da anemia hemolítica e aprimorar o acesso a cuidados especializados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104199>

ID – 1349

TRIAGEM LABORATORIAL DAS ANEMIAS HEMOLÍTICAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA SOBRE A EFICÁCIA DIAGNÓSTICA DOS PRINCIPAIS EXAMES

BB Borges Viana, BB Borges Viana,
HL Ferreira dos Santos, HL Ferreira dos Santos

Centro Universitário AGES, Paripiranga, BA, Brasil

Introdução: A anemia hemolítica caracteriza-se pela destruição precoce dos eritrócitos, reduzindo a massa eritrocitária quando a medula óssea não consegue compensar a perda. Pode ser classificada em formas intrínsecas, como esferocitose hereditária e deficiência de G6PD, e extrínsecas, como a anemia hemolítica autoimune (AHAI), onde autoanticorpos atacam as hemácias, geralmente detectados pelo teste de Coombs direto. Outras causas incluem lesões mecânicas nas hemácias, como nas anemias microangiopáticas. Clinicamente, a doença pode variar de formas leves a graves, com icterícia, esplenomegalia, insuficiência renal ou choque hemolítico. A atuação do laboratório é essencial na triagem e diagnóstico, sendo os exames laboratoriais e morfológicos cruciais para a avaliação. **Objetivos:** Analisar os principais exames laboratoriais utilizados na triagem e no diagnóstico das anemias hemolíticas, destacando suas contribuições, limitações e a importância da correlação clínica. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura. Foram consultadas as bases PubMed, SciELO e LILACS, no período de 2013 a 2024. Selecionaram-se artigos nos idiomas português, inglês e espanhol, utilizando os descritores: “anemia hemolítica”, “bilirrubina”, “lactato desidrogenase”, “haptoglobina”, “esfregaço de sangue periférico” e “triagem

laboratorial”. **Discussão e conclusão:** Discussão: Nenhum exame isolado é suficiente para o diagnóstico definitivo. A bilirrubina e a DHL são sensíveis, mas inespecíficas; a haptoglobina é mais específica para hemólise intravascular, mas afetada por comorbidades hepáticas. A associação entre bioquímica e morfologia é essencial: esquizócitos sugerem microangiopatia; esferócitos, causas autoimunes ou hereditárias. A correlação clínica, incluindo sinais como icterícia e história prévia, deve orientar a análise dos dados laboratoriais. A interpretação integrada aumenta a precisão diagnóstica e contribui para decisões terapêuticas mais adequadas. **Conclusão:** O diagnóstico das anemias hemolíticas exige abordagem laboratorial integrada. Bilirrubina, DHL e haptoglobina são úteis, mas suas limitações reforçam a importância do esfregaço periférico e da correlação clínica. Protocolos padronizados e a combinação entre exames bioquímicos e morfológicos aumentam a acurácia. Ainda são necessários estudos comparativos mais robustos no contexto brasileiro para avaliação da efetividade dos testes disponíveis.

Referências:

Batista EH. Anemias hemolíticas. UNESC, 2025. Disponível em: <http://repositorio.unesc.net/bitstream/1/7459/1/cap%C3%ADtulo%2004.pdf>. Acesso em: 5 ago. 2025.

MSD MANUAL. Visão geral da anemia hemolítica. 2024. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt/profissional/hematologia-e-oncologia/anemias-causadas-por-hem%C3%B3lise/vis%C3%A3o-geral-da-anemia-hemol%C3%ADtica>. Acesso em: 5 ago. 2025.

UFRN. Exames laboratoriais e correlações úteis para investigação de hemólise. 2024. Disponível em: <https://repositorio.ufrn.br/server/api/core/bitstreams/482a3459-f572-4fcb-aaaa-9ea1fc9d4fb7/content>. Acesso em: 7 ago. 2025.

Bodack CN. Avaliação laboratorial de anemias hemolíticas. UFSC, 2025. Disponível em: <https://repositorio.ufsc.br/handle/123456789/159951>. Acesso em: 7 ago. 2025.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104200>

ID – 2488

URINARY EXTRACELLULAR VESICLES AS NON-INVASIVE BIOMARKERS OF KIDNEY INJURY IN SICKLE CELL ANEMIA: INSIGHTS FROM A PILOT STUDY

AP De Araújo, BdR Machado, A Martyres,
CdM Carvalho Nascimento, DR Mercante,
GS Bezerra Lomba, JR Lugon, GW Gomes,
T Medeiros

Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ,
Brazil

Introduction: Sickle cell anemia (SCA) is characterized by renal manifestations, such as glomerular hyperfiltration, proteinuria and tubular dysfunction. Extracellular vesicles (EV) are cell membrane-derived particles that mediate intercellular communication, modulating physiological functions as

well as inflammatory and immune responses. They reflect the state of their cell of origin and are studied as biomarkers in various diseases. In this context, studies show that changes in plasma EVs have been associated with disease severity in SCD, but data on urinary EVs (uEVs), mainly released by kidney cells, in this population remain scarce. Therefore, uEVs emerge as promising biomarkers of kidney injury, since they allow an earlier detection of renal damage. **Objectives:** To characterize and quantify uEVs in sickle cell anemia patients, and to evaluate its association with renal function parameters. **Material and methods:** This is a cross-sectional analytical study involving adults with SCA followed up at the Hospital Universitário Antonio Pedro/UFF Hematology Outpatient Clinic. Pregnant women and patients with chronic kidney disease stage 4/5 were excluded. Urine and peripheral blood samples were collected and the laboratory analyses including estimated glomerular filtrations rate (eGFR), urea, creatinine, albumin/creatinine ratios (ACR), and protein/creatinine ratios (UPCR) were performed. Twelve non-SCA individuals were included as controls. uEVs were isolated by differential centrifugation and characterized by size (100-900nm) and origin by nanoscale flow cytometry. Total uEVs were characterized by positivity to Annexin-V, podocyte-derived uEVs were double-positive for Annexin-V and podoplanin, proximal tubular-derived uEVs presented positivity for both Annexin-V and megalin. **Results:** A total of 17 individuals (82.4% women) with SCA were included in the study. The median age was 37 years (IQR: 26-46 years). In relation to renal function parameters, we obtained an eGFR rate with a median of 125.0 (IQR: 118.5–133.0 mL/min/1.73 m²), with 10 (58.8%) participants presenting values that may suggest glomerular hyperfiltration. The medians for urea and serum creatinine were within the normal range, however, 15 (88.2%) participants presented albuminuria (> 50 mg/g) and 5 (29.4%) presented proteinuria (>200 mg/g). Patients with SCA had a higher count of total uEVs ($P=0.0001$) and podocyte-derived uEVs ($P=0.0001$) when compared to the control group. When comparing patients with and without glomerular hyperfiltration, we observed a higher tubular-derived uEV count ($P=0.015$) in patients without hyperfiltration and a downward trend in the podocyte-derived EVs count ($P=0.086$) in the population with hyperfiltration. No differences were observed regarding uEVs count according to proteinuria or albuminuria. **Discussion and conclusion:** Although some classical markers of renal function remain within the normal range in our cohort in SCA patients, higher counts of urinary EVs may indicate some degree of kidney cellular dysfunction, especially in podocytes. Thus, our data show that SCA patients present a higher release of uEVs and the presence of hyperfiltration may be associated with lower count of uEVs.

References: Fundação Carlos Chagas Filho de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio de Janeiro (FAPERJ) – E-26/210.562/2024; Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico (CNPq) – 173949/2024-0. Ethical approval: CAAE 74130523.5.0000.5243.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104201>

ID - 872

USO DE HIDROXIUREIA NO BRASIL: ESTUDO RETROSPECTIVO REALIZADO EM 3 CENTROS DE REFERÊNCIA BRASILEIROS

C Lobo^a, EMd Nascimento^b, ACds Pinto^c,
A Araujo^d, PG Moura^a, F Montealegre^a

^a HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ),
Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c Hemocentro de Ribeirão Preto, Ribeirão Preto, SP,
Brasil

^d HEMOPE, Recife, PE, Brasil

Introdução: Introdução. A doença falciforme (DF) está presente em todo o mundo, especialmente em países como o Brasil onde há contribuição africana para a formação étnica da população. A DF é um distúrbio multissistêmico associado a complicações progressivas ao longo da vida e a um alto custo para o sistema de saúde. A Doença dispõe de apenas um medicamento, disponível gratuitamente no SUS, a hidrox-iureia (HU). Até o momento, nenhum estudo multicêntrico sobre o tratamento com HU em longo prazo foi realizado no Brasil. **Objetivos:** Avaliar o tratamento com HU para DF no Brasil por meio de estudo longitudinal retrospectivo multicêntrico. **Material e métodos:** Esse estudo foi realizado em 3 centros brasileiros, usando registros hospitalares de pacientes com DF que foram tratados com HU, coleta de dados demográficos de pacientes e informações sobre o tratamento medicamentoso. **Resultados:** Foram analisados 726 pacientes em uso de HU matriculados em três hemocentros: 464 (63,9%) pacientes no HEMORIO; 196 (27%) no HEMOPE; e 66 (9,1%) no Hemocentro Ribeirão Preto. Os pacientes foram acompanhados no período de 01/01/2015 a 31/12/2019, tendo sido observados 3 (0,4 %) óbitos. Com relação às características demográficas: 350 (48,2%) pacientes eram do sexo feminino, com idades na faixa de 2 a 72 anos (média= 20.1 e desvio padrão= 12.8) na data do óbito ou no final da pesquisa. Entre esses 726 pacientes, 175 (24,1%) declararam-se de raça branca, 378 (52,1%) pardos, 128 (17,6%) pretos e 45 (6,2%) de raça amarela ou não declarada. Os pacientes analisados possuíam diagnóstico de doença falciforme com as seguintes especificações: 656 (90,4%) do tipo SS/S β 0; 27 (3,7%) com S β +; 33 (4,5%) com Hemoglobinopatia SC; e 10 (1,4%) com Hemoglobinopatia SD. Em média, foram realizadas 1.2 transfusões por paciente/ano; além de terem sido observados 33 (4,5%) pacientes aloimunizados. No período de 01/01/2016 a 31/12/2019, foram registradas 1.6 visitas à emergência/paciente/ano; e 0.5 internações/paciente/ano. Foi observada no período a dose média de HU de 21.5 mg/kg, representando a dosagem média de 21.3 mg/kg por paciente/ano. As doses variaram de 10 a 35 mg/kg/dia. Apresentamos a dosagem de HU (mg/kg) nos anos de 2015 a 2019, categorizados pelas faixas de idade de 0 a 9 anos, de 10 a 18 anos e a partir de 18 anos. Observa-se que os adultos utilizam doses menores do que as crianças. Quanto ao tempo de uso da HU no período analisado, 340 (46,8%) pacientes a utilizaram por 1 ano; 92 (12,7%) por 2 anos; 62 (8,5%) por 3 anos; 68 (9,4%) por 4 anos; e 164 (22,6%) pelos 5 anos do estudo. Dos

726 pacientes, 349 (48,1%) interromperam a utilização da HU e dentre estes, 33 (9,5%) retornaram ao uso da HU. Trezentos e noventa e nove pacientes (55%) apresentaram episódios de crise álgica, correspondendo a 0,9 crises por paciente/ano. Foram também observados 267 (36,8%) pacientes com episódios de icterícia; 195 (26,9%) com síndrome torácica aguda; 9 (1,2%) de hipertensão inferida da artéria pulmonar através de ecocardiograma; 46 (6,3%) de acidente vascular encefálico; 202 (27,8%) de fadiga; e 30 (4,1%) de úlcera de perna. **Discussão e conclusão:** Esses dados demonstram que a HU pode melhorar o curso clínico da DF mesmo com doses menores que a dose máxima tolerada, embora alguns pacientes continuem a ter crise vaso-oclusiva e procurar pronto atendimento. Com a otimização do uso da HU entre pacientes brasileiros, poderemos melhorar ainda mais a qualidade de vida e sobrevida desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104202>

ID – 731

VALIDAÇÃO DE UM INSTRUMENTO INFORMATIZADO PARA PREDIÇÃO DOS RESULTADOS DAS TRANSFUSÕES DE TROCA NOS PACIENTES COM ANEMIA FALCIFORME

LDB Almeida, PRC Utsch, RSM Neves, TAMB Almeida, RB Tavares, TS Ferreira, MO Rocha

Fundação Hemominas, Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: As transfusões de troca são essenciais na prevenção de Acidentes Vasculares Cerebrais (AVC) em pacientes com anemia falciforme sob risco. O objetivo é manter a concentração de Hemoglobina (Hb) próximo a 10g/dl e o percentual de Hemoglobina S (HbS) abaixo de 30%. No entanto, diversos estudos indicam que muitos centros não conseguem manter esta meta. Desenvolvemos um instrumento informatizado que utiliza fórmulas matemáticas baseadas em princípios fisiológicos e organizadas de forma hierárquica a cada etapa dos procedimentos para estimar os resultados transfusionais e a evolução da HbS entre os procedimentos. **Objetivos:** Avaliar a acurácia do instrumento na predição da Hb e HbS ao final dos procedimentos, e investigar se existe um padrão de evolução da HbS que permita estimar o intervalo ideal entre as transfusões. **Material e métodos:** Os dados de idade, sexo, peso, altura, Hb e HbS pré transfusionais, bem como os volumes de hidratação, sangria e transfusão para cada procedimento de transfusão de troca no Hemocentro de Juiz de Fora (MG) foram inseridos no instrumento informatizado que gerou estimativas de Hb e o HbS pós procedimento. Os resultados estimados foram submetidos à análise de concordância com os resultados laboratoriais pelo teste de Bland-Altman. A força da relação foi medida pelo teste de correlação de Spearman e uma análise inferencial foi realizada por regressão linear. **Resultados:** Foram analisados 291 procedimentos de 33 participantes no período de agosto de 2024 a julho de 2025. A mediana de idade foi 17 anos. Dezenove participantes (57,5%) eram do sexo feminino e 14 (42,5%) do sexo

masculino. Trinta e um participantes (94%) apresentavam o genótipo SS, enquanto 2 (6%) possuíam genótipo S-Beta^o. A média das diferenças entre os resultados do instrumento e os resultados de laboratório foi de 0,13g/dl (IC 95% -1,1 e 1,3) para a Hb e de -0,48% para o HbS (IC 95%: -0,63% e -0,33%). O teste de Spearman indicou uma correlação positiva muito forte para os resultados de Hb ($Rho = 0,815$; $p < 0,001$) e HbS ($Rho = 0,994$; $p < 0,001$). A regressão linear determinou a equação $y = 0,84 + 0,93x$ para Hb ($R^2 = 0,657$; $p < 0,001$) e $y = -0,4 + 0,99x$ para HbS ($R^2 = 0,99$; $p < 0,001$). O incremento médio do HbS entre dois procedimentos consecutivos foi de 0,365% por dia (IC 95% 0,338% e 0,392%; $p < 0,001$). **Discussão e conclusão:** As diferenças entre os resultados dos dois métodos encontram-se dentro de limites restritos. Isto indica que o instrumento informatizado é consistente e dentro de uma margem que permite estimar a Hb e o HbS pós transfusional com segurança. O incremento médio do HbS entre dois procedimentos consecutivos também apresentou pequena variabilidade e pode ser utilizado como parâmetro para estimar o intervalo adequado entre os procedimentos. O instrumento informatizado propõe ser uma ferramenta útil, visto que apresentou elevada acurácia para prever Hb e HbS pós transfusionais, além de estimar o aumento diário da HbS, possibilitando calcular os valores atingidos e o intervalo adequado entre os procedimentos. Estudos prospectivos e ensaios clínicos são necessários para confirmar sua utilidade na prática clínica e testar uma outra funcionalidade, a capacidade de orientar as prescrições das transfusões de troca, de forma individualizada, objetivando atingir a meta terapêutica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104203>

ID - 2793

VARIANTES DE HEMOGLOBINAS E TALASSEMIAS ENTRE AS ANEMIAS A ESCLARECER

BVdB Bueno, AJ Dias, LR Pereira, CR Bonini-Domingos

Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" (UNESP), São José do Rio Preto, SP, Brasil

Introdução: As hemoglobinopatias, decorrentes de mutações nos genes que codificam as cadeias da hemoglobina (Hb), são as doenças genéticas mais predominantes no mundo. Tais mutações podem gerar alterações estruturais e/ou funcionais, resultando em Hb variantes, Hb instáveis ou talassemias, que reduzem a produção de cadeias globínicas (tipo alfa ou beta). Algumas dessas condições podem acarretar um perfil hematológico característico e um quadro clínico relevante, enquanto outras não alteram o padrão de vida do portador. No entanto, mesmo as variantes sem alterações funcionais, quando combinadas com outras mutações, podem ser prejudiciais. A população brasileira é marcada pelo alto grau de heterogeneidade, consequência da miscigenação, o que favorece a presença de diversas variantes típicas de outros grupos étnicos. **Objetivos:** O objetivo deste trabalho foi realizar um levantamento de casos de pacientes que apresentaram perfis

de Hb compatíveis com variantes ou talassemias, com anemia a esclarecer. As amostras de sangue foram analisadas entre janeiro de 2024 e julho de 2025. **Material e métodos:** Para este fim, consideramos amostras que foram submetidas a técnicas clássicas de triagem de hemoglobinopatias, visando a detecção de variantes de hemoglobina e suspeitas de talassemias, sendo principalmente a eletroforese em pH alcalino e a Cromatografia de Líquida de Alta Performance (HPLC), além da reação em cadeia da polimerase (PCR) quando necessário. Foi avaliado também a idade do paciente, sexo biológico, região de origem da amostra e suspeita clínica inicial. **Resultados:** Do total de 65 pacientes, 11 foram identificados como portadores de alguma Hb variante (16,9%), incluindo: dois heterozigotos para a HbS (perfil AS); dois heterozigotos para HbC; um perfil de HbC com Hb fetal aumentada; um caso de HbS com persistência hereditária de Hb fetal (PHHF); quatro variantes não identificadas (uma delas combinada com um perfil AS); e um heterozigoto para Hb Köln. Em relação às talassemias, houve 5 resultados sugestivos (7,6%) e duas confirmações por PCR para o tipo beta, e dois para alfa talassemia. Também foram identificados dois casos de associação entre variantes e talassemias: uma adolescente AS com talassemia alfa em homozigose e uma menina AS de cinco anos com perfil sugestivo para talassemia beta. **Discussão e conclusão:** Os resultados corroboram com a literatura a respeito da Hb variante mais prevalente na população brasileira. A HbS em heterozigose (perfil AS) demonstrou a presença de traço falciforme entre os pacientes e sua associação com PHHF, condição pouco caracterizada, que atenua a gravidade clínica dos casos, presente principalmente entre os negróides, mediterrâneos e asiáticos. A presença de HbC nesta população já é bem documentada, sendo a segunda variante estrutural mais comum, proveniente de ascendência africana. A não identificação de algumas variantes transcorre a limitação das metodologias, o tempo de retenção das Hb na HPLC, e a baixa expressão de algumas variantes. Já as talassemias encontradas, sua frequência e a associação a outras variantes também refletem a diversidade da população e a coexistência de hemoglobinopatias com heranças independentes. Esse estudo reforça a importância da detecção de hemoglobinopatias, principalmente Hb variantes e talassemias, de alta prevalência, resultado do processo de miscigenação da população, desde a conscientização à detecção precoce.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104204>

ID - 418

VER, OUVIR E TRANSFORMAR: ATENÇÃO ÀS VIDAS COM TALASSEMIA NO PARÁ

JR Gioseffi, FCdS Simão, IJR Gorayb, NJR Melo, EJR Fróes, FA Fedozzi, CJR Moura, TG Araújo

Associação Brasileira de Talassemia, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A talassemia é uma doença hereditária rara que integra o grupo das hemoglobinopatias. Apesar de seu caráter

crônico e das necessidades específicas de tratamento, a atenção às pessoas com talassemia ainda apresenta diversos gargalos assistenciais no Brasil. O projeto “Ver, Ouvir e Transformar” visa aprofundar o conhecimento sobre as dificuldades enfrentadas por esses pacientes, com visitas aos estados brasileiros e seus hemocentros de referência para subsidiar ações de advocacy e qualificar as políticas públicas de saúde. **Objetivos:** Investigar o cenário da atenção às pessoas com talassemia no estado do Pará, visando melhorias na jornada de cuidado e no acesso aos serviços de saúde. Os objetivos específicos incluíram mapear demandas de pacientes, profissionais e gestores; identificar barreiras no cuidado; e compreender o perfil psicossocial da população atendida. **Material e métodos:** O estudo foi realizado no Hemopa, em Belém (PA), por meio de grupo focal com pacientes, reunindo seis pessoas com diagnóstico de talassemia, conduzido por roda de conversa estruturada; e entrevistas com 16 profissionais de saúde do Hemopa, hemocentro referenciado do estado, abrangendo diversas áreas da equipe multidisciplinar, como médicos, enfermeiros, farmacêuticos, assistentes sociais, psicólogos e fisioterapeutas. **Resultados:** Entre os pacientes, foram relatadas dificuldades no diagnóstico precoce, no acesso a medicamentos quelantes e exames essenciais (ressonância magnética T2*, ecocardiograma, ferritina etc.), além de longos deslocamentos para tratamento. Lacunas no atendimento multidisciplinar e obstáculos educacionais e profissionais também foram identificados. A maioria enfrentou desafios socioeconômicos significativos, como ausência de apoio do Tratamento Fora do Domicílio (TFD) e impacto na rotina familiar. Emocionalmente, alguns relataram baixa autoestima e ocultação da doença, enquanto outros reforçaram sentimentos de esperança e resiliência. Já os profissionais apontaram gargalos como escassez de sangue fenotipado, deficiências de infraestrutura e a necessidade de capacitação contínua para melhor acolhimento. Apesar do comprometimento da equipe, foram destacados entraves estruturais e assistenciais que comprometem a integralidade do cuidado. **Discussão e conclusão:** O estudo evidenciou falhas críticas na linha de cuidado à talassemia, como a ausência de integração entre os níveis de atenção, falta de exames e medicamentos essenciais, escassez de profissionais capacitados e barreiras logísticas. Questões sociais e econômicas agravam o cenário. A baixa oferta de capacitações, associada à sobrecarga das equipes, limita a resolutividade dos serviços. A centralização do tratamento em Belém e a falta de apoio para transporte e estadia afastam pacientes do interior. A escuta ativa de pacientes e profissionais revelou uma realidade marcada por desigualdades no acesso à saúde, precariedade de infraestrutura e fragilidade na rede de apoio psicossocial. A atuação da ABRASTA, por meio de advocacy e mobilização social, mostra-se essencial para influenciar políticas públicas e ampliar o debate sobre a atenção integral às hemoglobinopatias. Recomenda-se o fortalecimento da infraestrutura, expansão do TFD, capacitação permanente das equipes e maior articulação intersetorial. O enfrentamento dessas barreiras exige a valorização da experiência dos pacientes, o incentivo à participação social e a priorização das doenças raras na agenda pública de saúde.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104205>

ID - 493

VIABILIDADE DE TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA EM PACIENTES ADULTOS COM DOENÇA FALCIFORME

MR Rios, ET Ribeiro, F Galvão, MP Colella,
FF Costa, STO Saad

Centro de Hematologia e Hemoterapia
(Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas
(UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme (DF) é uma hemoglobinopatia hereditária marcada por crises vaso-oclusivas recorrentes e dano orgânico progressivo. O transplante alogênico de células-tronco hematopoéticas (TCTH) é a única opção curativa, mas em adultos seu uso é limitado por comorbidades e obstáculos sociais. **Objetivos:** Avaliar a viabilidade do TCTH em pacientes adultos com DF determinando elegibilidade com base em critérios clínicos e laboratoriais pré-definidos em um centro de referência brasileiro. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo, análise de centro único de pacientes adultos com DF atendidos no Hemocentro-UNICAMP em 2024. Critérios clínicos de inclusão: idade ≥ 18 , genótipo HbSS, estabilidade social/psiquiátrica e escore ecocardiográfico (ECOTT) ≤ 3 . Limites laboratoriais: creatinina $\leq 1,5$ mg/dL, bilirrubina conjugada ≤ 3 mg/dL e enzimas hepáticas dentro da faixa normal. **Resultados:** Um total de 155 pacientes (60 homens, 95 mulheres) foi avaliado, mediana de idade 43 anos (intervalo 22–82), 14 tinham mais que 60 anos; 137 apresentavam HbSS isolada, 12 co-herdavam alfa-talassemia (9 heterozigotos, 3 homozigotos) e 6 mantinham hemoglobina fetal persistente. Mediana para creatinina 0,57 mg/dL; 7 pacientes com creatinina acima de 1,5 mg/dL. Mediana para bilirrubina: total 2,14 (0,52–8,47), conjugada 0,55 (0–3,52), não conjugada 1,67(0–7,54) mg/dL. Mediana para Aspartato aminotransferase (AST) 32 U/L (4–3160), para alanina aminotransferase (ALT) 19 U/L (4–900), para fosfatase alcalina (FAL) 88,5 U/L (42–471) e para gama-glutamil transferase (GGT) 59 U/L (11–1193); com valores anormais em 32, 14, 30 e 46 pacientes, respectivamente. Mediana para ecocardiograma transtorácico (ECOTT) 2 (1–4); 17 pacientes com ECOTT = 4. Transtornos psiquiátricos afetaram 15 pacientes; 1 apresentou instabilidade social. Alguns pacientes apresentaram alterações em múltiplos parâmetros laboratoriais. Devido a dados incompletos ou alterações nos parâmetros avaliados, 115 (74 %) participantes não foram considerados elegíveis para o TCTH. Razões de exclusão: disfunção renal (11), comprometimento hepático (5), ECOTT = 4 (17), transtornos psiquiátricos (15) e instabilidade social (1). Em última análise, 40 pacientes (26 %) atenderam a todos os critérios e avançaram para tipagem HLA; destes, 33 realizaram tipagem bem-sucedida, resultando em 43 doadores potenciais relacionados: 32 haploidentícos, 10 HLA-identícos e 1 incompatível. **Discussão e conclusão:** O aumento da sobrevida em DF levou a mais complicações renais, cardíacas e hepáticas, limitando o cumprimento dos critérios laboratoriais. A não adesão e atrasos nas avaliações reduziram a completude dos dados. Ainda assim, 26 % dos adultos qualificaram-se para TCTH, demonstrando sua viabilidade. Apesar da alta taxa de exclusões por dados faltantes e

comorbidades, um subconjunto significativo de pacientes adultos com DF mostrou-se elegível para TCTH. Portanto, esses achados reforçam a importância de avaliações pré-transplante estruturadas e estratégias multidisciplinares para ampliar o acesso ao transplante na população adulta.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104206>

HEMATOLOGIA LABORATORIAL

ID – 2460

A COMPREHENSIVE INVESTIGATION INTO THE IMPACT OF BIOCHEMICAL, HEMATOLOGICAL, AND SEROLOGICAL PROFILES DURING PREGNANCY

TOS Novaes^a, RS Leal^b, MMP Luciano^{c,d},
AP Alcantara^e, FLO Gomes^e,
MOO Nascimento^{c,d}, SRL Albuquerque^e,
EJS Freitas^{c,d}, R Ramasawmy^c, JPM Neto^{c,d,e,f}

^a Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

^b Pós-Graduação em Farmácia, Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

^c Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^d Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^e Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^f Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

Introduction: During pregnancy, the maternal organism undergoes profound physiological changes, which directly affect the biochemical, hematological, and serological profile. The identifying and monitoring of these changes are imperative to ensure maternal well-being and healthy fetal development. **Objectives:** To undertake a theoretical investigation of the primary laboratory modifications observed during pregnancy, drawing upon national and international scientific literature. **Material and methods:** This is a descriptive and qualitative narrative literature review. A comprehensive review of the literature was conducted on the subject of physiological and pathological laboratory alterations in pregnant women. The review included articles published between 2010 and 2023 in Portuguese, English, and Spanish. The descriptors employed included: The following terms are relevant to the study: “pregnancy,” “biochemical profile,” “hematological profile,” “pregnancy serology,” and “prenatal care.” **Results:** As demonstrated in extant literature, during the course of pregnancy, there is an expansion of plasma volume, which leads to what is referred to as physiological anemia of pregnancy. This condition is, characterized by hemodilution and a relative reduction in hemoglobin levels. From a biochemical

perspective, alterations are observed in levels of urea, creatinine, blood glucose and liver enzymes. These alterations should be interpreted in light of gestational adaptations. In terms of serology, it is essential to screen for vertically transmitted infections such as HIV, syphilis, toxoplasmosis, hepatitis B and C, and rubella as pose significant risks to fetal health. The presence of IgG and IgM antibodies indicates previous exposure or active infection, which is crucial for proper clinical management during prenatal care. **Discussion:** A comprehensive understanding of the physiological laboratory changes associated with pregnancy enables the discernment of pathological conditions necessitating clinical intervention. Misinterpretation of these tests may result in unintended consequences or detrimental omissions. The review highlights the need for health professionals engaged in prenatal care to receive training in the critical evaluation of laboratory data, taking into account gestational age, the clinical condition of the pregnant woman, and the protocols recommended by national guidelines. **Conclusion:** The theoretical approach to the biochemical, hematological, and serological profile of pregnant women contributes to the understanding of expected laboratory parameters during pregnancy and underscores the importance of continuous monitoring. Interdisciplinary action, in conjunction with ongoing professional education, is essential to ensure the provision of qualified, safe, and evidence-based prenatal care.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104207>

ID - 3140

ACURÁCIA DE PARÂMETROS HEMATOLÓGICOS NA DIFERENCIAÇÃO DE LEISHMANIOSE VISCERAL E OUTRAS CAUSAS DE CITOPENIAS

AKA Arcanjo^a, DdSO-A Arcanjo^a,
JCAA Arcanjo^a, LA Arcanjo^b, LR Gurgel^b,
AR Pinto^b, MCD Brito^a, M-Dd Aguiar^a,
SFd Costa^a, A Cabral^a

^a Hemocentro Regional de Sobral, Sobral, CE, Brasil

^b Centro Universitário Inta (UNINTA), Sobral, CE, Brasil

Introdução: A leishmaniose visceral (calazar) é infecção sistêmica grave causada por protozoários do gênero *Leishmania*, transmitidos por flebotomíneos. Além de febre prolongada, hepatoesplenomegalia e perda ponderal, frequentemente evolui com citopenias devido à supressão medular, infiltração por macrófagos parasitados, hiperesplenismo e resposta inflamatória crônica. A pancitopenia pode simular doenças hematológicas graves, como leucemias agudas e síndromes mielodisplásicas, exigindo parâmetros objetivos para o diagnóstico diferencial. **Objetivos:** Avaliar o perfil hematológico de pacientes com calazar e determinar, por meio de análise ROC, a acurácia de variáveis do hemograma na diferenciação dessa condição de outras causas de citopenias. **Material e métodos:** Estudo transversal com nove pacientes com calazar extraídos de coorte de 106 indivíduos submetidos a estudo

medular. Avaliaram-se hemograma e mielograma, com resultados expressos em mediana (IQR). A análise ROC foi utilizada para estimar a capacidade discriminatória (AUC) de hemoglobina, neutrófilos absolutos e plaquetas. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética. Hemoglobina: 6,70 g/dL (6,40–9,30); leucócitos: 1.260/mm³ (840–2.970); neutrófilos: 327/mm³ (270–453); plaquetas: 76.000/mm³ (49.000–105.000). No mielograma, SG%: 40,50 (31,50–48,00); SE%: 33,00 (27,70–39,00); G/E: 1,42 (0,81–1,78). AUC: neutrófilos 0,841 (0,680–1,000; $p < 0,001$; corte 1.043,5/mm³), hemoglobina 0,680 (0,556–0,804; corte 6,7 g/dL), plaquetas 0,477 (0,412–0,778; $p < 0,001$; corte 48.000/mm³). em Pesquisa da Santa Casa de Misericórdia de Sobral, Ceará, sob o Parecer nº 7.622.792. **Discussão e conclusão:** O perfil confirma pancitopenia, com neutropenia grave e plaquetopenia moderada. Entre as variáveis avaliadas, neutrófilos absolutos apresentaram maior acurácia para diferenciar calazar de outras citopenias, enquanto hemoglobina teve valor moderado e plaquetas desempenho próximo ao acaso. A contagem absoluta de neutrófilos é o parâmetro mais útil do hemograma para discriminar calazar de outras causas de citopenias, podendo ser empregada como marcador inicial de triagem.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104208>

ID – 1369

ALTERAÇÕES CITOLÓGICAS DE MONÓCITOS (TIPO LIPID-LADEN) EM ESFREGAÇO DE SANGUE PERIFÉRICO EM PACIENTE COM FRATURA DE FÊMUR – RELATO DE CASO

ALC Gaspar^a, JM Azanha^b, FA Tavares^b,
EBL Câmara^a, IKF Alarcon^a, D Martins^b,
PS Azevedo Gaiolla^a, L Niêro de Melo^a

^a Faculdade de Medicina de Botucatu (FMB),
Universidade Estadual Paulista (UNESP), Botucatu,
SP, Brasil

^b Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina de
Botucatu (HCFMB), Universidade Estadual Paulista
(UNESP), Botucatu, SP, Brasil

Introdução: Monócitos/macrófagos constituem grupo heterogêneo de células efectoras da imunidade inata, com funções essenciais na defesa, metabolismo e homeostase tecidual, além de link entre imunidade inata x adaptativa, na dependência do tecido de destino, passível de diferentes morfologias à microscopia ótica. **Objetivo:** Relato de monócitos tipo célula espumosa (foam cell, lipid-laden), observados em esfregaço de sangue periférico. **Descrição do Caso:** Relato: Paciente feminina, 90 anos, com fratura de fêmur esquerdo em 13-05-2025, após queda da própria altura; submetida a cirurgia de correção dois dias após, com alta hospitalar em 16-05, seguindo orientação de profilaxias antitrombótica e anti-infecciosa. Em 24-05-2025 iniciou quadro clínico de ortopneia, com piora progressiva de sintomas respiratórios e febre. Em 26-05: atendimento médico na origem, cujo encaminhamento relatava “dessaturação”, necessitando de suporte de oxigênio, sendo encaminhada (27-05) com os seguintes achados ao

hemograma (externo): Hb = 8,0g/dL, sem outras informações. À admissão no HC-FMB-UNESP, os dados hematimétrico revelaram GV=1.500.000/mm³, Hb=4,8g/dL, Ht=13,6%, VCM=90,8fL, HCM=31,9pg, PlaQ=210.000/mm³, GB=6.700/mm³, Segm=5.700/mm³, Linf=400/mm³, Mono. Pela dispneia foram considerados os seguintes diagnósticos diferenciais: pneumonia, insuficiência cardíaca descompensada, e embolia pulmonar (dado o contexto clínico associado à elevação de Dímero-D). Realizada Angio-TC de tórax, descartou-se trombo-embolismo pulmonar (TEP) agudo, sem relatos de sinais sugestivos de embolia gordurosa. À avaliação de esfregaço de sangue periférico (red flag Hb < 6g/dL), foram observados monócitos atípicos, grandes, citoplasma abundante repleto de gotículas de gordura, consistente com fagocitose de lipídios (foam cell ou lipid-laden), notórios ao longo de toda a amostra. É possível assinalar que quase todos os monócitos apresentavam tais características. **Discussão e conclusão:** Os monócitos/macrófagos constituem sistema altamente complexo e dinâmico, categorizados conforme tecido de destino, função e fenótipo, a depender de moléculas de superfície específicas e expressão de receptores de quimiocinas, o que lhes confere funções distintas (fagocitose, atividade pró ou anti-inflamatória). Células espumosas são frequentemente descritas na literatura em contextos inflamatórios de doenças crônicas, principalmente aterosclerose, diabetes mellitus e neoplasias. São raros os registros de células deste tipo, circulantes em sangue periférico, com um relato de caso de paciente jovem, com fratura de fêmur traumática e síndrome de embolia gordurosa, que evoluiu com hemorragia alveolar difusa. Neste paciente houve descrição de macrófagos do tipo lipid-laden em líquido de lavado bronco-alveolar, sugerindo que a presença de células com inclusões gordurosas poderia ser útil como sinal de embolia gordurosa, embora não específica. No presente caso foi investigado TEP, Angio-TC de tórax negativa para TEP agudo, sendo considerada provável causa infecciosa (pneumonia). Não houve descrição de sinais de embolia gordurosa; entretanto, achados radiográficos desta condição podem ser inespecíficos, a depender da extensão de acometimento. No presente caso, a avaliação do esfregaço demandada pelo grau de anemia (Hb < 6,0 g/dl), levou a achado mais expressivo, qual seja, monócitos abarrotados de gordura, o que pode orientar futuros achados citológicos frente à ocorrência de quadro de dispneia pós-fratura de fêmur.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104209>

ID - 602

ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS CAUSADAS PELO ANTIBIÓTICO CLORANFENICOL: UMA REVISÃO LITERÁRIA

ELG Reis, BVV Gomes, VV Furtado,
RHM Da Silva, LC Pinto

Centro Universitário Metropolitano da Amazônia
(UNIFAMAZ), Belém, PA, Brasil

Introdução: O Cloranfenicol é um antibiótico muito eficaz na eliminação de bactérias gram-negativas e gram-positivas, como *Staphylococcus aureus*, *Escherichia coli* e *Haemophilus influenzae*. A toxicidade hematológica desse fármaco já é bem descrita na literatura, e as alterações hematológicas causadas pelo mesmo representam uma preocupação significativa. **Objetivos:** Descrever alterações hematológicas causada pelo antibiótico Cloranfenicol. **Material e métodos:** Esta é uma revisão narrativa da literatura, com os descritores “Cloranfenicol”, “alterações hematológicas” e “reações adversas a medicamentos”, utilizando artigos completos disponíveis em bases como BVS, SciELO e LILACS, no período de abril a junho de 2024. Os critérios de inclusão foram: 1- Artigos publicados entre 2010 e 2022; 2- Alterações hematológicas causadas por Cloranfenicol; e 3- Artigos no idioma português, inglês ou espanhol. Quanto aos critérios de exclusão, foram aplicados: 1-Artigos duplicados; e 2- Estudos fora do período estabelecido. **Discussão e conclusão:** O uso do Cloranfenicol é limitado por conta das alterações hematológicas que pode causar, visto que o Cloranfenicol afeta a produção de células sanguíneas na medula óssea, causando depressão medular, caracterizada por anemia e leucopenia. Esse efeito ocorre devido à inibição da síntese proteica nas células progenitoras da medula óssea. A disfunção hematológica causada pelo Cloranfenicol, durante o período após o tratamento, pode se manifestar clinicamente de várias formas. A anemia aplástica, por exemplo, pode ser causada por uso do antibiótico e resulta no aparecimento de hipoplasia ou plasia na medula óssea, caracterizada pela destruição das células-tronco hematopoiéticas da medula óssea, resultando em pancitopenia severa. A depressão medular pode ser considerada reversível, desde que tenha a suspensão imediata do medicamento. **Conclusão:** Com sua eficácia confirmada em diversos estudos clínicos, o Cloranfenicol é um medicamento bem-sucedido em sua ação bacteriostática. Porém, deve-se levar em conta suas características farmacológicas e efeitos adversos, sendo restrito à infecções graves devido os riscos hematológicos que pode causar.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104210>

ID - 1512

ANÁLISE DA GLICOPROTEÍNA CD58 COMO MARCADOR DA ATIVIDADE FUNCIONAL DOS LINFÓCITOS

YP Souza, SR Martins, CMC Paraguai,
AP Sabino, CAS Menezes, APL Mota

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: As leucemias são neoplasias malignas dos leucócitos, com origem em alterações genéticas e/ou ambientais que levam à proliferação celular desregulada, evasão da apoptose e alterações na expressão de glicoproteínas como a CD58. Essa glicoproteína de superfície, também conhecida como LFA-3, participa da adesão e ativação de células T,

exercendo papel crucial na resposta imune. A interação CD58-CD2 é essencial na formação da sinapse imunológica e ativação de células T de memória, atuando de forma complementar à via CD28-B7. O papel da molécula coestimulatória CD58 vem despertando o interesse de novas pesquisas. **Objetivos:** O presente trabalho teve como objetivo avaliar a função imunológica e diagnóstica da CD58 em leucemias, bem como sua relevância prognóstica. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão bibliográfica por meio de bases de dados Google Acadêmico e PubMed. Foram utilizados os seguintes termos em inglês: "leukemia" e "CD58". A seleção dos artigos foi realizada com base na análise de títulos e resumos, priorizando aqueles que abordavam a imunologia da glicoproteína CD58, sua associação com o prognóstico em neoplasias hematológicas e sua aplicabilidade na detecção de doença residual mínima (DRM). Para os estudos relacionados à estrutura molecular e aspectos imunológicos fundamentais da CD58, não foi aplicado critério restritivo de data, considerando a importância dos primeiros relatos sobre a caracterização da molécula. Para os artigos relacionados à aplicação clínica e terapêutica, foram priorizados trabalhos com publicação mais recente, a fim de refletir os avanços mais atuais da literatura científica na área. **Discussão e conclusão:** A CD58 apresenta isoformas transmembrana, ancorada em GPI e solúvel (sCD58), esta última com potencial imunomodulador. Altas concentrações de sCD58 podem inibir a adesão celular e a resposta imune, favorecendo a evasão tumoral. Sua função ganha destaque em contextos como infecções crônicas, transplantes e câncer, especialmente quando há perda da expressão de CD28. A expressão de CD58 tem valor diagnóstico, sendo mais elevada em leucemias linfoides agudas (LLA), sobretudo no subtipo B. Também se destaca como marcador útil para a detecção de DRM, sendo incluída em painéis de citometria de fluxo para rastreamento de blastos residuais. Estudos demonstraram que sua superexpressão está presente em mais de 90% dos casos de LLA-B e sua presença em células remanescentes após tratamento pode indicar DRM. No contexto terapêutico, a presença ou ausência de CD58 influencia diretamente a eficácia de imunoterapias, como as células CAR-T. A perda de expressão de CD58 compromete a formação da sinapse imunológica e reduz a resposta funcional dessas células, diminuindo a secreção de citocinas essenciais (IL-2, TNF, IFN- γ). Assim, CD58 se destaca como biomarcador preditivo para terapias celulares. Segundo o Grupo Brasileiro de Citometria de Fluxo (2021), CD58 é recomendado como marcador adicional na LLA-B, por sua expressão elevada em células malignas e baixa nos precursores normais. Sua aplicação conjunta com outros antígenos (CD10, CD19, CD34, CD38, CD81) é indicada para aumentar a precisão diagnóstica. Conclui-se que CD58 é um marcador funcional e prognóstico relevante nas leucemias, podendo auxiliar na definição de condutas clínicas, monitoramento da DRM e na seleção de terapias imunológicas. Novos estudos são desejáveis para esclarecer profundamente o papel deste biomarcador.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104211>

ID - 878

ANÁLISE EPIDEMIOLÓGICA DA DEFICIÊNCIA DO FATOR VII NO BRASIL: REALIDADES E DESAFIOS

DADSF Marques^a, AD Marques^b, LAA Alves^c, MT Dos Santos Neto^a

^a Universidade Paulista (UNIP), Santana de Parnaíba, SP, Brasil

^b Universidade Paulista (UNIP), São Paulo, SP, Brasil

^c Centro Universitário Estácio do Ceará (IDOMED), Iguatu, CE, Brasil

Introdução: O fator VII (FVII) é uma glicoproteína sintetizada pelo fígado, dependente da vitamina K, onde cerca de 99% estão circulantes no plasma sanguíneo em sua forma inativada (zimogênio) e somente 1% do total é encontrado na forma ativada. Sua meia-vida plasmática é curta, estando em torno de 4-6 horas. Além disso, possui fundamental importância na iniciação da coagulação sanguínea, pois sua forma ativada juntamente com o fator tissular que é exposto após a lesão endotelial, torna-se responsável pela ativação dos fatores IX e X da coagulação, os quais fazem parte da via intrínseca e corroboram para o desenvolvimento da cascata de coagulação sanguínea. A deficiência do FVII tem a sua etiologia congênita, sendo a mais comum entre as coagulopatias hereditárias raras, onde constata-se polimorfismos e mutações no gene do FVII, como também na forma adquirida atrelando-se a doença hepática, a deficiência de vitamina K, uma dieta rica em gordura, aos altos níveis de triglicérides plasmáticos, a idade, obesidade, diabetes, uso de hormônios femininos, sepse e/ou transplante de medula óssea. Sendo assim, foi realizado um levantamento epidemiológico nos anos de 2020 à 2022, buscando-se compreender a prevalência da deficiência do FVII no Brasil, uma vez que ainda são escassos os estudos sobre esse tema. **Objetivos:** O estudo objetiva demonstrar a prevalência da deficiência do FVII no Brasil, no triênio 2020-2022. **Material e métodos:** Foi realizado um levantamento epidemiológico, utilizando bases de dados científicas como PubMed, Scielo e Google Scholar. Foram selecionados artigos, revisões e estudos de caso publicados nos últimos 5 anos que abordam a deficiência do FVII, no período de 2020 a 2022. A análise incluiu a comparação de diferentes abordagens e achados clínicos relevantes para a compreensão dos mecanismos envolvidos. **Resultados:** Constatou-se que a deficiência do FVII no período avaliado, mantém-se como a principal alteração nos fatores de coagulação, com percentuais acima de 60%, quando comparado aos demais componentes da cascata de coagulação. Cabe ressaltar que a região Sudeste apresenta o maior número de casos, com maior destaque para o estado de São Paulo, seguido do Rio de Janeiro e Minas Gerais, respectivamente. **Discussão e conclusão:** Os dados obtidos com o estudo, possibilita ampliar a visão sobre a disparidade regional encontrada no Brasil. Torna-se relevante destacar que a região Sudeste é a de maior prevalência, por

possuir o maior contingente populacional do país, assim como a maior concentração de recursos financeiros quando comparada com as demais regiões. Contudo, há que se complementar que a maior disponibilidade de planos de saúde, assim como a maior oferta de recursos diagnósticos tanto no setor público, quanto no privado, contribui significativamente para que a região Sudeste se mantenha com esse quantitativo superior. O estudo conclui que a deficiência do FVII, é a principal causa dos distúrbios hemorrágicos hereditários raros e/ou adquiridos, com predominância na região Sudeste do Brasil. Evidencia-se a importância do desenvolvimento de pesquisas sobre esta deficiência, há um expressivo número de pessoas acometidas e a sua prevalência se mantém constante.

Referências:

Perry D. Factor VII Deficiency. *Br J Haematol.* Oxford. 2002;118(3):689-700.

Perry DJ. Factor VII deficiency. *Blood Coagul Fibrinolysis.* Oxford. 2003;14 (Suppl 1):S47-54.

Pollak E, et al. Asymptomatic factor VII deficiency in African Americans. *Am J Clin Pathol.* Baltimore. 2006;126(1):128-32.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104212>

ID – 1449

APPLICATION OF A THREE-DIMENSIONAL BIOMIMETIC BONE NICHE MODEL FOR HEMATOPOIETIC CELL CULTURE

RPMD Melo, SCC Carneiro, MMdL Melo, GL Sasahara, RF Pinheiro

Universidade Federal do Ceará (UFC), Fortaleza, CE, Brazil

Introduction: The bone marrow microenvironment constitutes an important element in the molecular and chromosomal characterization of hematological neoplasms, particularly in myelodysplastic neoplasms, where cytogenetic alterations represent determinant prognostic markers. Conventional cytogenetic analysis, based on structural and functional evaluation of chromosomes during cell division, remains an essential diagnostic methodology for obtaining adequate metaphases. Conventional protocols employ two-dimensional systems in conical tubes; this configuration does not mimic the three-dimensional architecture of the hematopoietic bone marrow niche, which may compromise cellular proliferative efficiency and, consequently, reduce mitotic division yield. The optimization of metaphase yield constitutes a critical factor in cytogenetic analysis, especially in hypocellular samples that present low density of dividing cells. The increase in obtaining adequate metaphases significantly reduces the incidence of inconclusive reports and ensures precise chromosomal characterization of hematological neoplasms. 3D printing offers innovative alternatives through the development of three-dimensional scaffolds that can reproduce the characteristics of cancellous bone stroma. **Objectives:** The present study investigated the

applicability of a three-dimensional biomimetic culture system of trabecular bone tissue in optimizing hematopoietic cell cultures intended for cytogenetic analysis. **Material and methods:** The matrix was modeled using Fusion360 software and produced with fused deposition modeling technology in polylactic acid, with 25% infill. Sixteen samples from patients with suspected hematological diagnosis were evaluated (female population: n=7, mean age 65.7 years; male population: n=9, mean age 43.1 years). The experimental protocol compared cultures performed in 3D matrices versus conventional two-dimensional systems, quantifying metaphases obtained in both conditions. **Results:** The results demonstrated increased metaphase yield in 75% of samples cultured in the three-dimensional system. Four samples showed reduction in metaphase count (4% to 82.9%). Global statistical analysis did not show significant differences between methods ($p=0.093$). However, stratification by sample origin revealed a statistically significant difference for the three-dimensional system in peripheral blood cultures ($p=0.031$). **Discussion and conclusion:** These findings suggest that three-dimensional culture systems provide a more adequate microenvironment for hematopoietic cell proliferation, optimizing subsequent cytogenetic analyses. The implementation of three-dimensional technologies represents a possible significant advance in hematological diagnostic methodologies, with potential application in experimental and clinical protocols.

Referências:

1. Audet J, Zandstra PW, Eaves CJ, Piret JM. Advances in hematopoietic stem cell culture. *Curr Opin Biotechnol.* 1998;9(2):146-51.
2. Belloni D, Ferrarini M, Ferrero E, Guzzeloni V, Barbaglio F, Ghia P, et al Protocol for generation of 3D bone marrow surrogate microenvironments in a rotary cell culture system. *STAR Protoc.* 2022;3(3):10160107-9.
3. Philippeos C, Hughes RD, Dhawan A, Mitry RR. Introduction to cell culture. *Methods Mol Biol.* 2012;806:1-13.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104213>

ID – 2476

BENCHMARKING INTERLABORATORIAL PARA PADRONIZAÇÃO DA DOSAGEM DE INIBIDOR DO FATOR VIII: UM PROJETO PILOTO ENTRE CENTROS PÚBLICOS ESPECIALIZADOS NO TRATAMENTO DE HEMOFÍLIA.

MA De Souza Brito^a, MM Imbernon^a, LH Santos Silva^a, BH Ferreira Paz Machado^a, DA Dias Lopes^b, G Vignola Ribeiro Garcia^a, FC Tavares Alves^b, TI Borges de Bellis Kuhn^b, E Ferreira Garcia^c, TR Flores da Rocha^d

^a Centro Estadual de Análises Clínicas da Zona Leste, Hospital de Transplantes Euryclides de Jesus Zerbini, São Paulo, SP, Brasil

^b Centro Estadual de Análises Clínicas da Zona Leste, São Paulo, SP, Brasil

^c Hospital de Transplantes Euryclides de Jesus Zerbini, São Paulo, SP, Brasil

^d Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A hemofilia A é uma coagulopatia hereditária ligada ao cromossomo X, caracterizada pela deficiência funcional do fator VIII. A formação de inibidores contra esse fator é uma complicação imunológica relevante, que compromete a eficácia do tratamento e exige monitoramento laboratorial rigoroso (Escobar et al., 2021). A quantificação desses inibidores, embora essencial, é uma técnica altamente sensível e sujeita a variações interlaboratoriais relacionadas a reagentes, equipamentos e condutas analíticas. No contexto do Sistema Único de Saúde (SUS), a adoção de práticas de benchmarking pode otimizar recursos, promover padronização metodológica e aumentar a confiabilidade diagnóstica (WFH, 2020). **Objetivos:** Implementar um projeto piloto de benchmarking entre centros públicos especializados em hemofilia A, com o intuito de padronizar a dosagem de inibidores do fator VIII, ampliar a reprodutibilidade analítica e fomentar colaborações institucionais. **Material e métodos:** O projeto piloto contou com a participação do Centro Estadual de Análises Clínicas da Zona Leste de São Paulo alocado no Hospital de Transplantes Euryclides de Jesus Zerbini e do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP. Foram harmonizados os protocolos analíticos, com a padronização metodológica entre os centros. Amostras controle e clínicas foram compartilhadas para assegurar a comparabilidade dos resultados. Os critérios de diluição foram revisados criticamente e foram conduzidas análises comparativas interinstitucionais, com o objetivo de gerar dados estatísticos robustos que subsidiem, futuramente, a definição do erro total permitido e do coeficiente de variação aceitável. As determinações foram realizadas em paralelo, sendo posteriormente avaliadas quanto à concordância interlaboratorial e à reprodutibilidade analítica. **Resultados:** A iniciativa viabilizou a identificação de fontes críticas de variabilidade analítica, a padronização de etapas operacionais e o fortalecimento do alinhamento técnico entre os centros participantes. A proximidade geográfica, aliada ao intercâmbio contínuo de informações e à integração de práticas laboratoriais, contribuiu significativamente para a consolidação de uma rede colaborativa sustentável. Como resultado, observou-se um aprimoramento substancial na confiabilidade dos processos analíticos e na segurança da liberação dos laudos. Ademais, a geração de dados estatísticos robustos reforça o embasamento técnico necessário para a melhoria contínua da qualidade dos exames laboratoriais. Espera-se, com isso, constituir uma base comparativa sólida e reprodutível, capaz de subsidiar análises multicêntricas futuras, estabelecer parâmetros de desempenho e orientar estratégias de monitoramento e controle da performance analítica no âmbito interlaboratorial. **Discussão e conclusão:** O benchmarking interlaboratorial mostrou-se uma estratégia viável e eficaz para padronizar a dosagem de inibidores do fator VIII em serviços públicos especializados. A uniformização de práticas e o intercâmbio

técnico entre os centros fortaleceram a robustez metodológica, com reflexos positivos na segurança terapêutica e na qualidade assistencial. A proposta é escalável e aplicável a diferentes regiões, inclusive aquelas geograficamente próximas, porém remotas em termos de acesso a centros de referência, configurando-se como uma iniciativa estratégica para a rede pública de atenção às coagulopatias hereditárias.

Referências:

World Federation of Hemophilia. Guidelines for the Management of Hemophilia, 2020. ESCOBAR, M. et al. Haemophilia, 2021.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104214>

ID - 1124

BICLONAL PLASMA CELL NEOPLASM WITH DISTINCT LIGHT CHAIN EXPRESSION AND HIGH-RISK CYTOGENETICS: A RARE CASE REPORT

AM Oba, G Lopes, LM Araújo, MAM Morais, AF Marinato, R Proto-Siqueira

Flow Diagnósticos, São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Biclonal plasma cell neoplasms (PCNs) are exceedingly rare, representing fewer than 5% of multiple myeloma cases. They are characterized by the presence of two distinct monoclonal immunoglobulin populations, either from independent clones or from a single clone with phenotypic diversity. Accurate recognition of biclonality is essential for diagnostic and prognostic assessment. **Case description:** We report a rare case of biclonal plasma cell neoplasm (PCN) in an 82-year-old female admitted with acute kidney injury. Serum immunofixation demonstrated a biclonal gammopathy with both kappa and lambda light chains. Bone marrow flow cytometry revealed two CD19- negative plasma cell populations, both expressing strong CD38 and CD138. Population A (2.7%) showed increased forward and side scatter, kappa light chain restriction, and strong expression of CD56 and CD200. Population B (0.5%) demonstrated decreased scatter properties, lambda restriction, and weak CD56 and CD200 expression. Morphologic analysis using May-Grünwald Giemsa staining identified two distinct plasma cell morphologies: one composed of larger cells with intensely eosinophilic, flame-like cytoplasm, typically associated with IgA or kappa-producing plasmacytes; the other consisting of smaller cells with basophilic cytoplasm, dense chromatin, and eccentric nuclei, consistent with lambda-restricted plasma cells. FISH analysis showed three copies of the TP53 gene, a high-risk cytogenetic alteration. These findings support the coexistence of two phenotypically and morphologically distinct clonal plasma cell populations within the same marrow, consistent with a true biclonal PCN. **Conclusion:** Biclonal PCNs are uncommon and may reflect clonal evolution or synchronous transformation of distinct progenitor cells. The coexistence of flame-like and basophilic plasma cell morphologies, coupled with divergent immunophenotypes and light chain

restriction, suggests true biclonality. High-risk cytogenetic alterations such as TP53 gain further contribute to an aggressive disease course, as noted in previous reports (Gentry et al., 2013; Haidary et al., 2022)

References:

Gentry AE, et al. Biclonal myeloma: Two independent clones or clonal evolution? Archives of Pathology & Laboratory Medicine. 2013;137(8):1110-3.

Haidary AM, et al. Biclonal plasma cell neoplasms: A case series and review of the literature. Clinical Lymphoma, Myeloma & Leukemia. 2022;22(9):e748–e754.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104215>

ID - 2470

BIOMARCADORES INFLAMATÓRIOS NA AVALIAÇÃO DA GRAVIDADE DA ANEMIA DE DOENÇA CRÔNICA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

LI Yamaga, SR Antunes, DCA Feio

Centro Universitário Metropolitano da Amazônia (UNIFAMAZ), Belém, PA, Brasil

Introdução: Anemia de Doença Crônica (ADC) apresenta elevada prevalência, é uma condição clínica comum em distúrbios infecciosos, inflamatórios ou doenças neoplásicas. Ocorre como consequência da resposta inflamatória persistente, que leva à ativação de macrófagos e à liberação de citocinas como IL-6 e TNF- α , as quais bloqueiam a liberação de ferro e reduzem a resposta à eritropoetina, mecanismos que, associados a sobrevivência das hemácias, culminam em uma resposta medular inadequada e deficiência funcional de ferro. Nesse contexto, a integração entre marcadores inflamatórios e os parâmetros hematológicos pode aprimorar o diagnóstico e o manejo clínico dessa patologia. **Objetivos:** Analisar como os marcadores inflamatórios (hepcidina, ferritina, IL-6 e TNF- α) contribuem para o diagnóstico diferencial e monitoramento da anemia de doença crônica (ADC). **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. Foram utilizados os descritores “anemia de doença crônica” e “biomarcadores inflamatórios”. A busca foi realizada nas bases de dados SciELO e PubMed, no período entre os anos de 2002 e 2023, nos idiomas português e inglês, incluiu-se os artigos disponíveis online e na íntegra. **Discussão e conclusão:** Resultados: Os estudos incluídos analisaram pacientes com diversas condições crônicas associadas à ADC, como Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES), doença renal crônica (DRC) e artrite reumatóide. No LES, observou-se um aumento significativo nas concentrações de ferritina, correlacionando com o estado inflamatório e a ADC. Em pacientes com DRC, os níveis elevados de hepcidina têm sido atribuídos não apenas à redução de sua eliminação pelos rins, mais também ao aumento de sua produção estimulado pela resposta inflamatória característica desse quadro. Em pacientes com artrite reumatóide, maioria dos estudos, os biomarcadores inflamatórios se correlacionam de forma significativa com a

fisiopatologia e a gravidade da ADC. **Discussão:** Os biomarcadores possuem grande potencial na avaliação da gravidade e evolução da anemia de doença crônica. A citocina inflamatória IL-6 estimula a produção de hepcidina, hormônio que regula o metabolismo do ferro, quando elevada inibe a ferroportina, proteína que libera ferro dos macrófagos e enterócitos para a circulação. Como consequência, o ferro fica retido nos estoques corporais, levando a uma deficiência funcional de ferro. Esse mecanismo eleva os níveis de ferritina, que também atua como marcador inflamatório. Ao contrário da anemia ferropriva, em que a ferritina está reduzida, na ADC ela se apresenta aumentada, o que auxilia no seu diagnóstico diferencial. Os valores elevados de TNF- α são um marcador de estado inflamatório, ao inibir a proliferação de células eritroides na medula óssea e reduzir a resposta à eritropoetina, intensificando o quadro anêmico em doenças inflamatórias. **Conclusão:** Evidenciou que os biomarcadores inflamatórios hepcidina, IL-6, ferritina e TNF- α , associados com a patologia de base, desempenham papel fundamental no diagnóstico diferencial e no monitoramento da gravidade da anemia de doença crônica. Essa integração entre biomarcadores pode aprimorar o manejo clínico da ADC, auxiliando na estratificação de risco e na tomada de decisão terapêutica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104216>

ID - 389

CLINICAL SIGNIFICANCE OF INTERPRETING INCIDENTAL GENETIC FINDINGS IN ONCOHEMATOLOGICAL KARYOTYPE STUDIES

A Amaro, N Santos, L Fazan, S Ciota, T Barbosa, MFP Ferreira, DAdL Souza, R Proto-Siqueira

Flow Diagnosticos, São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Karyotyping, widely used in various clinical settings, is a fundamental tool for identifying genetic aberrations of either germline or somatic origin. In the diagnosis of hematologic neoplasms, it serves as a solid foundation for investigations in suspected cases of acute and chronic leukemias, myelodysplastic syndromes, among others. However, when analyzing the complete genomic content of an individual, incidental findings may arise. Even when the sample analyzed has high diagnostic value — such as bone marrow — it is possible, albeit rarely, for the identified alterations to be of germline origin, not necessarily associated with a neoplastic process. These findings become particularly relevant given the lack of systematic genomic screening in the general population, which may lead to the unexpected identification of previously unknown constitutional variants. **Objectives:** To identify and describe constitutional cytogenetic abnormalities unrelated to hematologic neoplasms in patients referred for oncohematological karyotyping. **Material and methods:** Over a nine-month period, a total of 3,822 oncohematological karyotype tests were performed at Flow Diagnósticos. For this study, individuals were selected based on complementary tests — such as immunophenotyping and bone marrow morphology — that did not show significant abnormalities. Bone

marrow samples were processed for oncohematological karyotyping as part of the routine diagnostic workup for suspected neoplasms. To clarify the origin of certain findings, a second karyotype was performed using phytohemagglutinin stimulation, aimed at constitutional genetic analysis. Comparison of the two tests enabled a better understanding of the nature of the identified genetic aberration. **Results:** In five patients, cytogenetic abnormalities were found involving the sex chromosomes (X and Y). One patient presented a structural alteration consistent with a Robertsonian translocation. Additionally, 14 individuals were referred to the laboratory with previously identified constitutional abnormalities, with trisomy 21 being the most frequent and well-documented finding in the literature. In total, 0.4% of the individuals referred for oncohematological karyotyping exhibited genetic aberrations unrelated to hematologic malignancies. **Discussion and conclusion:** Clinical investigation of suspected hematologic disorders requires an integrated analysis of bone marrow samples, including cell morphology, immunophenotyping, and karyotyping. It is the combination of these tests that allows for a more accurate and reliable diagnostic approach in identifying hematologic neoplasms. In the cases analyzed, all genetic alterations were confirmed to be germline, exhibiting a non-clonal profile, often representing incidental findings. Proper interpretation of these variants — supported by consultation of public databases describing known aneuploidies and classical chromosomal abnormalities — is essential for correct clinical classification. The trained assessment by a qualified professional is equally important. Accurate characterization of these findings was crucial for guiding clinical decision-making and avoiding unnecessary treatments aimed at non-neoplastic genetic alterations.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104217>

ID - 376

COMPARATIVE EFFECTIVENESS OF HEMATOLOGISTS WITH LARGE LANGUAGE MODELS IN HEMATOLOGIC DIAGNOSIS

A Bunn Moreno, M Morgado Loureiro,
R Doyle Portugal

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brazil

Introduction: Artificial intelligence (AI) use is rising and may benefit healthcare. Text-trained Large language model (LLM) seem to interpret images, but proof of accurate medical-image analysis is still scarce. **Objectives:** Primary objective: compare the diagnostic accuracy of a human expert vs four LLMs. **Material and methods:** We selected 3 - 10 images of microscopy fields to test 3 clinical situations. All images were derived from peripheral blood (PB) or bone marrow (BM) films, stained with WG and obtained with a cell phone camera. Ten test questions were developed based on the images. The images and questions were sent to a Hematologist and the following LLMs: ChatGPT 4.0 (CGPT4) and o3 (CGPTo3), Gemini

Flash 2.5 (GF), and Claude Sonnet 4.0 (CS). Question type 1 sought to measure the machines' ability to evaluate images. Question type 2 provided a biased clinical context to test for confirmatory bias. Question type 3 provided a correct clinical context, aiming to obtain a correct diagnosis. The responses were compared to the standard response using a Likert scale as follows: 0 (no or incorrect answer); 1 point (correct answer with incorrect suggestions); 2 points (correct answer with or without suggestions). Considering the 10 questions, the score could vary from 0 to 20 points. **Results:** Images from 3 clinical situations (ClinSit) were tested, with the third clinical situation having two parts. ClinSit 1: pics of 10 fields of PB images of B-ALL at 1000x magnification. ClinSit 2: pics of 6 fields of BM images of multiple myeloma at 1000x magnification. ClinSit 3: BM images of acute myeloid leukemia at diagnosis and after treatment. At diagnosis, 3 pics of BM images at 1000x magnification were used, whereas after treatment, 9 images were used (magnification 100 × to 1000 ×). The overall score (maximum 20 points) was 18 for the Hematologist, 8 for CGPT4, 11 for CGPTo3, 16 for GF and 12 for CS. Regarding the image-specific questions: Hematologist scored 8/8, CGPT4 and o3 3/8, GF and CS 6/8. Confirmation bias questions: Hematologist scored 6/6, CGPT4 3/6, CGPTo3 and CS 2/6, and GF 4/6. Diagnostic questions: Hematologist scored 4/6, CGPT4 2/6, CS 4/6, and the CGPTo3 and GF models 6/6. **Discussion and conclusion:** We present a proof of concept: LLM AI as a potential hematology image analyst. We observed that machines could interpret these images, achieving a score of 8 to 16 (maximum 20), lower than the experienced hematologist (18/ 20). To date, there is no robust data that LLM AI can provide reliable answers based on images. For descriptive image analysis, the two CGPT models (4.0 and o3) performed worse than GF and CS, suggesting that the latter are more reliable for image interpretation. Carefully designed prompts can improve the accuracy of AI generated content. When using a partially correct context but a biased question, the different machine models were unable to maintain response coherence. This is a known flaw in these systems, which can have undesirable consequences. The physician's only incorrect answer was in scenario 3, question 3, possibly due to image quality. The performance of GF and CGPTo3 in type 3 questions was surprising. Limitations include small sample/physician numbers, expert-selected images, and ongoing model advances that may now surpass our results. Despite their text focus, LLMs may aid image analysis with open-ended prompts, but decision-making errors are still possible.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104218>

ID – 2419

COMPARATIVO DOS PARÂMETROS PRÉ E PÓS TRANSFUSIONAIS PARA ANÁLISE DA RESPOSTA À TRANSFUSÃO.

MDS Arruda, LTD Marqui, CMS Assato,
DCGP Magalhães, PDSPD Lima

HEMOVIDA - Hematologia e Hemoterapia de Bauru Ltda, Bauru, SP, Brasil

Introdução: A transfusão de sangue é um procedimento vital para pacientes acometidos com condições agudas e crônicas, tendo como principal objetivo substituir componentes sanguíneos perdidos, como hemácias, plaquetas e fatores de coagulação. Toda indicação de transfusão deve ser cuidadosamente baseada em critérios clínicos, juntamente dos dados laboratoriais. Esse estudo analisa a melhora obtida dos parâmetros laboratoriais após a transfusão do hemocomponente indicado. **Objetivos:** O Objetivo do presente estudo foi analisar os resultados dos exames pré e pós transfusão em pacientes que necessitaram de suporte transfusional dos seguintes hemocomponentes: concentrados de hemácias (CH), concentrado de plaquetas randômicas e por aférese, a fim de verificar a eficácia das transfusões através da análise dos seguintes parâmetros hematimétricos: hemoglobina (Hb), hematócrito (Ht) e plaquetas. **Material e métodos:** Foi realizada análise retrospectiva dos resultados de exames pré e pós transfusão dos pacientes do Hospital UNIMED de Bauru nos anos de 2023 e 2024. As transfusões avaliadas nesse estudo foram as realizadas em pacientes internados nas enfermarias de Clínica Cirúrgica I, II e III, acometidos de diversas patologias clínicas e cirúrgicas, com idade mínima de 18 anos. Foram transfundidos um total de 2480 hemocomponentes, sendo: 1399 concentrados de hemácias, 997 unidades de plaquetas randômicas e 84 plaquetas por aférese. Os pacientes receberam de 1 a 3 CH, 1unidade/plaquetas/10kg de peso ou uma unidade de plaquetaférese. Os dados foram retirados dos exames contidos no prontuário eletrônico de cada paciente. **Resultados:** Os valores mínimo e máximo dos níveis de Hb, Ht e plaquetas pré transfusão foram, respectivamente: 5,0g/dL e 9,9g/dL (Hb média 7,45g/dL); 15,2% a 35,6% (Ht médio 25,4%), 4000/mm³ e 37000/mm³ (plaquetimetria média 20500/mm³). Os valores mínimo e máximo dos níveis de Hb, Ht e plaquetas pós transfusão foram, respectivamente: 8,1g/dL e 14,3g/dL (Hb média 11,2g/dL), 25,4% e 46,5% (Ht médio 35,95%), 18000/mm³ e 141000/mm³ (plaquetimetria média 79500). Verificou-se um aumento médio de 3,75g/dL de Hb após transfusão, de 10,55% nos valores de Ht e de 59000/mm³ nas plaquetas. **Discussão e conclusão:** O aumento dos resultados pós transfusão confirmou haver uma melhora significativa nos parâmetros laboratoriais desses pacientes. Esse incremento médio encontrado vem de encontro aos dados de literatura, onde em um paciente adulto, cada unidade de concentrado de hemácias aumenta em aproximadamente 1g/dL de Hb e 3% dos níveis de Ht. Os pacientes não apresentaram reação transfusional grave, a qual pudesse impedir-lhes de finalizar a transfusão dos hemocomponentes solicitados. Pode-se concluir com os presentes dados que a transfusão dos hemocomponentes dos pacientes analisados foi eficaz para a melhoria dos resultados laboratoriais, além de tratar-se de um meio terapêutico de rápida resposta e seguro, quando bem indicada e respeitando-se todo o ciclo do sangue.

Referências:

MV Sistema-Prontuário Eletrônico. Weiskopf RB. Do we know when to transfuse red cells to treat acute anemia Transfusion, 1998.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104219>

ID – 174

COMUNICAÇÃO CONFIÁVEL E ÁGIL DE VALORES CRÍTICOS NO LABORATÓRIO DE HEMATOLOGIA DO INSTITUTO NACIONAL DE INFECTOLOGIA EVANDRO CHAGAS

LAS Rosadas, AM Chaves, ACS Teixeira, AP Silva, AG Vizzoni

Instituto Nacional de Infectologia Evandro Chagas, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: Os avanços tecnológicos, vem trazendo transformações no âmbito da comunicação de valores críticos em laboratórios clínicos, de forma especial com o uso de bancos de dados e ferramentas de Business Intelligence (BI). Valores críticos, no contexto laboratorial, são resultados que indicam condições potencialmente fatais. Por isso requerem comunicação imediata para decisões terapêuticas. Em termos de eficiência clínica, esses sistemas reduzem o tempo de resposta na comunicação de valores críticos e minimizam erros o que acaba por melhorar os resultados para os pacientes. Padronizar e automatizar os processos de coleta de dados e organizar melhor a comunicação entre os laboratórios e as equipes de saúde ajudam a ganhar tempo para começar tratamentos urgentes. Com sistemas automáticos e protocolos bem definidos, é possível evitar erros, fazer tudo de forma mais uniforme e atender os pacientes com mais rapidez. Com dashboards de gerenciamento de pacientes críticos, os líderes das equipes podem acessar em tempo real dados realmente essenciais para priorizar intervenções em situações urgentes. Além disso, ao registrar todos os dados de forma centralizada em sistemas integrados, é possível criar ferramentas para análise e gestão que possam ser usadas por todas as equipes. Isso não só reduz os riscos e agiliza os tratamentos, mas também ajuda a construir um ambiente de trabalho mais colaborativo, eficiente e focado na segurança do paciente. **Objetivos:** Desenvolver e propor estratégias baseadas em tecnologias de banco de dados e Business Intelligence para padronizar, automatizar e otimizar a comunicação de valores críticos em laboratórios hospitalares, com foco em melhorar a qualidade assistencial, a segurança do paciente e a eficiência na tomada de decisões clínicas. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo transversal, de natureza exploratória, que utilizou dados secundários de exames laboratoriais do setor de hematologia com valores críticos no período de maio de 2023 a junho de 2025. Para o desenvolvimento da tecnologia de Business Intelligence na gestão da comunicação de valores laboratoriais considerados críticos foram utilizados banco de dados extraídos do prontuário eletrônico hospitalar MV por meio da plataforma REDCap. Para garantir a proteção dos dados, foram adotadas medidas de segurança, incluindo o armazenamento em servidores protegidos, com acesso restrito e uso de criptografia. Além disso, foram realizados backups periódicos para evitar qualquer perda de informações. **Resultados:** Durante o período do estudo foram contabilizados 1.245 alerta de valores críticos sendo 443 (35,6%) referente as plaquetas, 403 (32,3%) hematócrito, 378 (30,4%) hemoglobina e 21(1,7%) INR. Em 17,9% (224 exames) houve dificuldade de comunicação do valor crítico

ao médico assistente. A efetividade na comunicação de alerta críticos em até 15 minutos alcançou 83% (meta 90%), com intervalos que variaram entre 2 e 35 minutos. **Discussão e conclusão:** Os valores críticos dos resultados laboratoriais sinalizam condições graves, e exigem ações imediatas. Quando não há processos padronizados e automatizados, a transmissão dessas informações pode ser lenta, aumentando o risco de atrasos que podem resultar em complicações graves ou até desfechos negativos para os pacientes. Essa integração favorece um ambiente de cuidado centrado no paciente, assim, diante da lacuna encontrada, as ações propostas pretendem melhorar a qualidade do atendimento hospitalar e garantir mais segurança, permitindo que casos urgentes sejam tratados imediatamente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104220>

ID - 482

CONSTRUÇÃO DE PADRÕES DE REFERÊNCIA DOS PRINCIPAIS ALELOS VARIANTES DO GENE RHD

LBMdO Chagas^a, TB Cuter^b, JS Borges^b, GG Gobo^b, FLS Santos^b, L Castilho^c, RT Calado^a, S Kashima^d, ES Rodrigues^a

^a Fundação Hemocentro de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

^b Fundação Hemocentro de Ribeirão Preto, Ribeirão Preto, SP, Brasil

^c Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^d Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Introdução: A correta determinação dos grupos sanguíneos é essencial para garantir a segurança transfusional, especialmente em pacientes politransfundidos, que apresentam maior risco de aloimunização. Esse risco é particularmente relevante para o sistema Rh, devido à sua complexidade genética e à presença de variantes do gene RHD. A detecção de variantes RHD pode representar um desafio por métodos sorológicos convencionais, que muitas vezes são incapazes de identificá-las com precisão. No entanto, a partir da década de 1990, a genotipagem molecular começou a ser incorporada como ferramenta complementar, permitindo maior precisão na identificação de antígenos eritrocitários. Esta abordagem, é baseada na detecção de variantes de único nucleotídeo (SNVs), e vem sendo amplamente adotada em países desenvolvidos com finalidades assistenciais e investigativas, contribuindo significativamente para a melhoria da prática hemoterápica. Nesse contexto, a utilização de padrões de referência é essencial para a validação e padronização dos testes moleculares, especialmente na identificação de variantes RHD, promovendo maior confiabilidade e acurácia nos resultados. **Objetivos:** Construir padrões de referência de alelos variantes do gene RHD para serem utilizados como controle das reações de genotipagem. **Material e Métodos:** Foram

selecionadas amostras contendo os principais alelos variantes do gene RHD (RHD* Fraco tipo 1 (c.809T>G), tipo 2 (c.1154G>C), tipo 3 (c.8C>G), tipo 4 (c.602C>G) e também os polimorfismos (c.819G>A), (c.1025C>T), (c.1136C>T) além do pseudogene RHDψ. Regiões específicas do gene RHD foram amplificadas por PCR e clonadas no vetor TOPO® TA Cloning®. A confirmação da presença dos alelos clonados foi realizada por sequenciamento de Sanger, assegurando a autenticidade das sequências dos vetores recombinantes. **Resultados:** Foram construídos padrões de referência para dezesseis alelos variantes RHD, abrangendo as regiões: éxon 1 (8>C; 8>G), éxons 4/5 (602>C; 602>G), éxons 4/5 (alelo RHDψ), éxon 6 (809>T; 819>G; 819>A; 845>G; 845>A), éxon 7 (1025>T; 1025>C), éxon 8 (1136>C; 1136>T) e éxon 9 (1154>G; 1154>C) e também um vetor contendo a sequência correspondente ao alelo RHDψ. A construção desses clones possibilitou a criação de um painel de referência abrangente, representativo das principais variantes do gene RHD. Além das variantes RHD* Fraco tipos 1, 2, 3 e 4, a combinação dos vetores também permite a geração de padrões de referência para RHD*DIII, RHD*DAR e RHD*DAU. **Discussão e conclusão:** Os padrões moleculares do gene RHD desenvolvidos, são eficientes controles de referência na detecção de alelos selvagens e variantes genéticas. Representam uma ferramenta valiosa para a padronização e validação de testes de genotipagem, especialmente na identificação de variantes associadas ao sistema Rh. A utilização desses controles pode contribuir para validação dos ensaios moleculares, atuando como controles positivos no monitoramento de reações analíticas. O DNA dos vetores de referência podem ser combinados de diferentes formas possibilitando a geração de painéis de referência para variantes RHD raras, que podem auxiliar em estudos populacionais de indivíduos com perfil genético diversificado, fomentando a implementação de estratégias de suporte transfusional personalizadas e eficazes.

Apoio financeiro: FUNDHERP, CTC (2013/08135-2), INCTC (465539/2014-9), FAPESP (2017/26950-6).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104221>

ID - 1727

CULTURA DE FIBROBLASTOS DE PELE PARA AVALIAÇÃO DE PREDISPOSIÇÃO GERMINATIVA: EXPERIÊNCIA DE UM LABORATÓRIO TERCIÁRIO

GOA Barbosa, RS Kojima, RK Kishimoto, GdSe Silva, FPDs Santos MFMD, Santos, N Hamerschlag, EDRP Velloso

Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A cultura de fibroblastos da pele é um método de obtenção de DNA germinativo sem contaminação de sangue periférico. Por isso, é considerada ideal para avaliação de predisposição germinativa de doenças onco-hematológicas¹. O procedimento é feito a partir de material de uma biópsia de pele. A qualidade da amostra é avaliada de acordo com a

quantidade de material e o tempo entre coleta e chegada ao laboratório. Amostras menores que 5 mm³ são consideradas insuficientes, e aquelas recebidas após 48 horas são consideradas fora do tempo de estabilidade. A quantidade de amostra influencia diretamente o tempo de crescimento celular. **Objetivos:** Descrever o processo de cultura de fibroblastos implementado em um laboratório de um hospital terciário especializado em Oncologia e Hematologia, analisar variáveis relacionadas à qualidade das amostras e avaliar a taxa de sucesso do procedimento. **Material e métodos:** Estudo retrospectivo de 29 amostras submetidas à cultura de fibroblastos no laboratório de citogenética. A cultura foi realizada a partir de fragmento de pele (5 mm³), que foi lavado e fragmentado sob condições estéreis. O material foi distribuído em frascos de cultura T25 e incubado a 37°C com 5% de CO₂. O meio utilizado foi o Amniogrow, trocado periodicamente de acordo com o crescimento celular. Após confluência de 70-80%, as células foram tripsinizadas, lavadas com PBS e centrifugadas. O pellet final foi entregue para extração de DNA. **Resultados:** Foram realizadas 29 culturas a partir de biópsias de pele, sendo 8 provenientes de outros serviços. Das amostras, 20 foram consideradas adequadas, 7 insuficientes e 2 fora do tempo de estabilidade. Vinte e três culturas foram iniciadas no mesmo dia da coleta, 4 em 24h, 1 em 96h e 1 em 142h; estas duas últimas foram consideradas instáveis. Apenas uma cultura (3,4%) não forneceu DNA suficiente. Vinte e cinco casos foram submetidos à análise molecular, dos quais 3 (12%) apresentaram alterações relevantes. Um caso foi analisado por cariótipo convencional e 2 não seguiram para testes adicionais por serem amostras de validação interna. O tempo médio de crescimento celular suficiente para extração foi de 23 dias. Não houve diferença no tempo de crescimento das amostras de pacientes com doenças mieloides (N=12), linfoproliferativas (N=4) e não malignas (N=2) (p=0,9). **Discussão e conclusão:** O estudo reforça que a cultura de fibroblastos de pele é um procedimento factível, com alta taxa de sucesso (96,6%). Apenas uma amostra classificada como insuficiente não apresentou crescimento celular adequado, o que evidencia a importância da coleta adequada. Observou-se que a idade mais avançada pode influenciar o tempo de crescimento celular, em concordância com a literatura. A positividade em 12% das análises moleculares demonstra o valor do procedimento como ferramenta complementar no diagnóstico de predisposição germinativa. A cultura de fibroblastos cutâneos apresenta baixa taxa de falha e, embora demande tempo, oferece material confiável para análise de predisposição germinativa. Reforça-se a importância da implantação do processo com atenção às variáveis pré-analíticas, visando o diagnóstico preciso que impacta diretamente no cuidado aos pacientes e no aconselhamento genético de familiares.

Referências:

DeRoin L, Cavalcante de Andrade Silva M, Petras K, et al. Feasibility and limitations of cultured skin fibroblasts for germline genetic testing in hematologic disorders. *Hum Mutat.* 2022;43(7):950-62.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104222>

ID - 1806

DESCRIÇÃO DE CASO IMUNOHEMATOLÓGICO - IDENTIFICAÇÃO DE ANTICORPO ANTI-FY3 POR MÉTODO SOROLÓGICO

LHC Fedeli, LM Dos Santos, AJ de Carvalho,
AC Franco Marret, JP Binelli, JR dos Santos

Hospital BP, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Relato de estudo imunohematológico, tendo por finalidade compartilhar experiência de identificação de anticorpo Anti-Fy3. **Descrição do Caso:** Paciente: E. V. S. F., 62 anos, feminino, brasileira, diagnosticada como rafia de fístula, enterectomia segmentar e ileostomia. Em 06/02/2025 foram realizados testes pré-transfusionais que apresentaram os seguintes resultados: tipagem sanguínea: O RH(D): Positivo; teste de antiglobulina direto (TAD): Positivo; Eluato: Auto IgG Indeterminada; Pesquisa de anticorpos irregulares (PAI): Positiva em gel LISS Coombs / gel IgG / gel NaCl; identificação do (s) Anticorpo(s) Sérico(s): anticorpo reativo com todas as células do painel; autocontrole positivo em gel LISS e gel NaCl. Fenótipo: C-, Cw-, c+, E-, e+; K-, k+, Kp(a-b+); Jk(a+b+); M+, N-, S-, s+; Fy(a-b-); Le(a- b+); Lu(a-b+); P1+. Aparentemente, parecia se tratar de Auto IgG presente no soro e no eluato, porém um detalhe chamou atenção. A intensidade da auto IgG no eluato era de 2+ em todas as células testadas (gel LISS Coombs) e a intensidade da “auto IgG “ sérica em gel LISS Coombs, variava de 2+ a 3+ em diferentes células, bem como de 4+ em gel NaCl com hemácias papainizadas. O primeiro lote do painel de hemácias utilizados, não apresentava nenhuma célula Fy(a-b-), isso também despertou atenção, já que o paciente apresentava justamente esse fenótipo. Ao testar um novo lote com uma célula Fy(a-b-), verificamos que não houve reação em gel LISS, bem como em gel NaCl. Foram testadas mais seis hemácias Fy(a-b-), todas também se mostraram negativas (gel LISS / NaCl). Realizada aloadsorção, hemácia C- E-; K-; Fy(b+), com o objetivo de verificar a presença de possível aloanticorpo encoberto pelo Anti-Fy3, ao testar o soro aloadsorvido, verificou-se a presença de Anti-C, assim como foi possível descartar demais aloanticorpos. Como resultado final, Liberado Auto IgG indeterminada no eluato (reativo com hemácias C-; Fy(a-b-), além de Anti-Fy3 + Anti-C séricos. **Conclusão:** A presença de células Fy(a-b-) em painéis de hemácias, para identificação de anticorpos irregulares no contexto da população brasileira se mostra de suma importância, já que este fenótipo se apresenta em cerca de 66% em afrodescendentes, sendo possível identificar Anti-Fy3.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104223>

ID – 2514

EOSINOFILIA E SUSPEITA DE SÍNDROME DE DRESS EM VÍTIMA DE TRAUMA CRANIOENCEFÁLICO: UM RELATO DE CASO

CZ Pellon Ferreira, CA de Souza, IB Bini,
JM Teodoro de Souza, MB Batista Stricker,

MV Galvan, RM Signorini, RA Torres Takaes,
MF de Barros, MA Flores Chaves

Hospital Universitário do Oeste do Paraná,
Cascavel, PR, Brasil

Introdução: A síndrome de DRESS define-se pelo acrônimo em inglês Drug Reaction with Eosinophilia and Systemic Symptoms e é relacionada à hipersensibilidade e graves reações adversas que manifestam-se tardiamente. Apesar da incerteza perante o seu mecanismo, o desencadeamento dessas reações ocorre a partir do uso de medicamentos de classes diversas, principalmente antibióticos, antiepilépticos e AINEs. Dos sintomas comuns e indicativos do início das reações adversas, destacam-se prurido, febre (entre 38 e 40 °C), sinais hematológicos como eosinofilia e leucocitose, erupções cutâneas, descamação, além de lesões hepáticas e renais. O comprometimento sistêmico e a evolução de lesões em órgãos alvos são as principais causas de mortalidade nessa síndrome. O objetivo deste trabalho é relatar a reação de hipersensibilidade que ocorreu concomitantemente às múltiplas intervenções cirúrgicas sofridas pelo paciente. Os dados foram obtidos a partir do prontuário eletrônico do paciente, via Sistema Philips Tasy. **Descrição do caso:** Paciente A.R.S, homem, 35 anos, em situação de acentuada vulnerabilidade social, foi admitido em um Hospital Escola devido a traumatismo cranioencefálico grave após ter sofrido queda da mesma altura. Submetido a intervenções cirúrgicas de alta complexidade, uso de diferentes antimicrobianos de amplo espectro por tempo prolongado e diálise para tratamento contínuo de disfunção renal aguda. Os exames iniciais demonstraram baixa dos eritrócitos (2,80 milhões/mm³) e da hemoglobina (7,5 g/dl), além de leucopenia discreta (12.300/mm³). Após 3 semanas internado na UTI, houve aumento progressivo dos eosinófilos de 2% a 52%, juntamente com os leucócitos, que atingiram o valor de 20.500/mm³, enquanto as alterações dos índices hematimétricos persistiram. O paciente desenvolveu disfunção renal aguda em estágio III, segundo os índices de KDIGO e iniciou sessões de hemodiálise. No decorrer de uma semana, houve piora da eosinofilia de 52% a 80%, e a redução dos níveis ocorreu apenas ao final do segundo mês de internação. Os tratamentos medicamentosos consistiram no uso de Meropenem, Pipe+Tazo, Vancomicina e Polimixina B, adaptados conforme a necessidade do paciente. Os três primeiros antimicrobianos foram administrados concomitantemente, e coincidiram com o início da eosinofilia e das lesões renais, dois sintomas sugestivos de hipersensibilidade e Síndrome de DRESS. Outros sinais indicativos de progressão da síndrome de DRESS não foram observados. Após 48 dias na UTI, foi transferido ao setor da Enfermaria para continuação do tratamento de infecção urinária e destinado ao acompanhamento com assistência social para desospitalização. A eosinofilia excessiva não foi mencionada durante o tratamento e a disfunção renal aguda foi considerada multifatorial. **Conclusão:** O caso ressalta a importância do rastreamento das reações adversas a partir das alterações leucocitárias durante a evolução do paciente, assim como a vigilância em quadros clínicos complexos e com uso prolongado de antimicrobianos.

ID - 1874

ESTABLISHING BLOOD COUNT REFERENCE VALUES IN ADULTS FROM RIVERSIDE COMMUNITIES IN THE STATE OF AMAZONAS

RQ Vidal, YL Bronstrup, AL Dellamea,
GCB Alves, BF Althoff, MS de Carvalho,
NP Casagrande, HG de Souza, AAB Carlos,
CG Bica, LN Rotta

Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto
Alegre (UFCSA), Porto Alegre, RS, Brazil

Introduction: Laboratory reference values are essential for the interpretation and validation of clinical results. These values are often based on urban populations, disregarding physiological variations due to geographic, environmental, ethnic, cultural, and socioeconomic factors. Amazonian riverside communities are a neglected population group in epidemiological and laboratory studies, with significant specificities that can influence hematological parameters. **Objectives:** To establish reference values for blood count parameters in an Amazonian riverside population. **Material and methods:** This observational, cross-sectional study, with randomized sampling, was conducted in July 2025, involving healthy adults (12 to 88 years old), non-pregnant, without ongoing medication use and recent infections, living in 9 communities bordering the Solimões and Purus rivers (Amazonas, Brazil). Venous blood was processed (within 10 minutes of puncture) on an automated hematology analyzer (AMA H-6028, AMA Medical) after rigorous quality control. Statistical analysis demonstrated low data dispersion, suggesting sample consistency. **Results:** 219 samples were evaluated, 54 and 165 from male and female patients, respectively. Male patients presented: Leukocytes: $6.55 \pm 1.87 \times 10^3/\mu\text{L}$; Neutrophils: $62.36 \pm 8.80\%$; Lymphocytes: $26.61 \pm 7.49\%$; Monocytes: $5.15 \pm 0.80\%$; Eosinophils: $5.63 \pm 5.08\%$; Basophils: $0.25 \pm 1.87\%$; Erythrocytes: $5.02 \pm 0.32 \times 10^6/\mu\text{L}$; Hemoglobin: $14.95 \pm 1.07\text{g/dL}$; Hematocrit: $43.09 \pm 2.65\%$; MCHC: $34.54 \pm 0.79\text{g/dL}$; MCH: $29.79 \pm 1.45\text{pg}$; MCV: $86.25 \pm 3.52\text{fL}$; RDW: $12.93 \pm 0.48\%$; Platelets: $275.69 \pm 53.90 \times 10^3/\mu\text{L}$. The values for females were: Leukocytes: $7.59 \pm 2.04 \times 10^3/\mu\text{L}$; Neutrophils: $63.30 \pm 9.40\%$; Lymphocytes: $28.47\% \pm 8.61$; Monocytes: $4.54 \pm 0.53\%$; Eosinophils: $3.49 \pm 3.59\%$; Basophils: $0.15 \pm 0.15\%$; Erythrocytes: $4.54 \times 10^6/\mu\text{L} \pm 0.37$; Hemoglobin: $13.34 \pm 1.01\text{g/dL}$; Hematocrit: $39.06 \pm 2.58\%$; MCHC: $34.05 \pm 0.69\text{g/dL}$; MCH: $29.49 \pm 1.76\text{pg}$; MCV: $86.54 \pm 4.13\text{fL}$; RDW: $12.46 \pm 0.52\%$; Platelets: $319.92 \pm 70.01 \times 10^3/\mu\text{L}$. **Discussion and conclusion:** Most hematologic values were within the reference ranges suggested by the Brazilian Society of Clinical Analysis (SBAC). Leukocyte counts were normal, and the leukocyte differential remained within reference ranges, with only slight eosinophilia in men, possibly associated with endemic parasitic infections or allergic processes. Erythrograms showed normal mean erythrometry, hemoglobin, and hematocrit values, with higher values in men due to androgenic steroids. Hematimetric indices indicated a normocytic and normochromic erythrocyte profile, with low anisocytosis, suggesting the absence of significant deficiency anemias. Platelet counts were within normal limits, with a slightly higher mean in women. The reference

values reflect the hematological profile of an Amazonian population, consistent with the values established by the SBAC, demonstrating that despite the distinct lifestyle characteristics of urban populations, hematological values are consistent. The importance of regional contexts in the interpretation of laboratory tests is emphasized, promoting greater diagnostic accuracy and equity in healthcare. Regional reference values can contribute to improving care in remote areas and strengthening local evidence-based medicine.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104225>

ID – 385

ESTUDO FUNCIONAL DA ASSOCIAÇÃO ENTRE HEMOGLOBINA S (HBB:C.20A>T; P.GLU6VAL) E HEMOGLOBINA PORTO ALEGRE (HBB:C.29C>G; P.SER9CYS)

L de Goes^a, TT Jorge^a, APM Geraldo^b,
BB de Oliveira^a, GA Pedroso^a, SEDC Jorge^a

^a Laboratório de Hemoglobinopatias (LabHb),
Departamento de Patologia, Faculdade de Ciências
Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro Integrado de Pesquisas Oncohematológicas
na Infância (CIPOI), Faculdade de Ciências Médicas
(FCM), Universidade Estadual de Campinas
(UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A hemoglobina S (Hb S) é a variante mais prevalente na população mundial. No Brasil, país de elevada miscigenação étnica, a frequência alélica de β S varia entre 1.2% a 10.9%, o que favorece sua associação com outras variantes raras, de repercussão clínica ainda pouco conhecida, como a Hb Porto Alegre (HBB:c.29C>G; p.Ser9Cys) — descrita no Brasil com potencial de polimerização tal qual a Hb S. **Objetivos:** Estudar a interação Hb-oxigênio das variantes Hb S e Hb Porto Alegre, isoladas e em associação, correlacionando tais achados a aspectos clínico-laboratoriais, através de estudo familiar. **Material e métodos:** Amostras de sangue periférico do portador da Hb S/Hb Porto Alegre e de seus genitores (Hb S/Hb A e Hb Porto Alegre/Hb A) foram coletadas em tubos de EDTA, após assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (CAAE: 87832725.1.0000.5404), para isolamento e purificação da Hb (hemolisado total stripped) por cromatografias de exclusão molecular (colunas Sephadex 25G - Sigma-Aldrich; Missouri, USA) e de troca iônica (Amberlite MB3; Sigma-Aldrich; Missouri, USA). As curvas de dissociação Hb-O₂ foram obtidas por técnica espectrofotométrico-gasométrica (DU 800, Beckman Coulter-Fullerton, EUA) a 25°C e concentração de Hb a 70 μ M, nos pHs 6,5 e 7,5, determinando-se a afinidade pelo oxigênio por meio da P50 e a cooperatividade heme-heme por meio da Constante de Hill (n). Os resultados foram correlacionados com os dados clínico-laboratoriais, obtidos do prontuário médico dos participantes. **Resultados:** Em pH 6,5, a amostra Hb S/Hb Porto Alegre apresentou menor afinidade pelo oxigênio (P50 = 2,037 mmHg) e maior cooperatividade heme-heme (Hill = 2,414) em comparação aos

heterozigotos Hb S/Hb A (P50 = 1,181 mmHg; Hill = 1,481) e Hb Porto Alegre/Hb A (P50 = 1,972 mmHg; Hill = 1,525). Esse padrão repetiu-se em pH 7,5, com valores de P50 = 1,362 mmHg e Hill = 1,856 para a associação Hb S/Hb Porto Alegre, frente a P50 = 0,933 mmHg e Hill = 1,447 da associação Hb S/Hb A. Apesar da alteração funcional, o probando — com cerca de dois meses de idade — apresentou hematimetria normal: contagem de eritrócitos de $3,16 \times 10^3/\mu$ L (VR: $2,7-4,9 \times 10^3/\mu$ L), hemoglobina de 10,0 g/dL (VR: 9,0–14,0 g/dL), hematócrito de 26% (VR: 28,0–42,0%), VCM de 82,5 fL (VR: 77,0–105,0 fL), HCM de 31,8 pg (VR: 26,0–34,0 pg) e RDW de 13,7% (VR: 10–15%). Os genitores eram clinicamente assintomáticos; entretanto, a progenitora com Hb S/Hb A apresentou discreta microcitose, hipocromia e anisocitose (VCM: 74,8 fL, HCM: 25,6 pg, RDW: 17,9%) - sem avaliação de cinética de ferro, mas excluídas as principais mutações para alfa talassemia, enquanto o progenitor, portador de Hb Porto Alegre/Hb A, exibiu parâmetros hematimétricos normais. **Discussão e conclusão:** Embora iniciais, os resultados sugerem que a associação Hb S/Hb Porto Alegre possa favorecer a redução da afinidade pelo O₂, o que favoreceria a polimerização das variantes em condições de baixa tensão de oxigênio. Este fenômeno, no entanto, demanda investigação mais abrangente, contemplando ampliação da faixa de pHs analisados, avaliação na presença de efetores miméticos ao 2,3-BPG e determinação de Efeito Bohr. Apesar da ausência de manifestações clínicas relevantes e de alterações nos índices hematimétricos, os achados funcionais da referida associação sugerem alterações da afinidade Hb-O₂, que podem ter repercussões clínicas em condições ambientais desfavoráveis. Esses resultados reforçam a importância de se investigar experimentalmente associações raras de hemoglobinas, na melhor predição de eventuais complicações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104226>

ID - 2849

ESTUDOS FUNCIONAIS DA HEMOGLOBINA DE INDIVÍDUOS COM ERITROCITOSE NÃO-ESCLARECIDA

G Tonolli Martinez^a, T Traina Jorge^a,
G Audrei Pedroso^a, B Benedetti de Oliveira^a,
P de Melo Campos^b, F Ferreira Costa^c,
SE Domingues Costa Jorge^a

^a Laboratório de Hemoglobinopatias (LabHb),
Departamento de Patologia, Faculdade de Ciências
Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia,
Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP),
Campinas, SP, Brasil

^c Departamento de Clínica Médica, Faculdade de
Ciências Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: O diagnóstico das eritrocitoses é desafiador devido à diversidade de causas. Apesar da investigação

extensiva às suas causas mais comuns, há casos que seguem sem elucidação. Hipotetizamos que eventuais alterações da hemoglobina (Hb), mesmo na ausência de variantes, possam contribuir para o quadro, devido a possíveis efetores moduladores da função da proteína. **Objetivos:** Estudar a interação Hb-O₂ de indivíduos com eritrocitose secundária não-esclarecida para futuros estudos de ômica. **Material e métodos:** A Hb total (hemolisado stripped) foi extraída e purificada de sangue periférico (EDTA) de 3 indivíduos atendidos no Hemocentro da UNICAMP, via cromatografias de exclusão molecular (Sephadex 25G - Sigma-Aldrich; USA) e de troca iônica (Amberlite MB3; Sigma-Aldrich; USA). Os pacientes e 1 indivíduo saudável (controle) assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (CAAE:4034123.1.0000.5404). Excluíram-se clinicamente e por exames específicos, as principais causas de eritrocitose, como alterações cardiopulmonares e renais, neoplasias, tabagismo e mutações como JAK2V617F. Excluíram-se a presença de Hb variantes por eletroforese capilar (Sebia; Evry, França) e HPLCs de troca iônica (Variant II - Bio-Rad; EUA) e de fase reversa (Alliance, Waters; EUA). A função da Hb foi determinada por curvas de dissociação do O₂ (CDO; triplicata experimental), em ensaios espectrofotométricos-tonométricos (DU 800, Beckman Coulter-Fullerton; EUA) a 25°C, 70 µM de Hb, nos pHs 6,5, 7,5 e 8,5 com e sem Inositol Hexafosfato (IHP - 1 mM), efector alostérico mimético ao 2,3-BPG. Determinou-se a P50 para avaliação da afinidade Hb-O₂, Efeito Bohr e cooperatividade heme-heme por cálculo de Constante de Hill (n). **Resultados:** Os pacientes (P) apresentaram os seguintes perfis hematimétricos: P1: GV:5,69 106/mm³; Hb:14,6g/dL; Ht:44,4%; VCM:78fL; HCM:25,7pg; RDW:13,2; P2: GV:5,68 106/mm³; Hb: 17g/dL; Ht:47,8%; VCM:84,2fL; HCM:29,9pg; RDW:12,7; P3: GV:6,39 106/mm³; Hb:18,6g/dL; Ht:53,8%; VCM:84,2fL; HCM:29,1pg; RDW:12,2. Os valores de P50 (mmHg) da Hb stripped nos pHs 6,5, 7,0 e 7,5 foram: P1:1,5 (±0,4), 1,1(±0,3), 0,7(±0,0); P2:1,4(±0,3), 0,9(±0,1), 0,6(±0,1); P3:2,1(±0,6), 1,0(±0,3), 0,5(±0,3) e controle:1,7(±0,8), 0,7 (±0,5) e 0,6(±0,4), sem diferenças significativas. No entanto, houve diferenças entre as P50 das amostras na presença de IHP, particularmente no pH7,5, quando comparadas ao controle: P1:48,4(±5,3), 23,2(±8,8), 6,6(± 2,2); P2:44,5(± 4,7), 31,3(± 2,9), 10,5 (± 2,0); P3:60,6(±13,0), 33,8(±4,9), 7,3(±1,3) e controle:59,4 (±7,0), 41,1(±6,1), 16,5(± 6,8). A cooperatividade n dos hemolisados stripped revelaram variações, como na amostra controle: P1:1,4(±0,5), 2,1(±0,8), 1,6(±0,1); P2:1,5(±0,4), 1,6(±0,4), 1,5(±0,2); P3:1,4(±0,1), 1,5(±0,0), 1,4(±0,2) e controle:1,5(±0,2), 1,4(±0,4), 1,6 (±0,1). Na presença de IHP: P1:1,3(±0,2), 1,9 (±0,3), 2,1(±0,4); P2:1,5(±0,0), 1,8(±0,1), 2,6(±0,3); P3:1,4(±0,2), 1,7(±0,1), 2,1(±0,2) e controle:1,4(±0,1), 1,6(±0,1), 2,2(±0,1). **Discussão e Conclusão:** Observou-se alterações no perfil Hb-O₂ em hemolisados de pacientes com eritrocitose, na presença de IHP, mesmo sem Hbs variantes. Permanece a hipótese da presença de compostos que alteram a afinidade da Hb em eritrocitose idiopática. Casos adicionais serão estudados e análises ômicas realizadas para elucidar a presença de compostos que resultem na alteração funcional observada. Portanto, o estudo da interação Hb-O₂ possibilitou identificar casos elegíveis para estudos ômicos, auxiliando na investigação da etiologia da eritrocitose não-esclarecida.

ID – 1090

EXPERIÊNCIA DE IMPLANTAÇÃO DE ROTINA LABORATORIAL EXPANDIDA DE EXAMES PARA DETECÇÃO INCOMPABILIDADE SANGÜÍNEA MATERNO-FETAL NO PÓS-PARTO

VPCd Santos, RLdM Neves

Grupo Gestor de Serviços de Hemoterapia (GGSH),
Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A doença hemolítica do recém-nascido (DHRN) é rara porém ameaçadora a vida. O diagnóstico precoce pode prevenir complicações nos recém-nascidos (RN). Apesar da aloimunização anti-D ser a causa mais comum de DHRN, mais de 50 aloanticorpos anti-eritrocitários estão envolvidos. Os exames pré-natais de rotina incluem a tipagem ABO, Rh e o teste da antiglobulina direta (TAD) para rastreio de potências incompatibilidades, porém em alguns com TAD negativo identificamos anticorpos no RN após o nascimento. Neste contexto, foi estabelecida em uma maternidade particular na zona oeste do Rio de Janeiro a rotina mãe-RN, que consiste na realização de testes laboratoriais para detecção de incompatibilidade sanguínea e anticorpos circulantes no pós-parto. Estes exames são chamados da rotina mãe-RN e consistem em tipagem ABO, Rh e TAD na mãe e tipagem ABO, Rh e TAD no RN. Esta rotina ignorava outros antígenos eritrocitários de importância clínica. Foi proposta expansão destes exames e os resultados obtidos serão discutidos neste artigo. **Objetivos:** A partir da identificação da fragilidade no rastreio da incompatibilidade materna com o RN, foi proposta expansão dos exames realizados nesta rotina, visando incluir outros antígenos eritrocitários além do grupo ABO e Rh. Serão demonstrados os resultados da implantação desta rotina laboratorial estendida - rotina mãe-RN estendida - e os principais anticorpos encontrados. **Material e métodos:** A rotina mãe-RN estendida consiste em realizar, na mãe, tipagem ABO, fenotipagem sistema Rh (Rh, c, C, e, E), Kell e pesquisa de anticorpos irregulares (PAI). No RN é realizada tipagem ABO, fenotipagem sistema RH (Rh, c, C, e, E), Kell, TAD e eluato. A amostra materna é colhida via veia periférica e para amostra do RN usamos sangue de cordão. Caso o sangue de cordão seja insuficiente, é colhida nova amostra do RN. Foram avaliados os resultados laboratoriais obtidos de junho de 2023 a junho de 2025. **Resultados:** Foram um total de 3378 RNs incluídos no estudo e 2608 mães. Em todos os RNs com TAD positivo a amostra da mãe também foi colhida. Entre as 2608 amostras maternas, 27 tinham PAI positivo, sendo identificados os aloanticorpos: anti-D (9), anti-Lea (6), anti-E (4), anti-M (3), anti-K (2), anti-c (1), anti-C (1), anti-Dia (1), anti-Jka (1). Entre essas 27 mães, somente 4 RNs tinham TAD positivo, sendo os anticorpos identificados nestes casos anti-A (1), anti-c (1) e anti-D (2). Entre todos os RNs, 287 foram identificados com aloanticorpo, sendo que 203 destes tinham TAD positivo e 4 com mãe com PAI positivo. Os principais anticorpos identificados foram: anti-A (189), anti-B (96), anti-D (2), anti-c (1). **Discussão e conclusão:** A rotina mãe-RN estendida identificou neste período 84 RNs com presença de aloanticorpos com TAD negativo e amostra materna com PAI negativo, dado que seria ignorado se seguissemos com a rotina tradicional. O próximo passo é

correlacionar esses dados laboratoriais e a clínica dos RNs para verificar se esses anticorpos que anteriormente não seriam identificados nem titulados tem repercussão clínica.

Referências:

Daniels G. Blood group antibodies in haemolytic disease of the fetus and newborn. In: *Alloimmune Disorders of Pregnancy: Anaemia, Thrombocytopenia and Neutropenia in the Fetus and Newborn*. Cambridge: Cambridge University Press; 2002. p. 21–40. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511527043.004>.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104228>

ID – 1776

FREQUÊNCIA DA POSITIVIDADE DO TESTE MICROBIOLÓGICO EM CONCENTRADO DE PLAQUETAS NO BANCO DE SANGUE DO HOSPITAL BENEFICÊNCIA PORTUGUESA DE SÃO PAULO

CF Neto, ECV Oliveira, ST Nicolau, JP Binelli, RDP Battaglini

Hospital Beneficência Portuguesa de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A contaminação bacteriana de produtos de plaquetas foi reconhecida como o risco infeccioso mais frequente por transfusão. Sendo assim, devemos garantir que este risco seja adequadamente controlado através de testes bacterianos e métodos para limitar e detectar contaminação em todos os componentes plaquetários. As taxas de contaminação devem ser monitoradas. O banco de sangue do Hospital BP segue os padrões estabelecidos pela AABB que determina que 100% da produção de plaquetas liberadas para transfusão sejam testadas. **Objetivos:** Avaliar a ocorrência da positividade do teste microbiológico realizado em concentrados de plaquetas liberadas para a transfusão no banco de sangue do Hospital BP. **Material e métodos:** levantamento estatístico dos resultados dos testes microbiológicos, aeróbicos e anaeróbicos, em concentrados de plaquetas obtidos do sangue total e por aférese. Foram testados 49.670 concentrados de plaquetas (9.920 obtidas por aférese, 39.750 obtidos de ST) no período de ago/2019 a jun/2025. Os testes foram realizados em duas etapas: 1 - cultura primária realizada após 24 horas da data de coleta, para os testes aeróbio e anaeróbio por método de detecção BACTEC®; 2 – teste secundário realizado após o terceiro dia de estocagem, para teste aeróbio, por método de detecção BACTEC®. **Discussão e conclusão:** **Resultados:** 1- cultura primária: em plaquetas por aférese, 3 testes positivos – 1 *Staphylococcus epidermidis* e 2 *Paenibacillus* sp, representando 0,03% (1:3306); em plaquetas obtidas do sangue total, 4 testes positivos 2 *Staphylococcus epidermidis*, 1 *Paenibacillus* sp, e 1 *Staphylococcus saprophyticus*, representando 0,01% (1:9937). 2 – cultura secundária: não houve resultado positivo em todos os testes realizados. Considerando o total de plaquetas testadas (por aférese + sangue total), tivemos uma frequência de positividade 0,014% representando, 1:7095. **Conclusão:** os testes realizados apresentaram baixa

frequência de positividade, acordo com a literatura científica, demonstrando que o processo está seguro, com o risco de contaminação controlado.

Referências:

AABB Bulletin #21, 2021 - Impact of the FDA Guidance "Bacterial Risk Control Strategies for Blood Collection Establishments and transfusion Services to Enhance the Safety and Availability of Platelets for Transfusion" FDA Guidance for industry and FDA review staff: Collection of Platelets by Automated Methods - December 2007 Hillyer CD, Josephson CD, Blajchman, MA, Vostal JG, Epstein JS, Goodman JL. Bacterial contamination of blood components: risks, strategies, and regulation: Joint ASH and AABB Educational Session in Transfusion Medicine. *Hematology* 2003; 575-89. FDA Guidance for Industry: Use of Sterile Connecting Devices in Blood Bank Practices - 11/22/2000.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104229>

ID – 3080

HEMOGRAM-DERIVED RATIOS AND THEIR ASSOCIATION WITH ANEMIA PROFILES AND SEVERE DISEASE PROGRESSION IN COVID-19 PATIENTS

GA Pedroso, WV Tonassé, AE Alagbe, BB Oliveira, E Costa, GAF Maia, BF Piellusch, AZ Schreiber, JLP Modena, MNN Santos

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil

Introduction: COVID-19 presents a broad clinical spectrum, ranging from asymptomatic infections to severe, life-threatening illness. Its pathophysiology is primarily driven by systemic inflammation triggered by the cytokine storm. Anemia is known to be highly prevalent among COVID-19 patients and contributes to a worse prognosis. In this context, identifying reliable tools for early risk stratification has become essential. **Objectives:** This study aimed to evaluate the association between hemogram-derived ratios (HDRs) and the onset of anemia, as well as their relationship with markers of severe disease progression, including intensive care unit (ICU) admission and the need for orotracheal intubation (OTI). **Material and methods:** We retrospectively analyzed medical records and serial hemograms of 250 adults hospitalized with RT-PCR-confirmed COVID-19 at the Clinical Hospital of UNICAMP, Brazil (April 2020–March 2021). Clinical and laboratory data were reviewed from diagnosis to outcome, with the aim of monitoring disease progression, anemia, and inflammatory markers during hospitalization. HDRs analyzed included neutrophil-to-lymphocyte ratio (NLR), platelet-to-lymphocyte ratio (PLR), monocyte-to-lymphocyte ratio (MLR), neutrophil-to-platelet ratio (NPR), and systemic immune-inflammation index (SII). Comparisons were made using the Kruskal–Wallis test with post hoc Dunn's analysis, and Mann–Whitney tests for ICU/OTI subgroups. **Results:** Patients were categorized into three groups based on anemia: Group 1 (n = 62; 24.8%)

had anemia at admission; Group 2 (n = 115; 46.0%) developed anemia during hospitalization; Group 3 (n = 73; 29.2%) had no anemia. Of the total cohort, 152 (60.8%) required ICU admission and 113 (45.2%) underwent OTI. At diagnosis, the groups that presented anemia (1 and 2) had significantly higher NLR (p = 0.0021), PLR (p = 0.0098), and SII (p = 0.0046) compared with non-anemic patients. On the 7th day of hospitalization, all the HDRs were higher in anemia groups (1 and 2): NLR7D (p < 0.0001), PLR7D (p = 0.0028), MLR7D (p = 0.0092), NPR7D (p = 0.0010) and SII7D (p = 0.0001). On the 14th day, only MLR remained significantly elevated (p = 0.0469). By the end of hospitalization, none of the HDRs differed significantly between groups, except for NPR (p = 0.0163) when comparing group 1 and group 2. At diagnosis, all HDRs except MLR were higher in patients who required intubation or ICU admission (p ≤ 0.0042), and this association suggests their value in early risk stratification. Notably, the NPR was the only index to significantly differ between patients with anemia at admission and those who developed it during hospitalization. **Discussion and conclusion:** Hemogram-derived ratios (HDRs) may serve as accessible and useful markers for early identification of COVID-19 patients at higher risk of severe outcomes. Elevated HDR values were associated with anemia, ICU admission and intubation, while the neutrophil-to-platelet ratio (NPR) distinguished between different anemia profiles. This reinforces the potential role of HDRs in clinical risk stratification.

Funding: Fundo de Apoio ao Ensino, Pesquisa e Extensão – FAEPEX/Unicamp.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104230>

ID – 650

IDENTIFICAÇÃO CITOMORFOLÓGICA DE MICROMEACARIÓCITOS/ MEGACARIÓCITOS DESNUDOS EM SANGUE PERIFÉRICO DE INDIVÍDUOS COM LEUCEMIA MIELOIDE CRÔNICA: RELATO DE DOIS CASOS

RJ Remualdo^a, AL Emrich^b, MDH Perico^a, RS Kalfeltz^a

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

^b Centro de Pesquisas Oncológicas (CEPON), Florianópolis, SC, Brasil

Introdução: A presença de micromegacariócitos ou megacariócitos desnudos em sangue periférico é um achado raro e anômalo, geralmente associado a condições mieloproliferativas neoplásicas, como leucemia mieloide crônica (LMC), trombocitemia essencial (TE) e mielofibrose primária (MF), ou ainda a neoplasia mielodisplásicas. Este trabalho tem como objetivo descrever e discutir as principais características citomorfológicas desses achados por meio de dois casos clínicos. **Descrição do Caso:** Caso I – Paciente do sexo feminino, 48 anos, realizou hemograma (Sysmex XN-550) que revelou leucocitose de 134.480/mm³. A análise microscópica da série branca evidenciou desvio à esquerda não escalonado até blastos (5%). Na série plaquetária, observou-se trombocitose de

1.512.000/mm³, com presença de macroplaquetas e núcleos desnudos de megacariócitos/micromegacariócitos, caracterizados por núcleo denso, pleomórfico, alta relação núcleo/citoplasma, cromatina condensada e presença de blebs citoplasmáticos. Exames moleculares revelaram positividade para o gene BCR-ABL1 e translocação t(9;22). Caso II – Paciente do sexo feminino 64 anos, apresentou leucocitose de 94.784/mm³ em hemograma (Sysmex XN-550). A análise microscópica identificou desvio à esquerda não escalonado até blastos (4%) e displasia na série granulocítica (neutrófilos segmentados e basófilos hipogranulares). A contagem plaquetária foi de 402.000/mm³, com a presença de macroplaquetas e núcleos desnudos de megacariócitos/micromegacariócitos, caracterizados por alta relação núcleo/citoplasma, núcleo esferoidal, cromatina densa e blebs citoplasmáticos. A imunofenotipagem (BD FACSLytic™) de sangue periférico não identificou células de linhagem megacariocítica. Exames moleculares revelaram positividade para o gene BCR-ABL1 e translocação t(9;22). Nas doenças mieloproliferativas, ocorre um estímulo tanto à mielopoese quanto à trombogênese, resultando em intensa atividade megacariocítica. Nesse cenário, os megacariócitos são estimulados até a exaustão, o que leva à fragmentação parcial ou completa de seu citoplasma, restando apenas o núcleo desprovido de citoplasma. Essas estruturas celulares medem entre 7 e 10 μm, apresentam cromatina densa e contornos arredondados ou discretamente irregulares. O citoplasma é geralmente ausente, mas, quando presente, é escasso e pode exibir blebs que se assemelham a brotamentos plaquetários. Essas características morfológicas são fundamentais para a diferenciação em relação a leucócitos imaturos, como os blastos, que apresentam alta relação núcleo/citoplasma, citoplasma basofílico, podendo ou não conter grânulos, cromatina delicada e presença de um ou mais nucléolos, sendo aspectos opostos aos dos micromegacariócitos. A imunofenotipagem pode não detectar essas células, sobretudo devido a sua dimensão e fragilidade celular, reforçando a microscopia como ferramenta diagnóstica indispensável. Embora a presença dessas estruturas seja relatada em doenças mieloproliferativas, a literatura carece de informações práticas para orientar morfologistas na sua identificação em sangue periférico, o que destaca a relevância deste trabalho. **Conclusão:** A microscopia óptica demonstrou-se essencial para a identificação dos micromegacariócitos desnudos, sobretudo diante das limitações da imunofenotipagem. Assim, destaca-se a importância da capacitação contínua do morfologista, visando à familiarização com os contextos clínicos e identificação desses achados morfológicos relevantes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104231>

ID - 1732

IMPLANTAÇÃO DE UM KIT COMERCIAL PARA QUANTIFICAÇÃO DE BCR::ABL1 P210

JC Gaspar, SFB da Silva, RM Reis, FE de Paula

Hospital de Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

Introdução: O tratamento da leucemia mieloide crônica (LMC) com inibidores de tirosina-quinase transformou o prognóstico da doença, permitindo sobrevida prolongada e controle efetivo da doença. Nesse sentido, espera-se uma redução logarítmica progressiva dos transcritos BCR::ABL1 p210, parâmetro essencial para avaliar a resposta molecular (MR). Por isso, a quantificação desses transcritos tornou-se um exame rotineiro e de alta demanda em hospitais que atendem pacientes onco-hematológicos. A realização do teste deve seguir critérios rigorosos para garantir precisão, sensibilidade e reprodutibilidade, em conformidade com padrões internacionais. Essa quantificação pode ser feita por protocolos desenvolvidos internamente (in-house) — que exigem atualização constante do fator de conversão para alinhamento à escala internacional — ou por kits comerciais validados. **Objetivos:** Avaliar o impacto da substituição de um protocolo técnico “in-house” por um kit comercial aprovado para uso diagnóstico (IVD - Asuragen®) para quantificação do transcrito BCR::ABL1 p210 no laboratório de diagnóstico molecular do Hospital de Câncer de Barretos, SP. **Material e métodos:** Para a validação do novo kit, foram utilizadas 28 amostras previamente analisadas pelo método in-house alinhado à escala internacional. Foram comparados: tempo de bancada, capacidade de processamento, concordância dos resultados e etapas técnicas envolvidas. **Resultados:** A concordância entre os testes foi de 100% (especificidade, sensibilidade, acurácia, valor preditivo positivo e valor preditivo negativo=100%). Com a implantação do novo ensaio, o número de pacientes analisados por rodada aumentou de 18 para até 38, mantendo o prazo médio de liberação de resultados em aproximadamente um mês. O intervalo entre os ensaios foi ampliado, otimizando recursos e número de rodadas. A ausência de duplicatas e o uso de reação multiplex permitiram maior rendimento. Houve redução no volume de amostra e consequentemente número de tubos de coleta (de 4 para 2), na quantidade de RNA necessário (de 4000ng para 500–2000ng) e nas etapas de diluição e pipetagem. O tempo de bancada diminuiu de 5h50min (protocolo in-house) para 2h40min. A automação do software proporcionou relatórios rápidos e padronizados. Nenhuma amostra apresentou quantificação de ABL1 < 10.000, eliminando laudos inconclusivos. A sensibilidade do ensaio aumentou (MR de 4.7 a 0.2), sendo comparável à de ensaios de reação em cadeia da polimerase (PCR) digital. **Discussão e conclusão:** Apesar dos kits apresentarem resultados 100% concordantes, a troca do kit in house foi realizada devido a necessidade constante de atualização do fator de conversão com necessidade de suporte externo ou aquisição de reagentes específicos. Com o novo kit, essa necessidade foi eliminada. O uso de calibradores e controles comerciais desde a transcrição reversa conferiu maior robustez ao ensaio, em comparação com a curva padrão baseada em plasmídeos do método anterior, diminuindo repetições. A adoção do kit comercial representou um avanço significativo na padronização internacional, além de ganhos relevantes em praticidade, eficiência operacional e qualidade diagnóstica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104232>

ID – 2975

IMPORTÂNCIA DA INVESTIGAÇÃO DE HLA LOSS COMO MECANISMO DE RECAÍDA PÓS-TRANSPLANTE ALOGÊNICO DE MEDULA ÓSSEA EM DOENÇAS ONCO-HEMATOLÓGICAS: IMPLICAÇÕES CLÍNICAS E TERAPÊUTICAS

GG Lima, DR Batista, CH Stopato, AC Ramos, EO Alonso, MFL Goldenstein, GC Maciel, MA Torres

Einstein Hospital Israelita, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O transplante alogênico de células-tronco hematopoéticas (TCTH) é uma das principais estratégias curativas para doenças onco-hematológicas. Contudo, a recaída da doença de base permanece como a principal causa de insucesso terapêutico. Entre os mecanismos de escape imunológico, destaca-se o HLA loss, caracterizado por dissomia uniparental adquirida com cópia neutra, resultando na perda do haplótipo de HLA herdado do doador. Inicialmente descrito em transplantes haploidênticos, também ocorre em transplantes aparentados ou não aparentados com incompatibilidade. Estudos indicam que até 1/3 das recaídas em transplantes haploidênticos e cerca de 8% nos não aparentados incompatíveis podem decorrer de HLA loss. Sua identificação impacta diretamente condutas como a indicação de infusão de linfócitos do doador (DLI) ou a escolha de novo doador para retransplante. **Objetivos:** Demonstrar a aplicação da genotipagem HLA como ferramenta na investigação de HLA loss, com ênfase no isolamento prévio das células de interesse. Apesar do reconhecimento crescente na literatura, o exame permanece subutilizado na prática clínica e raramente incluído na rotina de investigação de recaídas. Tal cenário reforça a necessidade de maior conscientização nos centros transplantadores e de interação precoce entre equipes clínicas e laboratoriais para otimizar a solicitação e viabilidade do teste. **Material e métodos:** No período de 2022 a 2025, foram investigados 23 casos de pacientes submetidos a TCTH que evoluíram com recaída e suspeita de mecanismo de HLA loss. As análises foram realizadas em sangue periférico ou aspirado de medula óssea, com isolamento das células de interesse por seleção com microesferas magnéticas anti-CD34 ou por citometria de fluxo com ordenamento celular (Fluorescence-Activated Cell Sorting – FACS). Posteriormente, realizou-se tipagem HLA em média ou alta resolução. **Discussão e conclusão:** Dos 23 casos avaliados, três recaídas foram associadas a HLA loss: dois em transplantes haploidênticos e um em transplante não aparentado incompatível. A identificação de HLA loss revelou-se essencial na elucidação da recaída imunológica, visto que pacientes com perda do HLA do doador apresentam baixa resposta à DLI devido ao escape da vigilância imunológica mediada por células T. A identificação precoce evitou terapias ineficazes e permitiu redirecionar condutas, como seleção de novo doador ou uso de terapias celulares específicas. Observou-se maior frequência de HLA loss em contextos de intensa pressão imunológica, como em transplantes haploidênticos, em concordância com

dados da literatura. A incorporação da pesquisa de HLA loss nos protocolos de investigação de recaídas representa um avanço relevante na medicina personalizada no TCTH. Sua adequada aplicação depende de comunicação estreita entre equipes clínica e laboratorial, garantindo coleta no momento ideal e pré-requisitos técnicos, como presença de blastos e caracterização imunofenotípica das células-alvo. A investigação de HLA loss deve ser considerada uma ferramenta diagnóstica essencial na avaliação de recaídas pós-TCTH. Sua detecção precoce evita terapias ineficazes e direciona estratégias mais assertivas. A interação clínico-laboratorial é fundamental para assegurar a viabilidade técnica do exame, que é capaz de impactar decisões terapêuticas, objetivando melhor desfecho possível em uma população de alto risco e cenário prognóstico geralmente reservado.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104233>

ID – 3103

INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL E HEMATOLOGIA: APLICAÇÕES ATUAIS E FUTURAS NO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL

DVSd Silva ^a, DCA Feio ^a, ECF Antunes ^b,
SR Antunes ^a

^a Centro Universitário Metropolitano da Amazônia
(UNIFAMAZ), Belém, PA, Brasil

^b Pós Graduação de Genética e Biologia Molecular
(PPGBM), Universidade Federal do Pará (UFPA),
Belém, PA, Brasil

Introdução: A hematologia laboratorial enfrenta desafios crescentes devido à complexidade e volume de exames, demandando métodos que aliem rapidez e precisão. A inteligência artificial (IA) surge como ferramenta inovadora, potencializando a análise de dados hematológicos por meio de algoritmos de machine learning e deep learning. Essas tecnologias vêm sendo aplicadas para automatizar a interpretação de hemogramas, identificação de células em esfregaços digitais e predição de diagnóstico e prognóstico em doenças hematológicas, oferecendo avanços significativos na prática clínica. **Objetivos:** Analisar as aplicações atuais e potenciais futuras da IA no diagnóstico laboratorial em hematologia, destacando exemplos de estudos e inovações tecnológicas que demonstram benefícios e desafios dessa integração. **Material e métodos:** Realizou-se revisão integrativa da literatura nas bases PubMed, Scopus e Web of Science, considerando artigos publicados entre 2018 e 2025. Foram utilizados descritores como “artificial intelligence”, “machine learning”, “hematology”, “blood diagnostics” e “digital pathology”. Estudos que abordaram ferramentas de IA aplicadas à análise de hemogramas, esfregaços, citometria e predição clínica foram selecionados para avaliação qualitativa. **Discussão e conclusão:** Modelos de machine learning, como a regressão logística — técnica estatística tradicional adaptada à IA para estimar a probabilidade de um evento binário (ex: presença ou ausência de leucemia) — têm sido amplamente utilizados na triagem automatizada de anemias, leucemias e

outras doenças hematológicas³. Algoritmos de visão computacional aplicados à análise de esfregaços digitais apresentam sensibilidade superior a 90% na detecção de células anormais e blastos, com desempenho comparável ao de especialistas humanos. Aplicações em citometria de fluxo e integração de dados moleculares têm acelerado o diagnóstico e a estratificação prognóstica em leucemias agudas. Além disso, sistemas de IA têm demonstrado eficácia na previsão de risco e resposta terapêutica, especialmente em leucemia mieloide aguda. A IA não deve ser encarada como uma “caixa preta”: cada vez mais, técnicas como feature importance e SHAP values vêm sendo utilizadas para interpretar o raciocínio dos modelos, tornando as decisões mais transparentes para os profissionais de saúde. Apesar dos avanços, permanecem desafios como a necessidade de bases de dados robustas, validação multicêntrica, regulamentação ética e integração eficaz aos fluxos clínicos. A IA representa uma revolução no diagnóstico hematológico, oferecendo soluções que aumentam a precisão, reduzem o tempo de análise e suportam decisões clínicas. A expansão dessas tecnologias requer investimentos em infraestrutura, capacitação e regulamentação, mas promete transformar a prática laboratorial, elevando a qualidade do cuidado ao paciente. O futuro da hematologia diagnóstica será cada vez mais marcado pela colaboração entre profissionais e sistemas inteligentes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104234>

ID – 2471

NOVOS PARÂMETROS PARA AVALIAÇÃO DE RESPOSTA TERAPÊUTICA E DEFICIÊNCIA DE FERRO, COM PROPOSTA DE ALGORITMO LABORATORIAL

TF Theodoro ^a, PRV Figueredo ^a, CNMd Araújo ^b,
LdJC Ferreira ^a, IS Silva ^a, PLD Pereira ^a,
RMM Dávila ^a, SdS Moraes ^b, SCM Monteiro ^b,
RP Soares ^a

^a Laboratório Cedro, São Luís, MA, Brasil

^b Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São
Luís, MA, Brasil

Introdução: A deficiência de ferro é a principal causa de anemia no mundo e apresenta desafios diagnósticos, especialmente na deficiência de ferro associada à inflamação crônica, como ocorre em doenças autoimunes, processos infecciosos e insuficiência renal. **Objetivos:** Realizar uma revisão de literatura sobre a utilização de novos parâmetros hematológicos para o auxílio diagnóstico de deficiência de ferro, especialmente quando associada a processos inflamatórios e/ou infecciosos, e propor um algoritmo de interpretação baseado na experiência com o analisador hematológico BC-6200 (Mindray). **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão narrativa de literatura nas bases de dados Pubmed e Scopus, no período de 2014 a 2025, utilizando estratégia de busca e operadores booleanos AND e OR, além dos descritores de interesse. A análise dos dados foi realizada através de leitura crítica e compilação de informação com contagens numéricas e

proporções. **Discussão e conclusão:** Os dados enfatizam que os biomarcadores clássicos do status férrico (ferritina sérica, ferro sérico e índice de saturação de ferro) perdem especificidade em contextos inflamatórios e/ou infecciosos, dificultando a distinção entre deficiência absoluta e funcional de ferro. Nesse cenário, parâmetros reticulocitários como a hemoglobina dos reticulócitos (RET-He), a fração imatura de reticulócitos (IRF) e o índice de produção de reticulócitos (IPR) surgem como alternativas mais sensíveis e específicas tanto para o diagnóstico precoce da deficiência funcional de ferro quanto para o monitoramento da resposta terapêutica. O RET-He reflete diretamente a disponibilidade funcional de ferro na medula óssea e responde precocemente à terapia oral ou parenteral. Já a IRF aumenta rapidamente após estímulo eritropoético, podendo indicar resposta terapêutica precoce. O IPR, por sua vez, permite estimar com mais precisão a eritropoiese efetiva. O compilado de estudos evidencia que, mesmo em estados inflamatórios, como doença renal crônica, infecção aguda e doenças autoimunes, o RET-He se mantém um marcador confiável, ao contrário dos índices clássicos. Desta forma, propõe-se um algoritmo que tenha como ponto de partida a identificação da anemia através do hemograma. Em seguida, avaliam-se ferro sérico, ferritina, TSAT e proteína C reativa (PCR). Em casos de inflamação (PCR elevada), solicita-se o exame de reticulócitos com os novos parâmetros reticulocitários. O RET-He assume papel central, pois quando os valores estão < 28 pg sugerem deficiência funcional e < 25 pg reforçam esse diagnóstico. Uma IRF aumentada ($> 0,20$) sugere eritropoiese ativa com aporte insuficiente de ferro. A combinação RET-He baixo + IRF elevado justifica o início da reposição de ferro, mesmo diante de ferritina dentro dos valores de referência. A resposta deve ser monitorada após 7–10 dias, sendo considerados satisfatórios um aumento ≥ 2 pg no RET-He e elevação da IRF ou do IPR. A persistência de RET-He < 28 pg após 14 dias de reposição de ferro sugere falha terapêutica, má absorção ou processo inflamatório ativo. Desse modo, os índices reticulocitários são úteis para triagem e acompanhamento de pacientes sob risco de deficiência funcional de ferro. O algoritmo proposto otimiza a conduta clínica, permite intervenções precoces e reduz exames inconclusivos em contextos inflamatórios ou infecciosos. A integração desses parâmetros à rotina laboratorial representa um avanço diagnóstico e operacional, com potencial de padronizar condutas em diferentes cenários clínicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104235>

ID - 3413

O PAPEL DO HEMOGRAMA NO DIAGNÓSTICO E MANEJO DE INFECÇÕES VIRAIS: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

LG De Oliveira Costa ^a,
VF Xavier Laurindo da Silva ^a,
CS Da Silva Oliveira ^a, GP Bernardes ^a,
BV Rezende E Almeida ^b, KDO Resende Borges ^c,
GM Resende E Almeida ^b

^a Universidade do Estado do Pará (UEPA), Belém, PA, Brasil

^b Centro Universitário IMEPAC, Uruguari, MG, Brasil

^c Oncológica Tapajós, Santarém, PA, Brasil

Introdução: O hemograma, exame amplamente disponível e de baixo custo, desempenha papel central na avaliação inicial de pacientes com suspeita de infecção viral. Alterações quantitativas e morfológicas em leucócitos, plaquetas e hemácias podem indicar fase evolutiva da infecção, gravidade e risco de complicações, contribuindo para o diagnóstico, a estratificação prognóstica e o seguimento terapêutico. Em doenças como dengue, influenza e COVID-19, padrões hematológicos específicos têm se mostrado úteis para orientar condutas clínicas e prever desfechos adversos. **Objetivos:** Revisar e analisar, de forma sistemática, as alterações hematológicas observadas no hemograma durante infecções virais, discutindo seus mecanismos fisiopatológicos, relevância diagnóstica e limitações, com base nas evidências disponíveis na literatura científica. **Material e métodos:** Realizou-se revisão sistemática da literatura abrangendo estudos publicados entre janeiro de 2015 e julho de 2025, nas bases PubMed, SciELO e LILACS, utilizando os descritores “complete blood count”, “hemogram”, “viral infection”, “diagnosis”, “prognosis” e “management”. Incluíram-se artigos originais e revisões que correlacionassem alterações hematológicas a infecções virais confirmadas. Foram excluídos estudos experimentais em animais, trabalhos sem dados hematológicos quantitativos, relatos de caso isolados, duplicatas e publicações sem acesso integral. **Discussão e conclusão:** Foram selecionados 27 estudos. Em dengue, identificou-se plaquetopenia significativa e hemoconcentração como marcadores de risco para sangramento e choque. Na COVID-19, a linfopenia esteve presente em grande parte dos casos e associou-se a maior gravidade clínica, enquanto a neutrofilia e a relação neutrófilo-linfócito elevada se destacaram como preditores de mortalidade. Em influenza A(H1N1), observou-se leucocitose com linfopenia relativa em casos graves. Revisões recentes destacam ainda alterações no volume plaquetário médio e na morfologia linfocitária como potenciais indicadores prognósticos. O hemograma se consolida como exame inicial estratégico no manejo de infecções virais, capaz de antecipar risco de complicações antes da confirmação laboratorial específica. A plaquetopenia e a hemoconcentração na dengue, a linfopenia na COVID-19 e a linfopenia relativa na influenza são parâmetros úteis para intervenção precoce. Entretanto, coinfeções, comorbidades e uso de medicamentos mielossuppressores podem interferir na interpretação. Ainda há lacunas na padronização de pontos de corte e na aplicação de parâmetros morfológicos detalhados em algoritmos clínicos. O hemograma permanece como ferramenta diagnóstica e prognóstica valiosa, de fácil acesso e baixo custo, no contexto das infecções virais. A incorporação de parâmetros específicos em protocolos assistenciais pode otimizar condutas e reduzir morbimortalidade. Estudos multicêntricos são necessários para validar combinações de marcadores hematológicos como preditores robustos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104236>

ID – 1654

ONCO-HEMATOLOGIA TRANSLACIONAL: O PAPEL ESTRATÉGICO DO LABORATÓRIO INSTITUCIONAL DE PESQUISA EM BIOMARCADORES DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS NA INVESTIGAÇÃO DE BIOMARCADORES E POTENCIAIS ALVOS TERAPÊUTICOS

LKC Neves Andrade, MMdC Lopes, Lda Xavier, DF Coutinho, RSdS Alves, SV Mendes Nolasco, SR Ribeiro, SdS Melo, CMdC Paraguai, AdP Sabino

Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A evolução da oncologia de precisão está diretamente relacionada à capacidade dos centros de pesquisa em integrar tecnologias moleculares com a prática clínica. Nesse contexto, o Laboratório Institucional de Pesquisa em Biomarcadores (LINBIO), tem se consolidado como uma referência em onco-hematologia translacional. Sua atuação abrange a coleta, preservação, processamento e análise de amostras biológicas, com o objetivo de identificar biomarcadores com potencial diagnóstico, prognóstico e de estratificação clínica, sobretudo por meio da biópsia líquida, além de identificação de potenciais alvos terapêuticos. **Objetivos:** Apresentar o escopo de atuação e os impactos científicos do LINBIO em estudos voltados à identificação de biomarcadores em pacientes com neoplasias hematológicas. **Material e métodos:** Foram conduzidos estudos retrospectivos do tipo caso-controle, com amostras de sangue periférico e medula óssea de pacientes atendidos no Hospital das Clínicas da UFMG. As variáveis registradas incluíram tipos de doenças estudadas, tipos de amostras analisadas, vinculação com projetos aprovados pelo Comitê de Ética da UFMG e resultados relevantes obtidos pelos projetos desenvolvidos. **Resultados:** O LINBIO processa amostras regularmente, obtendo frações como plasma, pellet de leucócitos e vesículas extracelulares, utilizadas para extração de DNA, RNA e microRNAs. Entre as patologias investigadas, destacam-se leucemias agudas, leucemias crônicas, linfomas não Hodgkin, trombocitemia essencial, mielofibrose, mieloma múltiplo e síndromes mielodisplásicas. Nos últimos cinco anos, foram desenvolvidos mais de 15 projetos com foco em doenças hematológicas, como leucemias agudas (n=4), doenças linfoproliferativas crônicas (n=9), neoplasias mieloproliferativas (n=1) e síndromes mielodisplásicas (n=1). Dentre os achados mais relevantes, destacam-se: alterações em proteínas associadas à apoptose e à sobrevivência celular na leucemia linfocítica crônica (LLC); análise metabolômica em pacientes com LLC, SMD e leucemias agudas; expressão diferencial de miRNAs em miRnoma de pacientes com LLC; análises específicas do perfil de miR-197, miR-26a e miR-27a na LLC; e análise proteômica (peptidômica) em leucemias mieloides e linfoides agudas. **Discussão e conclusão:** Há cerca de dez anos a atuação do LINBIO tem parceria com instituições de saúde, atualmente integra a Rede Mineira de Pesquisa Translacional em Oncologia com o uso de painéis multigênicos para avaliação de neoplasias

hematológicas. Tem viabilizado tais investigações pelo uso de metodologias avançadas como citometria de fluxo, PCR em tempo real (qPCR), sequenciamento de nova geração (NGS), citogenética, cultura celular e plataformas ômicas. A aplicação dessas tecnologias impulsiona desfechos diagnósticos, prognósticos e escolha terapêutica personalizada. Com a possibilidade de inclusão de pacientes, essas análises, normalmente inacessíveis no Sistema Único de Saúde (SUS) devido ao alto custo, estão sendo desenvolvidas no LINBIO com grande foco em expansão para demais serviços públicos no Brasil. **Conclusão:** O LINBIO tem trabalhado na otimização dos protocolos de análises e contribuído para o avanço científico ao integrar infraestrutura, dados e precisão, acelerando descobertas científicas para a prática clínica. Essa atuação fortalece a oncologia pública em Minas Gerais, promovendo impacto social, econômico e tecnológico. Agradecimentos: Este trabalho contou com apoio da FAPEMIG, CNPq e CAPES.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104237>

ID – 387

OPTIMIZING KARYOTYPE ANALYSIS IN A REFERENCE CYTOGENETICS LABORATORY THROUGH WEB-BASED AI INTEGRATION

A Amaro, S Ciota, L Fazan, N Santos, T Barbosa, MF Pedro, DADL Souza, RM Martinez, R Proto-Siqueira

Flow Diagnósticos, São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Karyotype analysis is a meticulous process that demands highly trained professionals and significant time for execution. Recently, artificial intelligence (AI)-based systems have been increasingly incorporated into cytogenetics to reduce analysis time and enhance productivity, offering a promising alternative for high-complexity laboratories facing rising test volumes. **Objectives:** To validate and implement the VALI platform, a cloud-based system for image capture and cytogenetic analysis and to evaluate the platform's performance in processing and classifying bone marrow samples from patients with suspected acute myeloid leukemia (AML) and myelodysplastic syndromes (MDS). **Material and methods:** For validation, 50 onco-hematologic samples were processed. Following validation, from Sep/2024 to Apr/2025, a total of 3,046 onco-hematologic karyotype cases were analyzed using VALI. All cases were manually captured, and analyses were independently reviewed by two experienced cytogeneticists, ensuring diagnostic accuracy through mandatory dual validation. During validation, the average time for manual image capture was 42 minutes, and analysis time was 21 minutes. Among the 3,046 cases routinely processed, 72.9% showed normal karyotypes and 15.8% had relevant abnormalities and the remaining 11.3% were classified as ATM (total metaphase absence). A focused evaluation of 203 samples for suspected AML or MDS, received up to 48 hours after collection, showed that 140 (89.9%) were classified as IMA (>18 metaphases), 48 (23.6%) as BIM (3-17 metaphases), and only 15 (7.4%) ATM. Among the IMA and BIM samples, 55

(39%) and 15 (31%) presented relevant cytogenetic abnormalities, respectively (chi-square $p=0.320$). The most frequent findings in karyotype were related to chromosomes 5, 7, 8 and 20. Overall, 93% of these AML/MDS samples were successfully classified using immunophenotyping and cytogenetics. **Discussion and conclusion:** The implementation of a web-based system with AI-powered chromosome clustering, remote access, and no licensing restrictions significantly increased analytical capacity, reduced turnaround times, and enabled decentralized karyotype analysis. The system supported remote access for image capture and interpretation, and maintained high technical standards through mandatory dual review by experienced professionals. Moreover, it allowed high-quality processing of AML and MDS samples, with a lower ATM rate than typically reported in the literature.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104238>

ID – 1218

PADRONIZAÇÃO DE ENSAIO DE PCR EM TEMPO REAL PARA ANÁLISE DAS VARIANTES DO GENE NPM1 EM AMOSTRAS DE PACIENTES COM LEUCEMIA MIELOÍDE AGUDA

MLBS Silva, JC Gaspar, SFB da Silva, FE de Paula, RM Reis, MT Pinto

Hospital do Câncer de Barretos, Barretos, SP, Brasil

Introdução: O câncer é uma das principais causas de mortalidade no mundo, e a leucemia mieloide aguda (LMA) destaca-se entre suas formas mais agressivas, sobretudo em adultos. A mutação no gene nucleofosmina-1 (NPM1) é um biomarcador importante para diagnóstico e prognóstico, especialmente em pacientes com cariótipo normal. A detecção precoce de células leucêmicas residuais (doença residual mensurável - DRM) é fundamental para detectar recidiva iminente, aprimorar a estratificação de risco, otimizar o acompanhamento pós-tratamento e possibilitar intervenções precoces, conforme as recomendações internacionais para a doença. Considerando a relevância clínica do monitoramento molecular de NPM1 e sua limitada implementação nos laboratórios assistenciais brasileiros, torna-se necessário o desenvolvimento e a padronização de métodos sensíveis, reproduzíveis e de baixo custo que sejam capazes de aprimorar a análise de DRM. **Objetivos:** Padronizar um ensaio de reação da cadeia da polimerase em tempo real (qPCR) para análise das variantes do gene NPM1 em amostras de pacientes diagnosticados com LMA. **Material e métodos:** O estudo utilizou qPCR para detecção das variantes A, B e D do gene NPM1. A padronização do ensaio foi conduzida com RNA proveniente de duas linhagens celulares: OCI-AML3, conhecidamente positiva para a variante tipo A, e HL-60, com perfil selvagem para NPM1 e amostras de RNA de medula óssea provenientes de pacientes com LMA do Hospital do Câncer de Barretos, previamente caracterizados quanto ao status de NPM1 (selvagem ou mutado) por meio de sequenciamento direto ou de nova geração. A partir de 1 µg de RNA, foi realizada a transcrição reversa para

obtenção de cDNA, seguida de reações de qPCR com primers específicos para cada variante, conforme descrito na literatura. A eficiência do ensaio foi avaliada a partir de diluições seriadas da linhagem OCI-AML3 na HL-60. **Resultados:** O ensaio demonstrou desempenho satisfatório, com amplificação eficiente e reproduzível das variantes A, B e D do gene NPM1. A eficiência da reação foi de 96%, com $R^2=0,994$ e $\text{slope}=-3,4$, detectando níveis menores que 0,01% de alteração. O tempo total de execução foi de, no máximo, 2 horas. **Discussão e conclusão:** A padronização de um protocolo in house para detecção das variantes em NPM1 por qPCR demonstrou ser uma abordagem eficaz, sensível para análise de DRM e tecnicamente viável. O método demonstra potencial para implementação em laboratórios com infraestrutura básica de biologia molecular e/ou com baixo volume de exames, destacando-se como uma alternativa economicamente viável frente ao alto custo e à curta validade dos kits comerciais, muitas vezes subutilizados. Sua reprodutibilidade e rápida execução, em comparação aos métodos ortogonais, reforçam sua aplicabilidade na rotina de laboratórios clínicos, especialmente no contexto onco-hematológico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104239>

ID - 2741

PANCITOPENIA GRAVE ASSOCIADA AO USO CRÔNICO DE METOTREXATO: RELATO DE CASO

NC Telles^a, TP Do Nascimento^a, F Geronimo^a, CA Sepanski^a, LL Dos Santos^a, EAP Nobre^a, MEdS Ferreira^a, ESA Lisboa^a, DC Kalva^b

^a Hospital Universitário Regional dos Campos Gerais, Ponta Grossa, PR, Brasil

^b Universidade Estadual de Ponta Grossa, Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: O metotrexato (MTX) é um antimetabólito e antagonista do ácido fólico, amplamente utilizado no tratamento de doenças inflamatórias crônicas, como psoríase, artrite reumatoide e lúpus eritematoso sistêmico, além de neoplasias hematológicas e sólidas. Atua inibindo a enzima diidrofolato redutase (DHFR), interferindo na síntese de purinas e timidina, fundamentais para a proliferação celular. Esse mecanismo afeta células de alta taxa de proliferação, como as hematopoiéticas, podendo causar efeitos adversos graves, como pancitopenia, sobretudo em casos de uso inadequado ou prolongado. **Objetivo:** Relatar o caso de um paciente que desenvolveu pancitopenia grave após uso crônico de metotrexato por 10 anos sem diagnóstico clínico prévio, cuja única queixa eram lesões cutâneas, com o objetivo de discutir os riscos da prescrição sem acompanhamento adequado e a importância do monitoramento laboratorial regular. **Relato de caso:** Paciente masculino, 60 anos, fez uso de metotrexato oral por conta própria (7,5 a 15mg semanais), por cerca de 10 anos, para tratar lesões cutâneas semelhantes às de um familiar com psoríase, sem avaliação dermatológica ou acompanhamento laboratorial. Evoluiu com piora expressiva das

lesões de pele, mucosite de cavidade oral, diarreia, inapetência, episódios de síncope e necessitando atendimento de urgência. Exames revelaram pancitopenia severa (Hb: 9,0 g/dL; leucócitos: 600/mm³; neutrófilos: 12/mm³; plaquetas: 16.000/mm³). Foi internado e evoluiu com sangramento ativo em acesso venoso periférico, sinais de broncoaspiração e hipocalcemia refratária (potássio: 2,8 mmol/L), sendo transferido para a Unidade de Terapia Intensiva (UTI). Durante a internação, recebeu 12 bolsas de plaquetas, uma bolsa de hemácias, leucovorina (ácido folínico), antibióticos (ceftriaxona, clindamicina, piperacilina/tazobactam), antifúngico (flucanazol) e filgrastim. Após 10 dias, apresentou melhora clínica e laboratorial, com regressão das lesões cutâneas, recebendo alta hospitalar com encaminhamento especializado. **Discussão:** A toxicidade hematológica por MTX decorre da inibição da DHFR, comprometendo a síntese de DNA/RNA e a replicação de células hematopoiéticas. As manifestações incluem anemia, leucopenia e trombocitopenia, podendo evoluir com infecções oportunistas, sangramentos e risco de óbito. Os principais fatores de risco são idade avançada, insuficiência renal, hipoalbuminemia, interações medicamentosas (com AINEs, sulfonamidas, penicilinas, IBPs) e desnutrição. O erro de posologia — como uso diário em vez de semanal — é comum e pode levar à intoxicação aguda. A dose recomendada para doenças inflamatórias é de 7,5 a 30 mg por semana, associada à suplementação de ácido fólico. O tratamento da toxicidade inclui a suspensão do MTX, administração de ácido folínico, hidratação, alcalinização urinária e suporte transfusional, quando necessário. **Conclusão:** Este caso evidencia os riscos do uso prolongado e dispensação farmacêutica sem retenção de receituário e sem supervisão médica do metotrexato. A ausência de diagnóstico formal, monitoramento laboratorial e orientação quanto à posologia resultou em toxicidade grave. Destaca-se a importância do acompanhamento por equipe especializada e da educação do paciente sobre os riscos associados ao uso indevido de medicamentos potencialmente tóxicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104240>

ID - 3185

PAPEL DO HEMOGRAMA COMO EXAME DE RASTREAMENTO DE NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS: REVISÃO INTEGRATIVA

JDA Coelho^a, DA Feio^a, HF Ribeiro^b,
SR Antunes^a

^a Centro Universitário Metropolitano da Amazônia (UNIFAMAZ), Belém, PA, Brasil

^b Universidade do Estado do Pará (UEPA), (Campus VIII - Marabá), Marabá, PA, Brasil

Introdução: O hemograma, exame de baixo custo e ampla disponibilidade, é subutilizado na suspeita diagnóstica precoce das leucemias agudas no Brasil, sobretudo nas regiões Norte e Nordeste. No país, estima-se média anual de 10.810 novos casos de leucemia entre 2020 e 2022. A Leucemia Linfóide Aguda (LLA) predomina em crianças, enquanto a Leucemia

Mielóide Aguda (LMA) é mais frequente em adultos e idosos. No Pará, entre 2000 e 2017, a mortalidade média por LLA foi de 1,0/100 mil (feminino) e 1,6/100 mil (masculino), e por LMA de 1,7/100 mil (feminino) e 1,9/100 mil (masculino). O diagnóstico precoce pode elevar a sobrevida para até 85 % em LLA infantil, mas desigualdades regionais e limitações no reconhecimento de achados morfológicos atrasam o encaminhamento para confirmação diagnóstica. **Objetivos:** Analisar o papel do hemograma e das alterações morfológicas na suspeita diagnóstica precoce de LLA e LMA, com enfoque no panorama epidemiológico e nos desafios regionais do Pará e Amazônia. **Material e métodos:** Revisão integrativa da literatura (2014–2024) nas bases SciELO, PubMed e LILACS. Foram incluídos dados epidemiológicos do Instituto Nacional de Câncer (INCA), DATASUS e estudos regionais sobre leucemias agudas na Amazônia. Foram analisadas estatísticas de incidência, mortalidade e perfil hematológico/morfológico, bem como barreiras no reconhecimento dos achados pelas equipes de saúde. **Discussão e conclusão:** Estudos nacionais indicam que o hemograma com análise morfológica identificou corretamente 94 % dos casos de LLA/LMA antes de exames confirmatórios. No Norte do Brasil, foram registrados 4.980 casos de leucemia no período analisado, sendo 57 % LLA e 40 % LMA. No Pará, as taxas de mortalidade mantiveram-se estáveis, mas elevadas, reforçando a necessidade de diagnóstico precoce. Alterações como blastos circulantes, pancitopenia, leucocitose acentuada, anemia normocítica normocrômica, trombocitopenia, granulações tóxicas, núcleo irregular, cromatina laxa, anisocitose e poiquilocitose devem gerar investigação imediata. Iniciativas como o Programa Fevereiro Laranja no Amazonas, que em cinco anos diagnosticou 98 casos de leucemia aguda no interior e aumentou em 30 % os diagnósticos fora da capital, demonstram impacto positivo de estratégias regionais. A falta de capacitação específica para interpretação crítica do hemograma e a carência de especialistas em áreas remotas do Pará permanecem como entraves importantes. O hemograma aliado à análise morfológica é ferramenta fundamental e acessível para a detecção precoce das leucemias agudas, especialmente em regiões com acesso restrito a exames confirmatórios. No Pará e na Amazônia, investir na qualificação profissional, ampliar o acesso a exames laboratoriais e fortalecer programas de rastreamento são medidas essenciais para reduzir desigualdades regionais e melhorar o prognóstico.

Referências:

BRASIL. Fundação Hemoam mapeia casos de leucemias agudas no Amazonas: estudo aponta cura de 54,59% para LLA e 40,23% para LMA. Portal SES-AM, 4 fev. 2020.

Mantovani MM, et al. Leucemias mielóides: avaliação epidemiológica no Brasil. *Hematology, Transfusion and Cell Therapy*. São Paulo. 2024;46(Supl. 4):S455-S456.

Observatório de Oncologia. Panorama do atendimento ambulatorial e hospitalar dos pacientes diagnosticados com leucemia no Brasil (2009-2018). Observatório de Oncologia, 2020.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104241>

ID – 3267

PARÂMETROS HEMATOLÓGICOS DISCRIMINATÓRIOS ENTRE LEUCEMIA AGUDA E OUTRAS CONDIÇÕES HEMATOLÓGICAS E INFECCIOSAS: ANÁLISE COMPARATIVA DE HEMOGRAMA E MIELOGRAMA

AKA Arcanjo^a, MKD Lima^b, DdS Oliveira^a,
AMR Pinheiro^a, MLGG Rocha^b, CGd Silva^b,
HB Helcias^b, MMA Fernandes^a, LA Arcanjo^b,
JJDN Costa^b

^a Hemocentro Regional de Sobral, Sobral, CE, Brasil

^b Centro Universitário INTA, Sobral, CE, Brasil

Introdução: As doenças hematológicas apresentam padrões hematimétricos distintos, determinados por seus mecanismos fisiopatológicos, como infiltração blástica, displasia, destruição periférica ou hiperplasia compensatória. A leucemia aguda (LA) caracteriza-se por proliferação clonal de blastos, resultando em falência hematopoética e citopenias associadas. Diferenciar este quadro de outras patologias — como anemia megaloblástica, púrpura trombocitopênica imune (PTI), leishmaniose visceral, síndromes mieloproliferativas e mielodisplásicas — é essencial para diagnóstico precoce e manejo adequado. **Objetivos:** Comparar parâmetros hematológicos e do aspirado medular entre pacientes com LA e aqueles com outros diagnósticos hematológicos ou infecciosos, identificando variáveis com maior poder discriminatório. **Material e métodos:** Estudo transversal com 106 pacientes submetidos a hemograma e mielograma para investigação de citopenia, divididos em dois grupos: LA (n=41) e não-LA (n=65). Avaliaram-se blastos (%) no mielograma e hemograma, hemoglobina, leucócitos, neutrófilos e linfócitos absolutos, plaquetas e parâmetros medulares adicionais. A normalidade foi verificada pelo teste de Shapiro–Wilk, e as comparações realizadas pelo teste de Mann–Whitney ($p < 0,05$). **Resultados:** O grupo LA apresentou mediana de blastos no mielograma de 71,00% (52,72–84,00) versus 0,00% (0,00–0,00) no grupo não-LA ($U=50,0$; $p < 0,001$). No hemograma periférico, a mediana foi 0,00% (0,00–91,00) para LA e 0,00% (0,00–0,00) para não-LA ($U=770,5$; $p < 0,001$), mas com maior dispersão no grupo LA. A hemoglobina foi menor em LA [7,20 g/dL (6,40–8,50) vs. 8,10 g/dL (6,90–9,70); $U=896,5$; $p=0,005$], assim como neutrófilos absolutos [975/mm³ (430–1.985) vs. 2.088/mm³ (1.020–5.125); $U=1004,0$; $p=0,033$] e plaquetas [43.000/mm³ (24.000–86.500) vs. 82.000/mm³ (47.500–152.500); $U=959,5$; $p=0,016$]. Não houve diferenças significativas nas contagens totais de leucócitos [3.750/mm³ (1.920–9.150) vs. 4.920/mm³ (2.180–11.875); $p=0,833$] ou linfócitos absolutos [1.139/mm³ (680–3.120) vs. 1.341/mm³ (755–3.390); $p=0,381$]. **Discussão e conclusão:** O padrão hematológico observado em LA, contagem de blastos elevada, anemia mais acentuada, neutropenia e trombocitopenia, reflete substituição medular por células leucêmicas e bloqueio maturativo, comprometendo todas as linhagens hematopoéticas. Nos grupos não-LA, os achados variaram conforme a etiologia: anemia megaloblástica com macrocitose e leucopenia variável; PTI com plaquetopenia isolada; leishmaniose visceral com pancitopenia; síndromes

mieloproliferativas com leucocitose/trombocitose; e mielodisplásicas com displasia e citopenias heterogêneas. Esses contrastes reforçam a utilidade da análise integrada de hemograma para definição da necessidade de aspirado medular para o diagnóstico. A presença de altos percentuais de blastos, associada a anemia, neutropenia e trombocitopenia, distingue de forma robusta os pacientes com LA de outras doenças hematológicas e infecciosas. A incorporação sistemática de parâmetros hematológicos na avaliação inicial pode otimizar a priorização diagnóstica, permitindo início precoce do tratamento e potencial melhora nos desfechos clínicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104242>

ID – 1174

PEDIATRIC BLASTIC PLASMACYTOID DENDRITIC CELL NEOPLASM PRESENTING WITH CIRCULATING BLASTS AND SKIN LESIONS: A CASE REPORT HIGHLIGHTING T (6;8)(P21.1;Q24.2)

AM Oba, S Lanes, LM Araújo, MAM Morais,
AF Marinato, A Amaro, R Proto-Siqueira

Flow Diagnosticos, São Paulo, SP, Brasil

Introduction: Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm (BPDCN) is a rare and aggressive hematologic malignancy of myeloid origin, primarily affecting elderly adults. It is characterized by immature-appearing cells and frequent skin involvement. Its occurrence in pediatric patients is exceptionally rare, often leading to diagnostic challenges due to its clinical and morphological overlap with acute leukemia. **Case description:** We report the case of an 11-year-old male referred for evaluation of acute leukemia due to pancytopenia, circulating blasts, and facial skin lesions. Complete blood count revealed hemoglobin 8.6 g/dL, leukocytes 3,100/mm³, platelets 41,000/mm³, and 445 circulating blasts/mm³. Morphologic analysis of peripheral blood smears stained with May–Grünwald–Giemsa showed medium-sized immature cells with moderately to highly increased nuclear-cytoplasmic ratio, loose chromatin, prominent nucleoli, slightly basophilic agranular cytoplasm, and occasional pseudopods. Bone marrow flow cytometry identified a population with moderate CD45 expression and low-to-intermediate complexity, showing strong positivity for CD4, CD33, CD38, CD56, CD123, and HLA-DR, along with weak CD7 expression. B and T lineage markers were not significantly expressed. Cytogenetic analysis revealed a t(6;8)(p21.1;q24.2) translocation in all 20 metaphases examined. The immunophenotype was consistent with the classical BPDCN profile (CD4+, CD56+, CD123+, HLA-DR+, CD33+), as described in the literature (Garnache-Ottou et al., 2009; Pagano et al., 2016). The presence of the t(6;8)(p21.1;q24.2) translocation, not commonly reported in BPDCN, raises the possibility of an alternative oncogenic mechanism, particularly in the pediatric setting. Although chromosomal aberrations involving 8q24 (MYC locus) have been associated with aggressive hematologic malignancies,

the clinical significance of this specific rearrangement remains unclear. **Conclusion:** This case highlights the importance of integrating morphology, immunophenotyping, and cytogenetic analysis to accurately diagnose BPDCN, especially in atypical age groups. Early recognition is critical due to the disease's aggressive nature and potential therapeutic implications.

References:

Pagano L, Valentini CG, Pulsoni A, Fisogni S, Carluccio P, Mannelli F, et al. Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm: diagnostic criteria and therapeutic approaches. *Br J Haematol.* 2016;174(2):188-202.

Jegalian AG, Buxbaum NP. Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm in childhood: a diagnostic challenge. *Am J Hematol.* 2009;84(8):599-601.

Stenzinger A, Bloechl-Daum B, Oschlies I, Giese KE, Schlegel P, Lang P, et al. Blastic plasmacytoid dendritic cell neoplasm in children and adolescents: a systematic review of 38 cases. *Pediatr Blood Cancer.* 2019;66(1):e27477.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104243>

ID - 612

PERSISTÊNCIA HEREDITÁRIA DE HEMOGLOBINA FETAL EM HOMOZIGOSE EM IRMÃOS: UM RELATO DE CASO

LC Carmo, CG Miranda, IOB Cabral

Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A persistência hereditária de hemoglobina fetal (PHHF) é uma condição genética benigna que se caracteriza pela produção significativa de hemoglobina fetal (HbF) de forma contínua até a idade adulta, desconsiderando o ponto de interrupção normal após o qual apenas a hemoglobina do tipo adulto deveria ser produzida. A expressão da anomalia pode ocorrer de forma heterozigota, com níveis de hemoglobina fetal de até 30%, ou de forma homozigota, com níveis altos chegando a 100% da hemoglobina total. A PHHF é uma condição rara, havendo poucos casos de homozigose descritos no mundo, normalmente provenientes de relações consanguíneas. Os indivíduos portadores da mutação são geralmente assintomáticos, exceto em alguns casos, nos quais ocorrem anemia leve e microcitose. Além disso, já foram descritos casos de formas heterozigotas da HbF com outras hemoglobinas variantes, como hemoglobina S, C e talassemia. O Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (HEMORIO) é um hospital terciário especializado no tratamento de doenças hematológicas. Na instituição, foram identificados dois casos de homozigose para a PHHF, sendo ambos irmãos. Com o objetivo de descrever o quadro clínico destes pacientes, foi realizada uma consulta aos seus prontuários eletrônicos e físicos. Dessa forma, tornou-se possível avaliar a presença de sintomas e analisar os parâmetros laboratoriais destes pacientes.

Descrição do caso: LFPS e BPS, respectivamente 15 e 3 anos, foram encaminhados ao Hemorio para diagnóstico e acompanhamento após a realização do Programa Nacional de Triagem Neonatal, em que foram observadas ausência de hemoglobina A e proporções elevadas de HbF. Após a realização de testes de cromatografia líquida de alta performance (HPLC), foi constatada a presença de 100% de hemoglobina correndo em tempo de HbF nas amostras de sangue periférico destes pacientes. O hemograma dos pacientes demonstrou valores normais de hemoglobina e hematócrito, sendo 16,8 e 47,7 (LFPS) e 14,4 e 40,4 (BPS), respectivamente. Apesar disso, foi visto que o volume corpuscular médio e a hemoglobina corpuscular média encontravam-se abaixo dos valores de referência, sendo estes 67,9 e 23,9 (LFPS), e 64,1 e 22,9 (BPS). Assim, estes dados parecem estar associados a uma leve microcitose, porém com ausência de anemia. Durante todo o acompanhamento destes indivíduos na instituição, não houve queixa de quaisquer sinais ou sintomas que poderiam estar associados à anomalia. Devido à elevada porcentagem de HbF destes pacientes, sugeriu-se a presença de mutação para PHHF em homozigose. Assim, foi realizado um estudo familiar destes indivíduos em que foram coletadas amostras do sangue periférico do pai e da mãe, e estas foram também submetidas a técnica de HPLC. Os resultados do exame do pai demonstraram 31,9% de HbF, 2,1% de HbA2 e 66% de HbA, enquanto os da mãe indicaram 31,3% de HbF, 2,1% de HbA2 e 66,6% de HbA, sendo sugestivos de casos de PHHF em heterozigose, o que corrobora com a suspeita diagnóstica dos pacientes. **Conclusão:** Os resultados clínicos e laboratoriais, portanto, demonstram dois casos sugestivos de PHHF em homozigose. Não é possível, porém, definir este diagnóstico apenas utilizando o método de HPLC, pois a observação de uma maior porcentagem de hemoglobina correndo em tempo de HbF pode estar relacionada a outras hemoglobinopatias. Dessa forma, mostra-se necessária a aplicação de técnicas moleculares, como PCR ou sequenciamento genômico, para que seja realizada a confirmação do diagnóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104244>

ID - 3010

PLASMÓCITOS MULTILOBULADOS EM MIELOMA MÚLTIPLO: RELATO DE CASO

P Vicari, VDC Queiroz, ACP Silva, SD Roz, TB Camargo, D Ramadan, S Tufik

AFIP, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: O mieloma múltiplo (MM) é uma neoplasia maligna caracterizada pela proliferação clonal de plasmócitos na medula óssea e produção de proteína monoclonal, frequentemente associada a anemia, lesões ósseas líticas, hipercalemia e disfunção renal — conhecidos pelo acrônimo CRAB. No exame morfológico, os plasmócitos neoplásicos podem variar desde formas semelhantes às células plasmáticas normais até formas de morfologia anômala com aumento dos corpúsculos de Russell (células de Mott), corpúsculos de Dutcher, cristais de imunoglobulina Auer like, células flamejantes,

formas plasmabláticas (plasmablásticas?) e núcleos binucleados. Casos com plasmócitos multilobulados são raros e, em geral, correlacionam-se com curso clínico agressivo e pior prognóstico. A morfologia desses plasmócitos multilobulados pode mimetizar a de outras células, o que representa um desafio adicional para a análise morfológica e pode levar a interpretações equivocadas caso não haja correlação com dados clínicos e laboratoriais complementares. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 57 anos, foi encaminhado ao hematologista devido a quadro de anemia (hemoglobina: 11,9 g/dL; hematócrito: 33,8%), normocítica e normocrômica, associada à presença de lesões líticas em crânio e ossos longos. O cálcio sérico encontrava-se dentro dos limites da normalidade (9,8 mg/dL) e função renal preservada. A imunoeletroforese sérica evidenciou componente monoclonal do tipo IgA/kappa. O aspirado de medula óssea revelou 56% de plasmócitos com morfologia anômala, caracterizados por volumosas células multinucleadas, incluindo formas tri- e tetranucleadas ou com número nuclear superior. A imunofenotipagem por citometria de fluxo confirmou o diagnóstico de mieloma múltiplo, identificando população de plasmócitos com expressão de CD20 (parcial), CD27, CD28, CD33 (parcial), CD38, CD45 (parcial), CD138 e restrição de cadeia leve kappa. **Conclusão:** A presença de plasmócitos multilobulados constitui uma variante morfológica incomum, mas clinicamente significativa em MM. Embora rara (aproximadamente 2% dos casos), ela costuma indicar um comportamento biológico mais agressivo e evolução desfavorável. Além disso, em uma série de pacientes com MM, plasmócitos com núcleos irregulares $\geq 5\%$ foram observados em cerca de 20–40% dos casos, sendo associados a pior sobrevida (21 vs. 41 meses) e maior instabilidade cromossômica. Esses achados reforçam que a análise morfológica cuidadosa é essencial para identificação precoce de formas agressivas e, portanto, na adequação da estratégia de vigilância terapêutica. Portanto, a detecção de plasmócitos multilobulados em MM, embora rara, representa uma morfologia potencialmente associada a pior prognóstico. Esta variante deve ser destacada nos laudos e analisada em conjunto com outros biomarcadores para uma avaliação mais precisa do risco. No entanto, a escassez de dados disponíveis na literatura ainda impede a definição clara de seu real impacto prognóstico. A citomorfologia detalhada mantém papel fundamental no diagnóstico desses casos, e investigações futuras poderão esclarecer melhor a correlação entre essas características e os desfechos clínicos, contribuindo para a otimização da estratificação de risco e das estratégias terapêuticas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104245>

ID – 3405

POLICITEMIA EM PACIENTE COM COMORBIDADES CRÔNICAS: RELEVÂNCIA DA AVALIAÇÃO HEMATOLÓGICA EM CASOS AMBULATORIAIS

E Goldoni, MFd Barros, MV Galvan, RAT Takaes, CZP Ferreira, CAd Souza, IdB Bini, JMTd Souza, MBB Stricker, RA Martini

Universidade Estadual do Oeste do Paraná
(Unioeste), Cascavel, PR, Brasil

Introdução: A policitemia é caracterizada pelo aumento da massa eritrocitária, acompanhado da hemoglobina e do hematócrito. Está dividida entre a policitemia vera, causada por mutações genéticas nas células produtoras de sangue da medula óssea, e a forma secundária, estando associada, entre diversos fatores, com tabagismo, DPOC e hipoxemia crônica. Em pacientes idosos com múltiplas comorbidades associadas, essas alterações podem ser subvalorizadas e acabar levando a complicações, como trombose, infarto e AVC. **Descrição do Caso:** Relato de Caso: I. F. B., 65 anos, sexo feminino, aposentada. Fazia acompanhamento ambulatorial frequente por apresentar histórico de diabetes tipo 2, dislipidemia, DPOC tabágico, hérnia de disco, DRGE refratária e ex-tabagista por 50 anos. Entre as queixas principais, dor torácica, dispneia, episódios de pré-síncope e sintomas gastrointestinais. Em um hemograma realizado em 2023, essa paciente apresentava um hematócrito de 42,1%, 4,82 milhões de eritrócitos/mm³ e uma hemoglobina de 13,5 g/dL. Em 2024 essa paciente retornou para acompanhamento e o hemograma realizado mostrou um hematócrito de 50,6%, 6,25 milhões de eritrócitos/mm³ e a hemoglobina em 16,4 g/dL. Na última vinda dessa paciente, em 2025, o hematócrito estava em 62,4%, 7,67 milhões de eritrócitos/mm³ e 19,0 g/dL de hemoglobina, contando ainda com anisocitose e policromasia. Além dos hemogramas, mostrando os índices cada vez mais elevados, o RX de tórax mostrava hiperinsuflação pulmonar e a espirometria tinha padrão obstrutivo moderado, além do uso crônico de broncodilatadores, sendo um caso bem característico de policitemia. **Discussão:** os achados de hemoglobina aumentada e se elevando a cada ano deveria levantar uma hipótese de eritrocitose compensatória, especialmente tendo em vista ser uma paciente ex-tabagista com DPOC confirmada, levando a uma hipóxia crônica e, como resposta adaptativa, o corpo pode ter desenvolvida essa policitemia. As queixas de cefaleia, tontura, sudorese, pré-síncope, mesmo que sintomas inespecíficos, podem estar sendo exacerbados por conta da hiperviscosidade sanguínea, necessitando assim investigar a etiologia dessa eritrocitose a fim de evitar complicações trombóticas ou cardiovasculares. Essa investigação deve ser feita com monitorização laboratorial periódica, adesão ao tratamento da DPOC e cessação definitiva do tabagismo, além da avaliação por hematologista, possibilitando o diagnóstico preciso. Ainda, no caso dessa paciente, deve-se realizar o sequenciamento à procura de mutações no gene JAK2 e JAK2V617F, para que se possa dizer, com maior precisão, se o caso se trata de uma policitemia Vera ou de causa secundária. **Conclusão:** O caso apresentado evidencia a importância da atenção em parâmetros hematológicos, mesmo em pacientes com múltiplas comorbidades. A policitemia, mesmo que discreta inicialmente, pode levar a implicações clínicas importantes, especialmente em indivíduos que já possuem fatores de risco associados, como as doenças pulmonares e risco cardiovascular. O diagnóstico precoce e a investigação da causa podem auxiliar em condutas terapêuticas direcionadas, prevenindo desfechos desfavoráveis ao paciente.

Referências:

Macedo J, Costa E, Barbot JN. Cláudia. Policitemia vera: a propósito de um caso clínico. *Nascer e Crescer* [online]. 2015;24(2):83-87.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104246>

ID – 3412

PROCEDIMENTO OPERACIONAL PADRÃO PARA A CONFEÇÃO DE ESFREGAÇOS SANGÜÍNEOS DE ALTA QUALIDADE: REVISÃO DE LITERATURA

JP De Farias Martins

Laboratório Santa Casa de Ponta Grossa, Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: O esfregaço sanguíneo é essencial para a análise morfológica de elementos celulares, complementando dados de analisadores automatizados (KAPIL; SAREEN; GUPTA, 2020). Sua correta execução evita artefatos que simulam alterações patológicas (VU et al., 2021). Entre os fatores que afetam a qualidade estão escolha e limpeza das lâminas, volume e posição da gota, ângulo e velocidade de deslizamento do extensor, e tempo entre coleta e preparo. O EDTA, embora amplamente usado, pode induzir alterações artificiais, reforçando a necessidade de preparo rápido, idealmente em até 4h (KAWATA et al., 2025). **Objetivos:** Revisar literatura recente (2015-2025) sobre técnica e cuidados na confecção de esfregaços, abordando fatores que impactam a qualidade e prevenção de artefatos. **Material e métodos:** Revisão narrativa em plataformas como PubMed, SciELO e Google Scholar, usando palavras chaves como: lâminas hematológicas, alteração morfológica, EDTA, blood smear technique, wedge angle, incluindo artigos em português ou inglês sobre técnica, padronização e estabilidade morfológica. **Discussão e conclusão:** Esfregaços com EDTA são viáveis se preparados em até 4h para análise morfológica; após 12 h, apenas parâmetros quantitativos permanecem confiáveis (KAWATA et al., 2025). Protocolos recomendam ~5 µL de sangue, aplicados a 1 cm da extremidade, com ângulo de 30°-45° e movimento contínuo, rápido e uniforme, obtendo distribuição homogênea e borda fina (VU et al., 2021). Isso evita áreas espessas e sobreposição celular. A análise microscópica de esfregaços de qualidade permite detectar alterações sutis e parasitas hemáticos (KAPIL; SAREEN; GUPTA, 2020). Lâminas devem estar íntegras e limpas com álcool 70 % após cada uso. A padronização técnica e o treinamento reduzem variabilidade e garantem resultados uniformes. **Conclusão:** A confecção de esfregaços exige técnica apurada e controle de variáveis pré-analíticas. O preparo imediato, ou em até 4h após coleta com EDTA, associado a métodos padronizados, preserva a morfologia. A implementação de POPs baseados em evidências recentes garante confiabilidade dos resultados obtidos. (KAWATA et al., 2025; VU et al., 2021; KAPIL; SAREEN; GUPTA, 2020).

Referências:

Kapil M, Sareen R, Gupta GN. Peripheral blood smear: pathologist's tool. *Hematology & Transfusion International Journal*. 2020;8(1):10-11. DOI: 10.15406/htj.2020.08.00200.

Kawata A, et al. Time-Dependent EDTA effect on leukocyte differential count and morphology compared to blood smear made by direct finger prick. *International Journal of Laboratory Hematology*. 2025;47(1):105-13. DOI: 10.1111/ijlh.14257.

Vu QH, et al. Development of a robust blood smear preparation procedure for external quality assessment. *Practical Laboratory Medicine*. 2021;27:e00253. DOI: 10.1016/j.plabm.2021.e00253.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104247>

ID – 2769

PSEUDO-HIPERCALEMIA EM PACIENTE COM MIELOFIBROSE SECUNDÁRIA A POLICITEMIA VERA: RELATO DE CASO

EAP Nobre ^a, CA Sepanski ^a, F Geronimo ^a, TP Do Nascimento ^a, NC Telles ^a, LL Dos Santos ^a, MEdS Ferreira ^a, ESA Lisboa ^a, DC Kalva ^b

^a Hospital Universitário Regional dos Campos Gerais, Ponta Grossa, PR, Brasil

^b Universidade Estadual de Ponta Grossa, Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: A hipercalemia consiste em um aumento do potássio (K⁺) plasmático/sérico e é diagnosticada quando o resultado do paciente excede o limite superior da faixa de referência normal (3,5 a 5,1 mmol/L). É uma condição considerada grave quando os níveis de K⁺ se encontram acima de 6,0 mmol/L e está associada ao risco de arritmia cardíaca potencialmente fatal, o que requer uma intervenção clínica de emergência. Por isso, é de extrema importância considerar a possibilidade de que o resultado do K⁺ esteja falsamente elevado, resultando em casos de pseudo-hipercalemia. Essa elevação de K⁺ sérico não representa os níveis de K⁺ *in vivo* e, com isso, não apresenta os riscos ou sintomas da hipercalemia verdadeira. Algumas condições hematológicas predis põem à esta situação, como em casos de pacientes que apresentam trombocitose, leucocitose ou condições hematológicas malignas, como a policitemia vera. **Objetivo:** Apresentar um relato de caso de uma paciente com policitemia vera que apresentou pseudo-hipercalemia. **Relato de caso:** Paciente feminino, 69 anos, com diagnóstico de mielofibrose secundária a policitemia vera. Faz acompanhamento laboratorial com o serviço de Hematologia e nas últimas consultas apresentou dosagens seriadas de K⁺ com resultados alterados (5,4 > 5,7 > 6,0 mmol/L). Nos demais exames laboratoriais apresentou Hb 11,3 g/dL, leucócitos 25.680/mm³, contagem de plaquetas de 2.083.000/mm³, creatinina 0,64 mg/dL e sódio 137 mmol/L. Apresentou JAK2+ e medula óssea evidenciando

panmielose associada a displasia da linhagem mielóide e megacariocítica. Ao exame clínico e eletrocardiograma apresentou ritmo cardíaco sinusal. Realizado ecocardiograma que demonstrou função cardíaca normal, evidenciando apenas um refluxo mitral leve. Após a exclusão de causas cardíacas e renais para a hipercalemia, foi realizada uma nova coleta de plasma em anticoagulante heparina e sangue total e as amostras foram imediatamente processadas. Diante disso, foi obtido um novo resultado de K⁺ de 4,3 mmol/L, condizente com um quadro de pseudo-hipercalcemia devido à mieloproliferação. **Discussão:** Durante ou após a coleta de amostras de sangue pode ocorrer *in vitro* uma discreta elevação dos níveis séricos de K⁺, aproximadamente 0,4 mmol/L, em comparação com os níveis plasmáticos. Este fato é atribuído ao processo de degranulação plaquetária durante a coagulação sanguínea. Entretanto, diversos estudos têm demonstrado elevações falsas e mais proeminentes em amostras de pacientes hematológicos. Um aumento acentuado na contagem de plaquetas (>500.000/mm³) ou na contagem de leucócitos (>50.000/mm³) podem causar pseudo-hipercalcemia. A elevada celularidade e fragilidade celular associadas ao estresse mecânico durante a coleta contribuem para essa condição. A ocorrência simultânea de trombocitose e hipercalemia assintomática deve sempre levantar a suspeita de pseudo-hipercalcemia. Nestas situações, deve-se realizar medições imediatas de K⁺ concomitantemente em amostras de plasma, soro e sangue total (utilizando um analisador de gases sanguíneos), a fim de garantir a obtenção de um resultado fidedigno do estado clínico atual do paciente. **Conclusão:** Diante deste caso, é de fundamental importância para a segurança de pacientes hematológicos que casos de pseudo-hipercalcemia sejam identificados e não tratados. Para isso, é necessária a colaboração entre a equipe médica e laboratorial promovendo uma investigação adicional dos resultados de K⁺ obtidos em pacientes com essas condições.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104248>

ID - 1639

RELATO DE CASO: SÍNDROME DE EVANS EM PACIENTE PEDIÁTRICO

B Jeronimo Pimentel,
F Rodrigues Romequis Correa,
J de Campos Inacio Gazola,
P de Mello Novita Teixeira, SI Pozzer

Associação da Santa Casa de Misericórdia de
Ourinhos, Ourinhos, SP, Brasil

Introdução: A Síndrome de Evans (SE) é uma condição autoimune rara, caracterizada pela ocorrência sequencial ou simultânea de duas ou mais citopenias imunomediadas, sendo mais comuns a anemia hemolítica autoimune (AHAI) e a púrpura trombocitopênica imune (PTI). Devido à complexidade e gravidade dessa condição, sobretudo em pacientes pediátricos, o diagnóstico precoce e o manejo clínico eficaz são fundamentais. Este relato tem como objetivo destacar o quadro clínico, a evolução hematológica, a importância da

vigilância laboratorial e da abordagem terapêutica dessa condição autoimune multissistêmica. Foi elaborado através da análise retrospectiva do prontuário eletrônico e dos dados laboratoriais do paciente. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 12 anos, foi admitido na Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica (UTIP) com quadro compatível com Síndrome de Evans. Inicialmente, apresentou plaquetopenia severa (3.000 plaquetas/ μ L), com rápida oscilação para 6.000/ μ L em poucas horas, evoluindo para 138.000/ μ L no terceiro dia e 236.000/ μ L na mesma noite. A presença de macroplaquetas indicou regeneração medular intensa após destruição periférica imunomediada. O padrão laboratorial oscilante e a presença de autoanticorpos foram compatíveis com a natureza multifásica da SE. A hipótese diagnóstica de trombocitopenia imune associada à AHAI foi sustentada pelos achados hematológicos e pela exclusão de causas infecciosas ou medicamentosas. A função medular preservada foi evidenciada pela rápida recuperação plaquetária. O tratamento incluiu corticosteroides como imunossupressores, com boa resposta na contagem plaquetária. Devido à instabilidade clínica, o paciente permaneceu em terapia intensiva para monitoramento contínuo. **Conclusão:** O caso descrito evidencia uma apresentação aguda e potencialmente grave da Síndrome de Evans em paciente pediátrico, ressaltando a importância da vigilância laboratorial intensiva, do diagnóstico precoce e da atuação interprofissional no manejo eficaz dessa condição autoimune de natureza multissistêmica.

Referências:

1. Blanco BP, Garanito MP. Pediatric Evans Syndrome: A 20 year experience from a tertiary center in Brazil. *Hematol Transfus Cell Ther.* 2023;45(2):196-203.
2. Grimes AB, et al. Refractory autoimmune cytopenias in pediatric Evans syndrome with underlying systemic immune dysregulation. *Eur J Haematol.* 2021;106(6):783-7.
3. Rivalta B, et al. Evans syndrome in childhood: long term follow up and the evolution in primary immunodeficiency or rheumatological disease. *Front Pediatr.* 2019;7:304.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104249>

ID – 652

RESOLUÇÃO E CORREÇÃO LABORATORIAL DE UMA PSEUDOTROMBOCITOSE GRAVE EM UM INDIVÍDUO COM ANEMIA CONGÊNITA E ANISOPOIQUILOCITOSE ACENTUADA: UM RELATO DE CASO

RJ Remualdo ^a, AL Emrich ^b, AP Delamuta ^a

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

^b Centro de Pesquisas Oncológicas (CEPON), Florianópolis, SC, Brasil

Introdução: Anisopoiquilocitose é uma alteração hematológica caracterizada por acentuada variação no tamanho

(anisocitose) e na forma (poiquilocitose) das hemácias. Essa condição pode ser observada em diversas doenças, como talassemias, anemias carenciais, hemolíticas, sideroblástica e síndromes mielodisplásicas. Em quadros com intensa microcitose e fragmentação eritrocitária, a análise automatizada por impedância elétrica pode superestimar a contagem plaquetária, gerando pseudotrombocitose. Este trabalho apresenta um caso clínico em que tal interferência foi identificada e corrigida por métodos laboratoriais alternativos. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 16 anos, natural da Venezuela, foi encaminhado ao HEMOSC com histórico de anemia congênita grave. Na admissão, foi realizada biópsia de medula óssea (BMO), que evidenciou medula hipocelular, intensa hiperplasia eritróide e diseritropoiese. O hemograma (Sysmex XN-550) revelou hemoglobina de 7,6 g/dL, microcitose acentuada (VCM: 48,3 fL), anisocitose, hipocromia, policromasia e poiquilocitose marcadas, com presença de esquizócitos, microesferócitos, acantócitos, hemácias em lágrima, em alvo, ovalócitos e eliptócitos, e leucometria normal ($6.770/\text{mm}^3$). No entanto, a contagem plaquetária automatizada por método óptico apontou valor extremamente elevado ($5.940.000/\text{mm}^3$), confirmado em três análises consecutivas. Suspeitando de interferência causada por micrócitos e formas atípicas de hemácias, realizou-se contagem manual em câmara de Neubauer com solução de oxalato de amônio a 1% - realizada por dois microscopistas experientes e de forma independente, resultado no valor médio real de $234.000/\text{mm}^3$. A contagem automatizada de hemácias e plaquetas por impedância elétrica pode ser imprecisa em situações com alterações morfológicas acentuadas, pois esse método se baseia no tamanho celular para diferenciar as células. No caso descrito, a microcitose severa, aliada à presença de hemácias fragmentadas e dismórficas, resultou na leitura equivocada dessas células como plaquetas, gerando um quadro de pseudotrombocitose. Embora a contagem manual esteja em desuso devido a sua variabilidade interobservador, ela demonstrou boa reprodutibilidade nas medições realizadas. A alternativa mais recomendada na literatura científica, para esses casos, é utilização de tecnologias baseadas em fluorescência óptica, que distinguem as plaquetas pelo conteúdo de RNA e sua complexidade citoplasmática. No entanto, o alto custo e a disponibilidade limitada desses equipamentos restringem seu uso na prática laboratorial cotidiana. **Conclusão:** O reconhecimento das limitações dos sistemas automatizados é essencial para a correta interpretação de resultados laboratoriais, especialmente em pacientes com distúrbios hematológicos complexos. A compreensão da fisiopatologia das alterações eritrocitárias, aliada ao domínio das metodologias analíticas disponíveis, permite identificar e corrigir interferências como a pseudotrombocitose. Apesar de métodos avançados por fluorescência óptica serem os mais sensíveis e específicos, a contagem manual em câmara de Neubauer permanece uma ferramenta válida, acessível e eficaz na confirmação diagnóstica em contextos de limitação tecnológica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104250>

ID – 102

REVISÃO DOS INTERVALOS DE REFERÊNCIA PARA EXAMES DE COAGULAÇÃO DE ROTINA COM BASE EM DADOS REAIS DE LABORATÓRIO

RMC Penteado, G Durigon, NF Centurião, DAL S Campos, AAR Villarinho, AO Santos, TF Almeida, JCC Guerra

Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A interpretação de exames de coagulação depende de intervalos de referência (IR) bem estabelecidos. No entanto, muitos refletem apenas valores históricos ou literatura estrangeira, sem validação com a população local. Isso se torna ainda mais crítico em faixas etárias específicas, como crianças menores de um ano, onde há maior variabilidade biológica e menor representatividade estatística. **Objetivos:** Comparar os intervalos de referência atualmente utilizados para os testes de Tempo de Protrombina (TP), Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPA), Tempo de Trombina (TT) e fibrinogênio na rotina do serviço (HIAE) com o calculado baseado na base de dados institucionais (RLAB). **Material e métodos:** Estudo retrospectivo realizado com resultados de pacientes ambulatoriais e sem referência ao uso de anticoagulantes, com idades entre 1 e 100 anos. Os valores de referência foram definidos pela distribuição dos resultados utilizando o pacote LabRI no software online R versão 4.4.3 e, quando apropriado, por análise de clusters (dados com características parecidas). Grupos etários abaixo de 12 meses foram avaliados separadamente. **Resultados:** Ao avaliar 32923 resultados de TP, observamos que o valor da atividade estava mais amplo que o considerado no IR do laudo (VR RLAB: 64–101% vs. VR HIAE: 70–100%) contudo sem diferenças em relação ao INR (IR RLAB: 0,98–1,15 vs. IR HIAE: 0,96–1,30). Ao analisar a relação do teste de TTPA com o tamanho amostral de 24340 exames, não foi evidenciado discrepâncias significativas (IR RLAB 0,93–1,26 vs. IR HIAE: 0,90–1,25). Já no teste de TT, com o tamanho amostral inferior aos testes anteriores (N=18459), o valor encontrado se apresentou mais estreito, mas dentro do valor de referência estabelecido atualmente (IR RLAB 17,2–23,9s vs. IR HIAE: 16,0–26,1s). O teste de fibrinogênio considerando 23031 exames também apresentou resultados semelhantes ao praticado (IR RLAB 204–414 mg/dL vs. IR HIAE: 200–400 mg/dL). Em pacientes menores de 12 meses, só foi possível estimar o IR do TTPA, o qual se apresentou com valor de relação entre 0,91–1,41 devido pequeno tamanho amostral. Quando comparados pacientes acima e abaixo de 1 ano de idade, observamos apenas resultados de TT significativamente mais elevados e de fibrinogênio significativamente mais baixos nas crianças com menos de 12 meses. **Discussão e conclusão:** Os intervalos de referência atualmente utilizados nos laudos mostraram-se representativos dos resultados obtidos na população, porém com margens mais amplas. O estudo reforça a importância da validação dos IR com dados locais e evidencia a necessidade de revisão para populações

pediátricas, particularmente em menores de 1 ano devido a variabilidade fisiológica nesta faixa etária.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104251>

ID - 925

TESTE DE BREWER NA INVESTIGAÇÃO DE HIPERBILIRRUBINEMIA NEONATAL: UM RELATO DE CASO CLÍNICO

LC Gebrin, JLR Cunha-Junior, GAF Maia, MNN Santos

Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é uma enzima que atua na defesa contra o estresse oxidativo, sendo essencial nos eritrócitos, que são especialmente vulneráveis devido à sua função no transporte de oxigênio e à limitação na renovação proteica, e sua deficiência impacta nos processos metabólicos dessas células, favorecendo o estresse oxidativo e a consequente hemólise intravascular. A deficiência de G6PD é uma condição geneticamente determinada e está fortemente associada a fatores étnicos, acometendo principalmente populações originárias do Mediterrâneo, da Ásia e da África. Devido à sua herança recessiva ligada ao cromossomo X, afeta predominantemente indivíduos do sexo masculino. No sexo feminino, embora menos frequente, pode ser expressa na forma homozigota ou heterozigota. A maioria dos indivíduos permanece assintomática ao longo da vida, entretanto, em alguns casos pode se manifestar através da anemia hemolítica aguda, icterícia neonatal ou anemia hemolítica não esferocítica crônica. No contexto brasileiro, essa condição está associada a mortalidade neonatal e morbidade infantil quando evolui com as sequelas de hiperbilirrubinemia, este aumento de bilirrubina se não tratado adequadamente pode causar lesões graves no Sistema Nervoso Central, levando a síndrome conhecida como Encefalopatia Bilirrubínica (Kernicterus). **Descrição do caso:** RN do sexo masculino nascido de parto vaginal em hospital terciário, a termo, adequado para a idade gestacional, apresentando icterícia de etiologia a esclarecer. Realizada investigação adicional com exames bioquímicos gerais e específicos: bilirrubina, tipagem sanguínea, Coombs direto e teste de Brewer (teste qualitativo para a deficiência de G6PD). Na ocasião, o paciente apresentava hiperbilirrubinemia (BT 13,5); tipagem sanguínea A +, Coombs direto negativo e teste de Brewer positivo. Paciente recebeu o diagnóstico de deficiência de G6PD, sendo encaminhado para hematologista para seguimento e seus familiares orientados acerca dos devidos cuidados. **Conclusão:** Apesar de ser uma condição prevalente em nossa população, a triagem para a deficiência de G6PD ainda não é obrigatória no país, o que contribui para diagnósticos tardios, geralmente após o aparecimento de sinais e sintomas. Reconhecida pela Organização Mundial da Saúde como um problema de saúde pública global, a condição requer estratégias de diagnóstico precoce, tratamento, prevenção da sintomatologia e o seguimento longitudinal do paciente. No Brasil, o

rastreamento ainda é limitado à versão ampliada “Teste do Pezinho”, que é oferecida na rede privada. Diante das restrições de acesso no sistema público, reforça-se a importância de métodos de triagem acessíveis, como o teste qualitativo de Brewer, descrito neste relato de caso.

Referências:

Tratado de Hematologia - Atheneu <https://atlasemhematologia.com.br/> REVISTA BRASILEIRA DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA - Leite AA, 2010 REVISTA BRASILEIRA DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA - Iglessias MA, 2010 Sannipoli D, Boletini A, Clerici DT, Ronchi P, Giglio F. Peripheral blood smear diagnosis of G6PD deficiency in an 83-year-old man. *eJHaem*. 2023;4:276–277. 10.1002/jha2.598 Saldanha, J S. A assistência à saúde prestada aos indivíduos com deficiência de G6PD: scoping review. 2025

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104252>

ID – 3065

TRIAGEM E DIAGNÓSTICO DE HEMOGLOBINAS ANORMAIS: SINERGIA ENTRE HEMOGRAMA, ELETROFORESE E HPLC NO LABORATÓRIO DE ANÁLISES CLÍNICAS

DVSd Silva^a, HF Ribeiro^b, DCA Feio^a, SR Antunes^a

^a Centro Universitário Metropolitano da Amazônia (UNIFAMAZ), Belém, PA, Brasil

^b Universidade do Estado do Pará (Campus VIII – Marabá), Marabá, PA, Brasil

Introdução: As hemoglobinopatias constituem um grupo de doenças genéticas de ampla distribuição e impacto relevante em saúde pública. No Brasil, a miscigenação favorece a elevada prevalência de variantes como HbS, HbC e talassemias, afetando milhares de indivíduos. A identificação precoce permite intervenção oportuna, reduzindo complicações e custos hospitalares. O laboratório de análises clínicas, ao integrar métodos hematológicos e bioquímicos, assume protagonismo na triagem e confirmação diagnóstica, oferecendo suporte direto à conduta médica. **Objetivos:** Evidenciar a relevância da associação entre hemograma, eletroforese de hemoglobina e cromatografia líquida de alta eficiência (HPLC) na triagem e diagnóstico de hemoglobinas anormais, ressaltando potencialidades, limitações e contribuições para a prática clínica. **Material e métodos:** Realizou-se revisão integrativa nas bases PubMed, SciELO e LILACS, considerando publicações de 2015 a 2025, com os descritores “hemoglobinopatias”, “hemograma”, “eletroforese de hemoglobina” e “HPLC”. Foram incluídos estudos originais, revisões e diretrizes que abordassem a aplicação desses métodos, avaliando sensibilidade, especificidade, tempo de processamento e aplicabilidade clínica. **Discussão e conclusão:** O hemograma automatizado, ainda que inespecífico, é ferramenta inicial de rastreamento, revelando microcitose, hipocromia, aumento do RDW e alterações morfológicas no esfregaço (poiquilocitose), direcionando para investigações complementares. A eletroforese de

hemoglobina, método consagrado, separa e quantifica frações como HbA, HbF, HbS, HbC, HbD-Punjab e HbE, apresentando elevada sensibilidade para variantes comuns. Entretanto, variantes com mobilidade semelhante, como HbD-Punjab e HbG-Philadelphia (migram como HbS) ou HbE e HbO-Arab (migram como HbA₂), podem gerar resultados inconclusivos. A HPLC agrega alta resolução, reprodutibilidade e velocidade, detectando frações minoritárias e quantificando com precisão HbA₂ e HbF, sendo essencial para diferenciar talassemias e variantes raras. A combinação desses métodos eleva a acurácia diagnóstica para índices próximos de 100% e reduz falhas interpretativas. A integração de hemograma, eletroforese e HPLC constitui protocolo diagnóstico robusto, aliando rapidez na triagem e precisão na confirmação. Essa abordagem fortalece o diagnóstico precoce ao combinar diferentes métodos complementares, facilitando a identificação rápida e precisa das hemoglobinopatias. Com diagnósticos antecipados, é possível iniciar tratamentos mais eficazes em tempo hábil, promovendo melhora significativa na qualidade de vida dos pacientes e reduzindo o risco de complicações graves. Além disso, essa estratégia contribui para a otimização dos recursos dos serviços de saúde, diminuindo custos ao minimizar intercorrências clínicas. A expansão do uso combinado desses métodos, associada a testes moleculares emergentes, representa avanço promissor para a detecção e o cuidado integral de pacientes no Brasil.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104253>

ID - 1469

UM CASO DE PTI COM MELHORA APÓS USO DE IMUNOBIOLOGICO EM HOSPITAL ESTADUAL DA BAHIA

ALC Barbosa

Hospital Geral Roberto Santos, Salvador, BA, Brasil

Introdução: A Púrpura Trombocitopênica Idiopática (PTI) é um distúrbio sanguíneo caracterizado pela destruição de plaquetas e inibição da sua produção por autoanticorpos, levando a plaquetopenia e risco de sangramentos. Os pacientes podem ser assintomáticos, apresentar apenas sangramento mucocutâneo leve e, em casos mais graves, hemorragia intracraniana potencialmente fatal. Trata-se de uma doença autoimune insidiosa, não dispondo de um exame próprio para diagnóstico. Por tal razão, a PTI é confundida com outras doenças que causam diminuição de plaquetas. O objetivo do tratamento desta patologia é a redução do risco de sangramento clinicamente relevante. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 43 anos, sem comorbidades conhecidas, com relato de aplicação única de enoxaparina, após se autodiagnosticar com Trombose Venosa Profunda (TVP) devido a furúnculo no membro Inferior Direito. Relata que, após uma semana da administração do anticoagulante, começou a curar com alguns episódios de melena, epistaxe, equimoses e hematomas em membros e tronco. Devido aos sintomas, procurou atendimento médico e, na admissão hospitalar, foi descartado TVP e foi identificada plaquetopenia, levantando as

hipóteses diagnósticas de Trombocitopenia Induzida por Heparina (HIT) e PTI. Realizou pulsoterapia com 4mg de metilprednisolona endovenosa por 72 horas, mas sem resposta clínica e laboratorial. Chegou a receber 10 unidades de plaquetas, contudo, houve piora da plaquetopenia (2 mil) e se optou por iniciar novo ciclo de corticoterapia com dexametasona, fazendo uso da substância por 7 dias. Mesmo após uso prolongado de corticoide, manteve plaquetopenia importante, menor que 10 mil, mostrando um padrão de corticorresistência. Optou-se pela administração de Imunoglobulina Humana Intravenosa (IGIV) na dose de 100mg/dia no primeiro dia e 50mg/dia do segundo ao quarto dia, pois a principal suspeita seria PTI em face do padrão clínico apresentado pelo paciente. Após 01 semana da medicação, o paciente evoluiu com melhora clínica, resolução dos sintomas e normalização dos níveis de plaqueta para 170 mil, fechando o quadro como PTI, obtendo condições de alta hospitalar para acompanhamento com hematologista ambulatorialmente. **Conclusão:** A complexidade no diagnóstico de pacientes com PTI ocorre devido a doença ser diagnóstico de exclusão, já que plaquetopenia é comum em diversas enfermidades. O caso também ressalta a limitação do uso empírico de medicamentos, como o uso inadvertido de anticoagulantes, o que pode mascarar ou agravar condições hematológicas subjacentes e levar a outros diagnósticos diferenciados como HIT. Além disso, destaca-se a possibilidade de refratariedade ao tratamento com corticosteroides, exigindo intervenção com IGIV, cuja resposta foi favorável e determinante para a recuperação do paciente. Portanto, é necessária uma avaliação clínica cuidadosa que inclua a PTI como hipótese diagnóstica nos quadros de plaquetopenia isolada, a fim de direcionar um esquema terapêutico que impeça a evolução para quadros hemorrágicos graves.

Referências:

Araújo IS, Cordeiro MVG, Corraello A, Cunha T, Ferrarez VR, Júnior RM, et al. PTI Grave Corticorresistente: Relato de Caso. ABHH. Vol.46, sup.4, p.S553-S554. São Paulo (SP). 2024.

Almeida HKS, Avelino BSS. The diagnosis of idiopathic thrombocytopenic purpura: literature review. Revista Research, Society and Development. [S. l.], v. 11, n. 14, p. e479111436547. São Paulo (SP). 2022.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104254>

ID - 3092

USO DE INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL NA ANÁLISE DE IMAGENS DE MIELOGRAMAS: REVISÃO NARRATIVA

CSDS Oliveira^a, KDOR Borges^b, LGDO Costa^a, GCM Figueiredo^a, ASDS Pontes^a, TP Da Silva^a, GMR E Almeida^c, BVR E Almeida^c

^a Universidade do Estado do Pará (UEPA), Santarém, PA, Brasil

^b Oncológica Tapajós, Santarém, PA, Brasil

^c IMEPAC, Araguari, MG, Brasil

Introdução: O mielograma é exame essencial na avaliação de doenças hematológicas, permitindo caracterização morfológica detalhada da medula óssea. A análise tradicional, feita por especialistas, pode ser lenta e sujeita à variabilidade interobservadora. O uso de inteligência artificial (IA), em especial deep learning e redes neurais convolucionais (CNNs), surge como recurso para automatizar e padronizar esse processo, potencialmente melhorando a acurácia e agilizando o diagnóstico. Esta revisão narrativa visa mapear a literatura recente sobre aplicações da IA na análise de imagens de mielogramas, identificando benefícios, limitações e perspectivas. **Objetivos:** O objetivo do estudo foi identificar e descrever evidências científicas publicadas entre janeiro de 2018 e julho de 2025 sobre IA aplicada à análise de imagens de mielogramas. **Material e métodos:** As buscas foram realizadas exclusivamente em plataformas gratuitas: PubMed, SciELO, LILACS e Google Scholar. Utilizaram-se as palavras-chave: “artificial intelligence”, “machine learning”, “deep learning”, “bone marrow smear”, “myelogram”, “image analysis”, combinadas com operadores booleanos AND/OR. Foram incluídos estudos originais e revisões que empregaram IA para análise de imagens de mielograma, com resultados quantitativos de desempenho. Foram excluídos artigos sem texto completo disponível gratuitamente, estudos que aplicaram IA a outros exames hematológicos sem avaliação de mielogramas, trabalhos não relacionados à área médica, relatos de casos isolados, resumos de congresso sem dados completos e publicações duplicadas. **Discussão e conclusão:** Ao final da análise de artigos, 15 estudos foram incluídos na síntese narrativa. Entre os trabalhos analisados, destaca-se por evidenciar que a inteligência artificial pode aliar elevada precisão à rapidez na análise de imagens de mielogramas. O sistema demonstrou concordância significativa com as avaliações de especialistas e identificou, de forma consistente, alterações displásicas. Esses achados reforçam o potencial da IA como ferramenta de apoio ao diagnóstico hematológico e como recurso para tornar o fluxo de trabalho laboratorial mais ágil e eficiente. Os estudos revisados apontam que a IA pode oferecer elevada acurácia e significativa redução no tempo de análise de mielogramas, além de uniformizar a interpretação. Entretanto, a maioria das pesquisas apresenta amostras limitadas, falta de validação externa e heterogeneidade metodológica. Barreiras adicionais incluem a necessidade de bases de dados amplas e bem anotadas, variações de qualidade de imagem entre laboratórios e desafios éticos e regulatórios quanto à proteção de dados e responsabilidade diagnóstica. Estratégias futuras como aprendizado federado, integração de dados morfológicos e genômicos e desenvolvimento de IA explicável podem facilitar a adoção clínica segura. Portanto, a IA aplicada à análise de imagens de mielogramas mostra alto potencial como ferramenta de apoio diagnóstico, com ganhos em padronização, rapidez e acurácia. Contudo, sua implementação ampla requer validação multicêntrica, protocolos padronizados e soluções para questões éticas e regulatórias. A colaboração entre centros e a criação de repositórios de imagens de acesso aberto serão fundamentais para o avanço seguro e eficaz dessa tecnologia.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104255>

ID – 1508

VALIDAÇÃO DE ENSAIOS DE PCR EM TEMPO REAL PARA GENOTIPAGEM DE GRUPOS SANGÜÍNEOS PARA IMPLEMENTAÇÃO NA FUNDAÇÃO HEMOMINAS, BELO HORIZONTE, MINAS GERAIS

ANC Ribeiro ^a, APL Mota ^a, MCFS Malta ^b, CGR Silva ^a, ML Martins ^b, LC Schmidt ^b

^a Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^b Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: Os grupos sanguíneos são definidos por conjuntos de antígenos na superfície dos glóbulos vermelhos. Após transfusão ou gravidez, pode haver produção de anticorpos contra esses antígenos, chamada aloimunização, predispondo a reações transfusionais e à doença hemolítica perinatal, respectivamente. Por essa razão, é essencial na transfusão eritrocitária garantir a compatibilidade entre doador e receptor pela fenotipagem das hemácias. Quando inconclusiva, a genotipagem pode ser usada para inferir o fenótipo a partir do genótipo identificado em testes moleculares, como a reação em cadeia da polimerase (PCR). A Fundação Hemominas realiza testes de genotipagem de grupos sanguíneos desde 2005. Os testes são realizados majoritariamente por meio de técnicas de PCR alelo-específica ou PCR/RFLP. Embora esses sejam robustos e confiáveis, tendo permitido a genotipagem de centenas de pacientes e doadores ao longo dos anos, esses métodos apresentam algumas desvantagens como a necessidade de padronização *in house* e a existência de múltiplas etapas até a obtenção dos resultados. Diante disso, é desejável a implantação na Fundação Hemominas de metodologia de genotipagem que permita a liberação de resultados de forma mais rápida e confiável, como a PCR em tempo real. **Objetivos:** Este estudo teve como objetivo validar etapas metodológicas para a genotipagem de grupos sanguíneos baseados em PCR em tempo real, visando a implementação do teste na rotina da Central de Imuno-Hematologia (CIH) da Fundação Hemominas, Belo Horizonte, Minas Gerais, Brasil. **Material e métodos:** Foram utilizadas amostras de doadores/pacientes já fenotipados e/ou genotipados, fornecidos pela CIH. O DNA obtido dessas amostras foi usado em reações de PCR em tempo real contendo primers e sondas (Pre-designed TaqMan Assays, Thermo Fisher Scientific) específicos para cada polimorfismo de interesse. Os testes estão sendo validados para os alelos DY*A e DY*B (Diego), DO*A e DO*B (Dombrock), FY*A e FY*B e região GATA (Duffy), JK*A e JK*B (Kidd), S e s (MNS). As etapas de validação permanecem em processamento e avaliação. **Resultados:** Os ensaios foram otimizados testando-se diferentes condições experimentais, incluindo a concentração de DNA (10 ng e 50 ng) e a temperatura de anelamento (60°C e 64°C). Para cada par de alelos, foram testadas 5 amostras conhecidamente homozigotas para um alelo, 5 amostras para o outro alelo e 5 heterozigotas, quando possível. Os resultados de amplificação, em cada uma das condições testadas, estão sendo analisados para a padronização dos protocolos de genotipagem de cada grupo sanguíneo proposto no presente estudo. **Discussão e**

conclusão: A partir dos testes efetuados até o presente foi possível realizar a validação de ensaios utilizando PCR em tempo real para a detecção dos polimorfismos de antígenos eritrocitários dos sistemas de grupos sanguíneos testados (Diego, Dombrock, Duffy, Kidd e MNS). Esse método de genotipagem é mais robusto, proporciona resultados mais rápidos, menor taxa de repetição e menor geração de resíduos que a metodologia atualmente utilizada na CIH, feita por PCR convencional. Uma futura implementação na rotina beneficiará os pacientes que necessitam de transfusão por melhor compatibilização do sangue recebido, aumentando a segurança transfusional.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104256>

ID – 1155

VALIDAÇÃO E EXPERIÊNCIA COM O TENSOR TIP MTX NA TRIAGEM DE DOADORES NA FUNDAÇÃO DE HEMATOLOGIA E HEMOTERAPIA DA BAHIA

BR Resch, MA Andrade, AT Pimentel

Fundação de Hematologia e Hemoterapia do Estado da Bahia (HEMOBA), Salvador, BA, Brasil

Introdução: A doação de sangue é um gesto voluntário, baseado em princípios humanitários, de natureza altruísta e pautado no compromisso com a responsabilidade social. O desenvolvimento dos hemocentros está diretamente relacionado à presença de doadores regulares e otimização dos custos operacionais. Nesse contexto a fidelização do doador e a eficiência nos processos produtivos configuram-se pilares para uma gestão segura e eficaz dos estoques de sangue. A incorporação de tecnologias não invasivas, que ampliem a praticidade, promova segurança e conforto é uma estratégia necessária para aprimoramento dos resultados na prática na hemoterapia. **Descrição do caso:** **Objetivo:** Descrever o processo de implantação do monitor Tip MTX (CNOGA) na Fundação HEMOBA com foco na validação, eficiência e segurança do dispositivo em conformidade com a Portaria de Consolidação nº 05/GM/MS. **Material e métodos:** Estudo exploratório com abordagem quantitativa e qualitativa, realizada na Fundação HEMOBA, em janeiro de 2024. Foram validados dez equipamentos, com aplicação de 20 testes por unidade. Os resultados foram comparados aos métodos convencionais: Tensiômetro digital, coleta capilar para dosagem de hemoglobina e hemograma (padrão – ouro). Para implantação foi realizada capacitação dos triagistas, que participaram efetivamente do processo. Foram executados autotestes diários durante todo o período de validação, conforme o protocolo institucional. **Resultados:** Resultados das comparações entre o Tensor Tip MTX e os métodos tradicionais: • Frequência Cardíaca: 98,66% de acurácia (desvio padrão 1,34%) em relação ao tensiômetro digital. • Pressão Sistólica: 99,20% de acurácia (desvio padrão 0,80%) comparado ao tensiômetro digital. • Pressão Diastólica: 98,24% de acurácia (desvio padrão 1,76%) frente ao tensiômetro digital. • Hemoglobina: 98,81% de acurácia (desvio padrão 1,19%) em

comparação ao hemograma; método de rotina apresentou 98,82% de acurácia (desvio padrão 1,18%). • Hematócrito: 96,79% de acurácia (desvio padrão 3,21%) frente ao hemograma. Destarte, os resultados do Tensor Tip MTX apresentaram alta precisão, com desvios-padrão abaixo de 4% para hematócrito e inferiores a 2% para os demais parâmetros, demonstrando sua confiabilidade em comparação aos métodos tradicionais. **Conclusão:** Por fornecer de forma rápida, simultânea e não invasiva todos os parâmetros necessários à triagem clínica, o Tensor Tip MTX tornou-se um recurso essencial no processo, otimizando o atendimento, eliminando o deslocamento entre salas, reduzindo o tempo de espera e aumentando o conforto do doador - fatores que contribuíram diretamente para a diminuição de desistências clínicas. Também foi observada uma contribuição significativa na redução de insumos descartáveis, comumente utilizados na triagem hematológica (lanceta, microcuveta, algodão e luva). Por se tratar de um equipamento não invasivo e reutilizável reduz consideravelmente a geração de resíduos, diminui custos com descarte e promove práticas mais assertivas alinhadas aos princípios de responsabilidade ambiental. Diante dos resultados positivos na unidade sede, a Fundação HEMOBA iniciou, em 2025, a expansão progressiva do uso do monitor de biosinais para Hemorrede.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104257>

LEUCÓCITOS, INFLAMAÇÃO, INFECÇÃO E IMUNOLOGIA

ID - 2872

A CASE REPORT OF ROSAI-DORFMAN DISEASE REFRACTORY TO CORTICOSTEROID TREATMENT

AL Londero, SC Da Silva, G Cattani, DB Lamaison

Hospital Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brazil

Introduction: Rosai-Dorfman Disease (RDD) was described by Rosai and Dorfman in 1969 as a rare, benign, idiopathic and often self-limiting proliferation of histiocytes. More recently, RDD is classified as a non-Langherhans cell histiocytosis belonging to the R group. The classical presentation of RDD involves massive, painless cervical lymphadenopathy, although case reports show a heterogeneous disease. Extranodal disease has been reported in 43% of cases, with skin being the most common. Both nodal and extranodal presentations were seen in 28% of patients. **Case description:** A 60-year-old mixed-race woman, with no known comorbidities other than a history of tobacco and alcohol use, presented with skin lesions, involuntary weight loss of 7 kg and leukocytosis, prompting referral to our service for further evaluation. Physical examination revealed indurated, erythematous plaques and nodules with central necrosis on the face, which were painless. Peripheral blood analysis confirmed leukocytosis with neutrophil predominance. Bone marrow examination demonstrated hypercellularity with granulocytic and

megakaryocytic hyperplasia, as well as marked histiocytosis. Immunohistochemical staining was positive for CD68, S100, and CD4, and negative for CD1a and Langerin. Molecular testing was negative for the BCR-ABL fusion gene and the JAK2 V617F mutation. Imaging studies showed splenomegaly and mediastinal lymph nodes measuring up to 9 mm. Initial treatment with prednisone at a dose of 1 mg/kg resulted in partial improvement. However, disease flares occurred with every attempt to taper the dosage, and no response was observed upon the third re-escalation, with significant lesion progression involving the entire left hemiface and portions of the thorax. Subsequently, combination therapy with methotrexate (20 mg/m² weekly), mercaptopurine (50 mg/m² daily), and a single dose of vincristine (1.4 mg/m²) was initiated. After one month of treatment, complete clinical resolution was achieved, along with normalization of laboratory parameters. The response was sustained during progressive dose reduction, and no treatment-related toxicity was observed. **Conclusion:** The case described emphasizes the diagnostic challenges of RDD and its potential resistance to corticosteroid therapy. It reinforces the importance of considering RDD in the differential diagnosis of leukocytosis accompanied by systemic symptoms, especially when cutaneous involvement is present. The favorable response to combined immunosuppressive and chemotherapeutic agents after the loss of response to corticosteroid highlights the potential role of alternative therapies in corticosteroid-resistant cases.

References:

1. Goyal G, Ravindran A, Young JR, Shah MV, Bennani NN, Patnaik MM, et al. Clinicopathological features, treatment approaches, and outcomes in Rosai-Dorfman disease. *Hematologica*. 2020;105(2):348-57
2. Abila O, Jacobsen E, Picarsic J, Krenova Z, Jaffe R, Emile JF, et al. Consensus recommendations for the diagnosis and clinical management of Rosai-Dorfman-Destombes disease. *Blood*. 2018;131(26):2877-90.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104258>

ID – 2458

ACHADO DE HISTOPLASMA SP. EM HEMOGRAMA DE PACIENTE COM HIV RECÉM-DIAGNOSTICADO: RELATO DE CASO COM APOIO DE INTELIGÊNCIA ARTIFICIAL

TF Theodoro ^a, PRV Figueredo ^a, CNMd Araújo ^b, LdJC Ferreira ^a, IS Silva ^a, PLD Pereira ^a, DVF Sousa ^a, SdS Moraes ^b, SCM Monteiro ^b, RP Soares ^a

^a Laboratório Cedro, São Luís, MA, Brasil

^b Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

Introdução: A histoplasmose é uma micose sistêmica causada por *Histoplasma capsulatum*, levando a um quadro de infecção

oportunistas em pacientes imunossuprimidos, como indivíduos portadores do vírus da imunodeficiência humana (HIV). Os achados morfológicos sugestivos da doença no hemograma são raros, porém podem ser decisivos para o diagnóstico precoce. Paralelamente, o uso de inteligência artificial (IA) em analisadores hematológicos automatizados tem se mostrado promissor na triagem de anormalidades celulares, como as que ocorrem em infecções fúngicas. O objetivo do presente trabalho é descrever um caso raro de achado morfológico sugestivo de *Histoplasma* sp. em hemograma de paciente com HIV recém-diagnosticado, ressaltando a contribuição da inteligência artificial em sistemas hematológicos automatizados na triagem e detecção de diversas condições, como na histoplasmose e outras infecções oportunistas. **Descrição do caso:** Trata-se de um relato de caso de análise bioquímica, imunológica e hematológica de um paciente do sexo masculino, 31 anos, internado em hospital público. Na investigação diagnóstica foi detectado HIV reagente pelo método de quimioluminescência. No hemograma automatizado, realizado por meio do analisador Mindray CAL 6000, o módulo de microscopia digital MC-80 apresentou flag de “excesso de artefatos” na análise diferencial de leucócitos. A análise por microscopia digital identificou estruturas intracitoplasmáticas com morfologia sugestiva de leveduras compatíveis com *Histoplasma* sp., presentes em neutrófilos e monócitos. Os achados foram confirmados em análise morfológica manual. Ademais, o paciente apresentou reação de imunodifusão negativa para anticorpos anti-histoplasma. Apesar disso, os achados morfológicos, associados ao quadro clínico e à epidemiologia, reforçaram a suspeita diagnóstica, a qual foi debatida com a equipe multidisciplinar do hospital. **Conclusão:** O resultado imunológico negativo para *Histoplasma* sp. possivelmente está associado à imunossupressão significativa, que compromete a resposta humoral, pois o paciente apresentava anemia grave com eritroblastose, leucocitose com desvio à esquerda, linfopenia e monocitose. Este caso reforça o papel complementar entre sistemas de inteligência artificial e avaliação humana em ambientes laboratoriais, pois embora o equipamento não tenha detectado diretamente o fungo, o flag emitido, associado a alterações significativas nos parâmetros do hemograma, contribuiu para a necessidade de revisão da lâmina, possibilitando a identificação precoce da infecção oportunista. Apesar da crescente automação, a qualificação morfológica das equipes permanece essencial para diagnósticos assertivos, e a IA, mesmo com limitações, agrega valor na triagem de casos atípicos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104259>

ID – 3026

ANÁLISE DAS ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS E BIOQUÍMICAS EM PACIENTES HOSPITALIZADOS COM COVID-19: IMPACTO NA AVALIAÇÃO DO DESFECHO DE ALTA OU ÓBITO

FKdL Bonetti ^a, RAT Takaes ^b, RA Martini ^b, MT Suldofski ^b, MAF Chaves ^b, MF de Barros ^b

^a Universidade Estadual do Oeste do Paraná (UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

^b Hospital Universitário do Oeste do Paraná, Cascavel, PR, Brasil

Introdução: A infecção causada pelo vírus SARS-CoV-2, pode levar a quadros respiratórios graves. A identificação de fatores de risco precoces, como certos parâmetros laboratoriais, é útil para o prognóstico da doença. Embora a literatura já tenha abordado o tema, faltam evidências científicas sobre as alterações características em pacientes com COVID-19 e seu impacto no desfecho clínico. A inflamação sistêmica é uma manifestação primária da COVID-19 e afeta a eritropoiese, podendo causar anemia. Da mesma forma, uma resposta inflamatória exacerbada pode levar a um aumento de leucócitos. Alterações na contagem de plaquetas e trombocitopenia são frequentes em pacientes com COVID-19 e estão associadas à gravidade da doença. **Objetivos:** Avaliar exames hematológicos e bioquímicos de pacientes internados com COVID-19 e correlacioná-los com os desfechos de alta ou óbito. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo de coorte retrospectivo que analisou dados de 98 pacientes adultos internados em uma UTI com diagnóstico de COVID-19 confirmado por RT-PCR e/ou teste de antígeno. Os dados foram coletados em dois momentos: na admissão e no momento do desfecho (alta ou óbito). A análise hematológica incluiu contagens de eritrócitos, hemoglobina, hematócrito, leucócitos, neutrófilos, linfócitos, monócitos, plaquetas, e relações como RNL (relação neutrófilo-linfócito) e RPL (relação plaqueta-linfócito), além de diversos exames bioquímicos. A análise estatística foi realizada utilizando o método de Regressão Logística Binária para identificar variáveis preditoras do desfecho. **Resultados:** A taxa de mortalidade foi de 30,61%. Os valores de eritrócitos, hemoglobina, hematócrito, linfócitos, monócitos e plaquetas foram estatisticamente maiores para pacientes que receberam alta. Por outro lado, leucócitos, neutrófilos e RNL, os valores foram significativamente maiores para os óbitos. O aumento do hematócrito foi considerado um fator protetivo, reduzindo em 1,2 a chance de óbito (OR=0,835). O valor de OR para monócitos ($3,20 \times 10^{-28}$) indica que quanto maior a quantidade de monócitos, maior é o efeito protetor, reduzindo o risco do paciente ir a óbito. A média das plaquetas foram significativamente reduzidas nos pacientes que evoluíram para óbito. O aumento da ureia eleva o risco de óbito em 1,033 vezes e o aumento de pCO₂ eleva o risco de óbito em 1,105 vezes. **Discussão e conclusão:** Os resultados corroboram estudos anteriores que associam alterações hematológicas a prognóstico desfavorável em pacientes com COVID-19. A diminuição da linhagem eritrocítica (hemoglobina e hematócrito) reflete a anemia, que pode ser causada por danos imunológicos e supressão da medula óssea. O aumento de leucócitos, às custas de neutrofilia, e a linfopenia, são indicativos de uma resposta inflamatória grave, que pode levar a complicações sérias como sepse e síndrome do desconforto respiratório agudo. A trombocitopenia observada em pacientes que foram a óbito também é um achado consistente com a literatura e pode indicar uma descompensação fisiológica severa. O modelo de regressão logística, que incluiu ureia, pCO₂, hematócrito e monócitos (relativos), foi considerado um modelo razoável, consegue identificar muito bem os

pacientes que possam ter alta, assim como os que possam ir a óbito. O modelo apresentou um ajuste tão preciso que, ao utilizar as quatro variáveis-chaves (ureia, monócitos, pCO₂ e hematócrito) é possível obter resultados confiáveis para auxiliar a equipe multiprofissional, contribuindo para uma melhor qualidade de atendimento e cuidado aos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104260>

ID – 2121

ATIPIAS LINFOCITÁRIAS E SINAL DE HOAGLAND COMO ÚNICAS MANIFESTAÇÕES DE MONONUCLEOSE INFECCIOSA EM CRIANÇA

JC Nunes^a, LN Gomes^b, BN Gomes^a, ALN Da Silva^c, SMS Alves^d, NMS Alves^e, JGA Moreira^a, RC Cavalcante Filho^a, AS Pereira^a, GF Figueiredo^f

^a Universidade Federal da Paraíba (UFPB), João Pessoa, PB, Brasil

^b Hospital Universitário Oswaldo Cruz, Recife, PE, Brasil

^c Centro de Educação Unipê, João Pessoa, PB, Brasil

^d Complexo Pediátrico Arlinda Marques, João Pessoa, PB, Brasil

^e Faculdade de Medicina Nova Esperança (FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

^f Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

Introdução: A mononucleose infecciosa (MI) é uma doença transmissível, cuja principal etiologia é infecção primária pelo vírus Epstein-Barr (EBV), que afeta principalmente crianças e jovens até 25 anos de idade. As manifestações clínicas são variadas, destacando-se a tríade: febre, faringite ou amigdalite com exsudado e linfadenomegalias, principalmente de cadeias cervicais posteriores, e outras manifestações como acometimento hepático, esplênico e rush cutâneo podem estar presentes. A doença tem evolução benigna na maioria das vezes, porém complicações neurológicas podem raramente aparecer, sobretudo meningoencefalite, paresia de nervos cranianos, meningite, cerebelite aguda síndrome de Guillain-Barré e mielite transversa. O trabalho tem como objetivo relatar um caso de mononucleose infecciosa com apresentação paucissintomática em criança. **Descrição do caso:** Pré-escolar masculino, 4 anos de idade, apresentou edema palpebral bilateral 2 dias antes da chegada ao serviço, negando febre, linfadenomegalia, faringo-amigdalite, recusa alimentar. Ao exame físico a criança tinha bom estado geral, normocorado, presença de edema palpebral bilateral, compatível com sinal de Hoagland, não apresentando hepatomegalia e/ou esplenomegalia. Hemograma com hemoglobina 12.4 g/dl e leucometria de 17.000/mm³ com linfocitose relativa e absoluta e com presença de 42% de linfócitos atípicos no esfregaço de sangue periférico. Foram realizadas sorologias por ELISA para Epstein-Barr, cujo resultado foi IgM 21 S/CO, o que sugere infecção aguda ou recente

por ser superior a 1,00 S/CO. As sorologias para citomegalovírus, *Toxoplasma gondii*, HIV, herpes vírus humano 6 (HHV-6), o herpes simplex vírus tipo 1 (HSV-1), também foram realizadas, porém IgM não reagentes, por estarem inferiores ao valor de referência. A criança foi acompanhada ambulatorialmente por 4 semanas e não apresentou outras manifestações clínicas, nem laboratoriais e com redução gradual das atipias linfocitárias. **Conclusão:** Dados da literatura colocam a febre como o sinal predominante na doença e nas crianças pode ser mais baixa do que em adultos, porém a criança não apresentou relato de febre e sim de edema palpebral (sinal de Hoagland), o qual pode estar presente em apenas aproximadamente um terço dos casos. Em crianças com menos de cinco anos pode haver linfocitose atípica de grande monta, e essa característica de atipia foi o que deu relevância a pesquisa pela etiologia. A importância do diagnóstico se faz maior pelo fato da excreção oral do EBV poder estender-se em até 18 meses após o início da doença, com eliminação constante ou intermitente no ambiente, o que contribui para epidemias entre crianças e jovens. Em crianças menores de 5 anos a mononucleose infecciosa pode ser paucissintomática e os achados de sangue periférico sempre contribuem para diagnóstico, sendo, portanto, importante diante de atipias linfocitárias no hemograma, procurar identificar outros sinais clínicos da doença e estabelecer diagnóstico etiológico.

Referências:

Da Silva, Vanessa Yuri Nakaoka Elias, et al. Mononucleose infecciosa-uma revisão de literatura. *Uningá Review*. 2013;16 (1).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104261>

ID - 3274

AUMENTO DOS NEUTRÓFILOS DE BAIXA DENSIDADE (LDNS) EM MULHERES COM ENDOMETRIOSE

LM Arenas^a, PS Hackl^a, SL Veronezi^a, E Moritz^b, AC de Lima^b, JO Martins^a

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

^b Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A endometriose é uma doença inflamatória crônica e dependente de estrogênio, que afeta de 5% a 10% das mulheres em idade reprodutiva. Sua fisiopatologia é complexa e multifatorial, envolvendo alterações hormonais, imunológicas e inflamatórias. Dentre os componentes do sistema imune, os neutrófilos de baixa densidade (LDNs) vêm sendo apontados como potenciais mediadores inflamatórios em diversas condições autoimunes e inflamatórias crônicas. No contexto da endometriose, o papel dos LDNs ainda é pouco elucidado, embora sua ação pró-inflamatória possa contribuir para a manutenção do microambiente inflamatório peritoneal característico da doença. **Objetivos:** Quantificar os LDNs em pacientes com endometriose e compará-los aos valores

obtidos em mulheres sem a doença. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo transversal, realizado com amostras de sangue periférico de 40 mulheres atendidas no laboratório de análises clínicas da Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), sendo 16 diagnosticadas com endometriose e 24 sem a doença (grupo controle). As amostras foram processadas por gradiente de densidade utilizando Ficoll-Paque Plus para separação dos leucócitos, seguida de diluição em líquido de Türk e contagem dos LDNs em câmara de Neubauer. Foram incluídas apenas participantes com resultado negativo para proteína C reativa (PCR), a fim de excluir condições inflamatórias agudas no momento da coleta. As contagens de LDNs foram expressas em número de células por campo e os dados comparados estatisticamente entre os grupos. **Resultados:** As análises revelaram uma contagem significativamente maior de neutrófilos de baixa densidade (LDNs) em pacientes com endometriose quando comparadas ao grupo controle. A média de LDNs por campo no grupo com endometriose foi de 36,56 ($\pm 18,15$), enquanto no grupo controle foi de 22,27 ($\pm 7,36$). Foi aplicado o teste de Mann-Whitney U, que indicou diferença estatisticamente significativa entre os grupos ($p = 0,001$). **Discussão e conclusão:** Os dados obtidos demonstram aumento significativo na contagem de LDNs em mulheres com endometriose, sugerindo uma possível associação dessa subpopulação celular com a resposta inflamatória crônica observada na doença. Esses achados reforçam o potencial papel dos LDNs na fisiopatologia da endometriose, possivelmente contribuindo para o ambiente inflamatório característico da doença e indicam a necessidade de estudos adicionais para esclarecer seus mecanismos de atuação e implicações clínicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104262>

ID - 1842

AVALIAÇÃO DA AÇÃO DOS ANTICORPOS ANTI-ABO SOB O CRESCIMENTO DA BACTÉRIA ENTEROCOCCUS SPP.

ABC Silva, SM Rosa, C Amorim, AB Cruz, D Valcarenghi, A Geraldo

Universidade do Vale do Itajaí, Itajaí, SC, Brasil

Introdução: sistema ABO, além de sua importância em práticas transfusionais, está associado a mecanismos imunológicos ainda pouco compreendidos, especialmente frente a infecções. Os anticorpos naturais anti-A e anti-B podem exercer papel protetor, sendo potencialmente úteis no combate a bactérias multirresistentes. O gênero *Enterococcus* spp., composto por bactérias Gram-positivas do trato intestinal, destaca-se pela capacidade de causar infecções graves e por sua resistência antimicrobiana. **Objetivos:** Avaliar a ação in vitro dos anticorpos naturais anti-ABO sobre o crescimento de *Enterococcus faecalis*. **Material e métodos:** Foram utilizadas amostras de soro sanguíneo de quatro indivíduos com fenótipos A, B, AB e O. O soro de cada grupo foi testado puro e em diluições (1:2, 1:4 e 1:8) após incubação com a cepa padrão de *E. faecalis* (ATCC 19433) e semeado em ágar sangue. Os

ensaios foram conduzidos em duplicata, com intervalo de 21 dias, incluindo controles positivos e negativos. Também foram considerados os títulos de anticorpos (entre 1:16 e 1:64) e características individuais dos doadores. **Resultados:** No Ensaio 1, o soro puro dos grupos A, B e O reduziu as unidades formadoras de colônia (UFC) em mais de 60%, com destaque para o grupo B (68,3%). O grupo AB, que não possui anticorpos anti-A ou anti-B, teve a menor redução (29,6%). Nas diluições, os resultados variaram sem significância estatística. No Ensaio 2, observou-se redução geral das UFCs no soro puro de todos os grupos, sendo que, de forma inesperada, o grupo AB apresentou a maior redução (56,4%). Em ambas as fases, as amostras diluídas mostraram aumento de colônias em relação ao controle. **Discussão e conclusão:** A presença de anticorpos anti-ABO parece exercer efeito inibitório sobre *E. faecalis*, conforme evidenciado no soro puro dos grupos A, B e O. A resposta observada no grupo AB no segundo ensaio indica possível influência de outros fatores individuais, como idade, sexo, etnia e variabilidade nos títulos de anticorpos. A ausência de efeito significativo nas amostras diluídas reforça a importância da concentração dos anticorpos. Conclui-se que o soro humano puro com anticorpos anti-ABO apresenta potencial ação antimicrobiana contra *E. faecalis*. Novas investigações com anticorpos monoclonais em alta concentração e análises moleculares da parede bacteriana são necessárias para elucidar os mecanismos envolvidos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104263>

ID - 888

AVALIAÇÃO DA REPROGRAMAÇÃO METABÓLICA DE NEUTRÓFILOS ATIVADOS PELA MOLÉCULA HEME

PS Gomes, FC Leonardo, EMF Gotardo Azevedo, LFS Gushiken, FF Costa, N Conran, PL Brito

Centro de Hematologia e Hemoterapia, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A Anemia Falciforme (AF) é uma doença hereditária caracterizada por hemólise, anemia, inflamação crônica e danos aos órgãos. O heme livre, liberado na hemólise, atua como uma molécula inflamatória desencadeando a ativação de plaquetas, leucócitos e células endoteliais. Neutrófilos de pacientes com AF apresentam um fenótipo pró-inflamatório, marcado pela produção exacerbada de espécies reativas de oxigênio (ROS) e liberação de armadilhas extracelulares (NETs), processos associados às crises vaso-oclusivas e disfunção de órgãos. Estudos recentes demonstraram que o heme pode causar reprogramação metabólica de macrófagos, provendo um perfil pró-inflamatório sustentado via remodelamento mitocondrial. No entanto, os efeitos do heme sobre o metabolismo de neutrófilos permanece pouco explorado. **Objetivos:** Avaliar a influência do heme no metabolismo de neutrófilos. **Material e métodos:** Este projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da UNICAMP, CAAE 84501924.2.0000.5404. Granulócitos de indivíduos saudáveis

foram isolados do sangue total por gradiente de densidade Ficoll e incubados (2×10^6 células/mL) em condição basal (RPMI) ou com heme ($50 \mu\text{M}$) por 1 hora a 37°C . A produção de superóxido mitocondrial (mROS) e a captação de glicose foi quantificada nos neutrófilos viáveis (CD66b+7AAD-) por citometria de fluxo, utilizando as sondas MitoSox e 2-NBDG, respectivamente. Os dados foram analisados em porcentagem e intensidade média de fluorescência (MFI). **Resultados:** Em relação às células não estimuladas (basal), o heme aumentou significativamente a porcentagem de neutrófilos positivos para 2-NBDG, indicando maior captação de glicose por neutrófilo (basal: $27,63 \pm 12,8$; heme: $48,53 \pm 17,22$; $p=0,031$). Esse aumento também foi observado na MFI da sonda 2-NBDG (basal: $15,68 \pm 0,87$; heme: $24,45 \pm 5,81$; $p=0,019$), reforçando que o heme estimula a entrada de glicose nos neutrófilos. Além disso, o heme induziu um aumento significativo de neutrófilos positivos para MitoSox (basal: $24,18 \pm 17,11$; heme: $45,44 \pm 17,21$; $p=0,004$), assim como o aumento da MFI da sonda nessa população (basal: $9,89 \pm 0,95$; heme: $16,33 \pm 3,73$; $p=0,010$), indicando maior produção de mROS em neutrófilos ativados por heme. A análise combinada entre os marcadores 2-NBDG e MitoSox nos neutrófilos viáveis revelou um aumento significativo da população duplo-positiva após a estimulação com heme (basal: $20,85 \pm 9,42$; heme: $49,27 \pm 18,5$; $p=0,006$). **Discussão e conclusão:** Esses dados indicam que o heme, liberado em doenças hemolíticas como a AF, modula simultaneamente a captação de glicose e o estresse oxidativo mitocondrial em neutrófilos, sugerindo uma possível reprogramação metabólica, podendo influenciar diretamente a sua função e contribuir para a amplificação da inflamação. No contexto da AF, onde os neutrófilos desempenham papel central nos processos vaso-oclusivos, compreender como o heme modula o metabolismo dessas células é fundamental para elucidar os mecanismos patológicos associados à hemólise e revelar novas estratégias para atenuar as complicações inflamatórias da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104264>

ID – 2739

AVALIAÇÃO DO PERFIL DE ATENDIMENTO DE PACIENTES ONCOHEMATOLÓGICOS ADMITIDOS COM NEUTROPENIA FEBRIL NO HOSPITAL DE CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO TRIÂNGULO MINEIRO

ÍAG de Oliveira, GR Andrade, GdA Pereira, FB de Vito, H Moraes-Souza

Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM), Uberaba, MG, Brasil

Introdução: A neutropenia febril (NF) é uma emergência clínica frequente em pacientes oncohematológicos e um dos principais obstáculos ao manejo do paciente e o atraso na administração da antibioticoterapia. **Objetivos:** Avaliar o impacto do momento de início da antibioticoterapia na evolução clínica de pacientes oncohematológicos internados

com NF e descrever o perfil de atendimento desses pacientes no HC/ UFTM. **Material e métodos:** Por meio da análise de prontuários, de janeiro de 2018 a dezembro de 2022, foi traçado o perfil assistencial dos pacientes oncohematológicos com NF do hospital/internados no hospital. **Resultados:** No período, ocorreram 724 internações do setor de oncohematologia, 120 com NF, em um total de 67 pacientes, sendo 62,68 % do sexo masculino, 59,70% branca e 50,75% procedente de Uberaba/MG. Quanto à escolaridade, 40,30% tinham 1º grau e 41,79% o 2º ou 3º. A maioria era portadora de leucemia mieloide aguda não promielocítica (32,83%), seguida de linfomas (25,40%), leucemia linfóide aguda (13,43%), mieloma múltiplo (10,44%), síndrome mieloproliferativa (10,44%) e leucemia promielocítica (7,46%). Destas 120 intercorrências, 53 foram registradas em pacientes de Uberaba (1,36/paciente) e 57 de outras cidades (2,39/paciente). Quanto à estabilidade clínica avaliada na admissão, por meio da aferição dos sinais vitais, em 37,50% dos atendimentos foi detectado hipotensão, em 55,80% taquicardia e 5% com dessaturação periférica. O número de internações por paciente variou de 1 a 5, sendo que 53,7% deles apresentaram uma internação e 46,3% duas ou mais. O tempo entre o início da febre e internação, variou de uma a 360 horas, média 23,4 ($\pm 44,2$) horas, dos quais 63,10% nas primeiras 12 horas, 22,30% entre 13 e 24 horas e 14,60% após um dia. No HC/UFTM 86% foram atendidos em até 30 minutos, 76% foram internados em leitos de isolamento e 86% receberam antibióticos na primeira hora de internação. O período de internação variou de um a 53 dias, com média de 11 ± 7 dias, dos quais 43,33% menos de sete dias e a UTI foi requerida em 10% das internações. Em relação ao perfil hematológico à admissão, 58,93% apresentavam neutropenia intensa, 26,79% grave, 10,71% moderada e 3,57% leve; plaquetopenia grave em 49,60% dos eventos e a média da hemoglobina foi de 7,6g/dL. Foi possível obter resultados de 90 hemoculturas periféricas, sendo apenas 25 positivas (1 gram-positivo e 24 gram-negativos). Ao avaliarmos o tratamento realizado, 24,1% usaram somente um antibiótico (20,83% receberam cefepime como primeiro esquema); 49,2% usaram dois ou mais antibióticos, sendo que em 15,8% houve associação à Vancomicina e em 26,6% foram administrados antifúngicos em associação ao esquema antibacteriano. Foram registrados 14 óbitos (11,7%), das quais 35,7% na UTI ($p = 0,0006$) e foi observado, também, que a taxa de mortalidade naqueles que demoraram mais de 25 horas para procurar assistências foi de 26,67%, 50% dos quais em UTI. **Discussão e conclusão:** Observamos que a demora para procurar assistência e/ou o requerimento de UTI esteve associado a pior desfecho, maior número de óbitos naqueles pacientes que requereram múltiplos antibióticos associados a antifúngicos, não brancos, com dessaturação periférica de oxigênio, com necessidade de permanência em leito de UTI e presença de bactérias gram negativas. Assim, buscar melhoria contínua de comunicação entre os profissionais de saúde e o paciente oncohematológico é crucial para maior compreensão destes sobre a mielossupressão e a necessidade de procurar assistência precoce.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104265>

ID – 965

AVALIAÇÃO DO RECEPTOR DE ATIVADOR DE PLASMINOGÊNIO DO TIPO UROQUINASE SOLÚVEL (SUPAR) COMO BIOMARCADOR DE INFLAMAÇÃO E HEMOSTASIA NA DOENÇA FALCIFORME

JAC Campelo^a, IT Borba-Junior^a, CRP Moraes^a, ERM Kalbermatter^a, AL Silva-Junior^b, FF Costa^b, STO Saad^b, EV de Paula^b

^a Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia (Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: O quadro hemolítico na doença falciforme (DF) favorece a hipercoagulabilidade e inflamação crônica. Trabalhos mostraram que o receptor de ativador de plasminogênio do tipo uroquinase solúvel (suPAR), além biomarcador fibrinolítico, atua como um marcador crítico de inflamação, com elevação em quadros de sepse, infecções bacterianas e virais e doenças inflamatórias crônicas. Poucos estudos, entretanto, avaliaram o potencial do suPAR no contexto fibrinolítico e inflamatório de pacientes com a doença falciforme. **Objetivos:** Avaliar os níveis de marcadores da fibrinólise e coagulação em uma população de pacientes com DF em estágio estacionário. **Material e métodos:** Foi coletado sangue venoso de 50 pacientes com DF e 25 indivíduos saudáveis. Os parâmetros hematológicos e hemostáticos foram avaliados por método automatizado, enquanto suPAR e PAI-1 por Kit Multiplex. Os dados obtidos foram armazenados em planilhas e foram realizadas análises descritivas, utilizando o intervalo interquartil [IQR], e estatísticas pelo teste de Mann-Whitney e correlação de Spearman com intervalo de confiança de 95%. **Resultados:** Conforme já descrito, pacientes com DF apresentaram concentrações mais elevadas de plaquetas, dímero-D e Fator de Von Willebrand (FVW) em comparação a voluntários saudáveis, mas em nossa população não observamos diferenças na contagem de leucócitos. Os níveis de PAI-1 foram semelhantes entre os grupos, mas observamos níveis significativamente reduzidos de suPAR nos pacientes (0,68 [0,40 – 1,04]) em relação aos controles saudáveis (1,34 [1,17 – 1,48]; $P < 0,0001$). Além disso correlações estatisticamente significativas foram observadas entre suPAR e contagem de plaquetas ($r = -0,43$; $P < 0,002$), e de PAI-1 com hemoglobina ($r = -0,35$; $P = 0,014$) e linfócitos ($r = 0,34$; $P = 0,018$). **Discussão e conclusão:** Em nossa população confirmamos que pacientes com DF apresentam níveis elevados de D-Dímero e FVW. A redução dos níveis de suPAR representa um achado ainda não descrito neste contexto, e contrasta com descrição de aumento dos níveis em quadros inflamatórios e de outras naturezas como doenças renais, cardiovasculares e infecciosas. Marcadores da fibrinólise possuem funções biológicas complexas, atuando em outros sistemas além da fibrinólise, tais como migração celular, remodelamento tecidual e sistema imune. Em estados protrombóticos, um aumento dos níveis de suPAR poderia refletir a maior ativação desta via,

como descrito em quadros de acidente vascular cerebral, tromboembolismo venoso, sepse e doenças reumáticas. No entanto, como a liberação extracelular deste marcador depende tanto de sua expressão, quanto de mecanismos de liberação mediada por proteases, de modo que nossos achados podem refletir uma redução destes mecanismos. Outra hipótese é que a redução reflita o predomínio do efeito da participação do suPAR em outros processos biológicos não relacionados exclusivamente à hemostasia no âmbito da DF. Pacientes com DF em estado estacionário apresentam redução significativa dos níveis circulantes de suPAR, sem alteração nos níveis de PAI-1. A avaliação de outros parâmetros da fibrinólise e inflamação estão em andamento para uma melhor compreensão destes achados, que reforçam a complexa interação entre inflamação, coagulação e fibrinólise na DF.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104266>

ID - 3373

BICITOPENIA ASSOCIADA A INSUFICIÊNCIA HEPÁTICA AGUDA SECUNDÁRIA À DENGUE: RELATO DE CASO

MD Magalhaes^a, AD Maciel^a, BCDO Pires^a, DL Vilela^a, AL Ribeiro Júnior^a, VA Silva^b

^a Hospital Nossa Senhora de Fátima, Patos de Minas, MG, Brasil

^b Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A dengue é uma arbovirose endêmica com apresentações clínicas variando de formas leves a graves, podendo cursar com alterações hematológicas, hepáticas e renais. A insuficiência hepática aguda (IHA) é complicação rara e potencialmente fatal, frequentemente associada a disfunção multissistêmica. Alterações hematológicas como leucocitose, leucopenia, plaquetopenia e bicitopenia são descritas, podendo estar relacionadas a resposta inflamatória intensa, hemofagocitose ou disfunção medular transitória. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 29 anos, previamente hígido, admitido com febre, icterícia intensa e astenia. Evoluiu com IHA: TGO 4.292 U/L, TGP 5.010 U/L, bilirrubina total 53,6 mg/dL, direta 46,2 mg/dL, RNI 5,3. Apresentou ascite e injúria renal aguda (IHA): creatinina 0,6 mg/dL para 3,57 mg/dL. Sorologia confirmou dengue (IgM reagente); sorologias para hepatites A, B, C, HIV, leptospirose, febre amarela e febre maculosa foram negativas. Hemograma inicial: leucocitose (22.760/mm³), Hb 13,2 g/dL e plaquetas 178.000/mm³. Evoluiu para bicitopenia: anemia grave (Hb 7,9 g/dL) e plaquetopenia (44.000/mm³), leucocitose (55.490/mm³), com desvio até mielócitos e presença eritroblastos. Ferritina elevada (10.400 ng/mL) e LDH aumentada (3.433 U/L). Coagulopatia importante (RNI até 5,3; TTPa >120 s). Hiponatremia (123 mEq/L) e acidose metabólica leve (HCO₃ 18,3 mmol/L). Miograma com imunofenotipagem não evidenciou população clonal linfóide ou mieloide, sugerindo alteração medular reacional, compatível com injúria sistêmica grave. Colangio-

RM: ascite, sem obstrução biliar. Ecocardiograma: fração de ejeção 15%, configurando insuficiência cardíaca (IC) grave. No CTI, evoluiu com anúria, uso de drogas vasoativas e necessidade de hemodiálise seriada. O conjunto clínico-laboratorial foi compatível com IHA, IRA e IC secundárias à dengue grave, complicadas por bicitopenia. O paciente foi avaliado pela equipe de transplante hepático, entretanto, devido à fração de ejeção severamente reduzida (15%), apresentou contra-indicação ao procedimento, evoluindo posteriormente a óbito por falência multissistêmica. **Conclusão:** A insuficiência hepática aguda na dengue é rara e pode ocorrer por lesão hepatocelular direta pelo vírus, resposta imune exacerbada ou hipóxia tecidual. A bicitopenia neste contexto pode resultar de supressão medular, destruição periférica ou hemofagocitose, sendo importante excluir causas hematológicas primárias. A disfunção renal pode decorrer de necrose tubular aguda, síndrome hepatorrenal ou nefropatia por hiperbilirrubinemia. A evolução simultânea de IHA, IRA e insuficiência cardíaca sugere resposta inflamatória sistêmica grave. Este caso ressalta a necessidade de vigilância para manifestações graves e incomuns da dengue, incluindo IHA e bicitopenia, que demandam manejo intensivo multidisciplinar. A confirmação diagnóstica com sorologia e exclusão de etiologias alternativas é fundamental para direcionar a conduta.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104267>

ID – 1194

BIOMARCADORES INFLAMATÓRIOS, DERIVADOS DO HEMOGRAMA, EM MULHERES COM SÍNDROME DOS OVÁRIOS POLICÍSTICOS

MM Sampaio^a, LAP Lopes^b, LBM de Andrade^c, AdS Ferreira^d, FF Soares Filho^e, LMA Pereira^e, SCM Monteiro^f

^a Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (PUC-Minas), Poços de Caldas, MG, Brasil

^b Universidade Ceuma (CEUMA), São Luís, MA, Brasil

^c Afya Centro Universitário Uninovafapi (UNINOVAFAPI), Teresina, PI, Brasil

^d Universidade Federal do Delta do Parnaíba (UFDPAr), Parnaíba, PI, Brasil

^e Laboratório Gaspar (GASPAR), São Luís, MA, Brasil

^f Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

Introdução: A síndrome do ovário policístico (SOP) é um dos distúrbios metabólicos endócrinos mais comuns que afetam mulheres em idade fértil. Alguns estudos demonstraram que um aumento nos níveis de marcadores inflamatórios no hemograma completo em pacientes com SOP pode ser um indicador de inflamação subclínica. A relação neutrófilo-linfócito (RNL) tem sido sugerida como um biomarcador potencial para avaliar a resposta inflamatória sistêmica nas mulheres com SOP. **Objetivos:** Analisar os biomarcadores inflamatórios sistêmicos relação neutrófilo-linfócito (NLR) e a

relação plaqueta-linfócito (PLR) em pacientes com SOP e compará-los com mulheres saudáveis. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo observacional do tipo caso-controle com 97 mulheres adultas. Uma história clínica e ginecológica detalhada foi obtida de todas as participantes. O diagnóstico de SOP foi feito de acordo com os critérios de Rotterdam. Em condições assépticas, amostras de sangue venoso foram coletadas para a realização do hemograma completo (HC) e o cálculo da NLR e PLR. Os dados foram apresentados em formato numérico com as variáveis testadas quanto à normalidade pelo teste de Shapiro-Wilk e analisadas pelo teste t de Student para amostras independentes utilizando o programa estatístico SPSS. **Resultados:** A amostra foi constituída por 97 mulheres, sendo 60 com SOP (caso) e 37 sem SOP (controle), a média de idade foi de $25,50 \pm 5,16$ anos no grupo de caso e $28,83 \pm 10,32$ anos nos grupos controle. A contagem de eritrócitos (milhões/mm³) foi maior no grupo com SOP ($4,65 \pm 0,38$ versus $4,46 \pm 0,41$), com diferença significativa ($p = 0,03$). Os níveis de hemoglobina (g/dL) também apresentaram maior média no grupo de SOP ($12,99 \pm 1,27$ versus $12,78 \pm 0,95$), porém, sem significância estatística ($p = 0,35$). O hematócrito demonstrou maior valor no grupo com SOP ($39,48 \pm 3,54$ versus $37,44 \pm 5,21$) com significância estatística ($p = 0,04$). Porém, as médias da RNL ($0,70 \pm 0,26$ versus $0,69 \pm 0,25$) e RPL ($136,32 \pm 50,63$ versus $132,67 \pm 38,30$) não apresentaram diferença estatística entre os grupos. **Discussão e conclusão:** No presente estudo não houve associação significativa entre os biomarcadores inflamatórios derivados do hemograma, NLR e PLR, nos casos de SOP em comparação com mulheres da mesma idade no grupo controle. Porém, verificou-se que a contagem de eritrócitos e o hematócrito foram variáveis que se elevaram em mulheres com SOP. Deste modo, sabendo que o excesso de insulina e de testosterona (ambos característicos na SOP) podem exercer vários efeitos na eritropoiese por mecanismos diferentes, mais estudos devem ser realizados para verificar a fisiopatologia da série vermelha na SOP.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104268>

ID – 2331

CANDIDEMIA EM PACIENTES HEMATOLÓGICOS: DESAFIOS ATUAIS RELACIONADOS A ESPÉCIES, EMERGÊNCIA DE RESISTÊNCIA ANTIFÚNGICA E COMPLICAÇÕES NO CENÁRIO DE ESCAPE

BB Wigderowitz^a, NCZ Da Silva^b,
RdM Perlingeiro^c, J Kaufman^d, M Morgado^a,
A Maiolino^a, M Garnica^a

^a Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ, Brasil

^c INI/FIOCRUZ, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^d Complexo Hospitalar de Niterói- Américas Oncologia, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: Candidemia em pacientes hematológicos sofreu intensa redução na sua frequência após a introdução da profilaxia antifúngica em pacientes de alto risco. No entanto, a mortalidade desta infecção persiste alta, e recentemente novos desafios como a emergência de diferentes espécies e a resistência antifúngica surgiram. **Objetivos:** Neste estudo reportamos as mudanças em relação às espécies, perfil de susceptibilidade, frequência de complicações, e o impacto em prognóstico das candidemias em pacientes hematológicos. **Material e Métodos:** Coorte de pacientes hematológicos entre 2018 e 2025 em hospital de referência com programa de transplante de células hematopoéticas (TCH). No período foram realizados 897 TCHs, sendo 300 alogênicos. O manejo do evento foi avaliado pela adesão ao escore EQUAL Candida. A incidência foi calculada por 1000 pacientes.dia (pt.dia), e para casos em TCH, calculou-se a incidência por TCH. Calculamos sobrevida global, mortalidade em 30 dias. Foi considerada candidemia de escape, aquele ocorrido em vigência de antifúngico. **Resultados:** No decorrer do estudo, ocorreram 44 eventos de candidemia, com uma incidência global de 0,80 eventos/1000 pt.dia. Houve aumento na incidência a partir de 2021 ($0,92 \times 0,62$ eventos/1000 pt.dia após e antes de 2021, respectivamente), com predomínio *C. parapsilosis* em todos os anos. A incidência de *C. krusei*/glabrata aumentou de 0,09 para 0,15 no segundo período. Considerando casos em TCH, 10 casos foram pós autólogo e 18 pós alogênico (incidências de 1,7% e 6%). Em relação as características dos eventos, a idade mediana dos pacientes foi 40 anos (variando de 2 a 82, sendo 7 eventos em crianças), e doenças mais frequentes: LMA (25%), LLA (18%), e LNH (16%). 27 (63%) foram candidemias de escape: destes 44% em fluconazol e 15% em equinocandina. Das candidemias de escape, 48% foram por *C. parapsilosis* e 22% por *C. tropicalis*. Dos eventos sem profilaxia, *C. albicans* e *tropicalis* representaram 50% dos casos. Em 10% do total de casos, o óbito ocorreu antes do resultado da hemocultura (sobrevida ao diagnóstico 90%), sendo o tratamento antifúngico instituído em 91% dos casos, predominantemente com equinocandina. Dos pacientes tratados, ecocardiograma foi realizado em 86%, detectando endocardite em 7% (3 casos), pelas seguintes espécies *C. albicans*, *C. krusei* e *C. tropicalis*. Antifúngograma foi realizado em apenas 55%, e identificou resistência a voriconazol em dois isolados de *C. tropicalis* (2 de 3 testados – 67%) e um de *C. parapsilosis*, além de uma *C. glabrata* resistente a caspofungina. Fundoscopia foi realizada em 59% dos casos, sem identificação de implantes. Sobrevida global em 30 dias foi 56% dos tratados; sendo *C. albicans* ($38 \times 69\%$) e *C. parapsilosis* (90% vs. 46%; $p=0,013$) as espécies associadas com pior e melhor SG, respectivamente. **Discussão e conclusão:** Houve um aumento na incidência de candidemia, e eventos de escape ocorrem em todas as modalidades de profilaxia. *C. krusei* e glabrata estão mais frequentes e a sobrevida global pós candidemia foi impactada, especialmente nos casos por *C. albicans*. A presença de endocardite em 7% dos pacientes e a detecção de cepas resistentes, principalmente entre *C. tropicalis* reforçam a necessidade de adesão integral às boas práticas, e a vigilância constante em cenários de alto consumo de antifúngicos em pacientes de alto risco.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104269>

ID - 3384

CAPACIDADE DO AGROTÓXICO MAIS UTILIZADO NO BRASIL (GLIFOSATO) DE INTERFERIR EM COMPONENTES O SISTEMA IMUNOLÓGICO

PRT Silva

Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: Em razão do aumento da presença de contaminantes artificiais no meio ambiente, torna-se cada vez mais relevante o desenvolvimento de estudos que permitam avaliar como e se, tais elementos são capazes de influenciar a saúde de animais-humanos e não-humanos. Dentre os contaminantes ambientais que historicamente mais geram debates sobre questões relacionadas ao meio ambiente e à saúde pública, destacam-se os agrotóxicos, onde, o uso indiscriminado dessas substâncias e seu manuseio inadequado tem sido motivo de discussão em diversos países, inclusive no Brasil, um dos maiores produtores e exportadores de produtos agrícolas no mundo. A exposição a substâncias tóxicas, como os agrotóxicos, é considerada um fator de risco para o desenvolvimento de diversas doenças, incluindo doenças infecciosas virais, como a causada pelo SARS-CoV2. **Objetivos:** O presente estudo, teve como principal objetivo investigar o impacto do glifosato em componentes da resposta imune antiviral através da análise de uma coorte exposta de maneira ocupacional a este agrotóxico (glifosato) na zona rural de Teresópolis (RJ) e por análises in vitro com células humanas e murinas. **Material e métodos:** Análise de coorte de indivíduos de regiões rurais e urbanas de Teresópolis e amostras de PBMCs. Análise da produção de anticorpos anti-proteína Spike (S) do SARS-CoV-2 em residentes da região urbana e rural de Teresópolis por ELISA. Detecção de citocinas produzidas por PBMCs tratadas com glifosato. Análise em citometria de fluxo de linfócitos T CD8+ murinos expostos ao glifosato. **Resultados:** Foi detectado um aumento no número de leucócitos por mm3 entre os grupos expostos > 5 anos. Também foi observado um aumento significativo no número de linfócitos circulantes no sangue periférico no grupo de indivíduos com exposição passada ao pesticida (> 5 anos). O grupo de indivíduos expostos ao glifosato no passado (> 5 anos) apresentou um valor do somatório da densidade óptica (Σ D.O. = 1,076) de mediana inferior aos demais grupos para a titulação de anticorpos anti-proteína S. Em análises in vitro, foi possível observar um aumento produção de IL-6 na presença do agonista do receptores TLR3, o Poly:C. Não foi observada alteração significativa no percentual de células T CD8+ murinas produtoras de IFN γ e TNF α ou nos níveis de produção de TNF α . Entretanto, os níveis de IFN γ foram significativamente reduzidos pelo tratamento com glifosato, bem como a expressão de granzima B, que foi significativamente afetada pelo tratamento por este agrotóxico. **Discussão e conclusão:** Os resultados apresentados neste trabalho, demonstraram a capacidade do glifosato de interferir na produção de citocinas pró-inflamatórias, como IL-6, bem como na capacidade citotóxica de linfócitos T CD8+ a partir da redução dos níveis de IFN γ e granzima B, componentes essenciais no

desenvolvimento de uma resposta imunológica eficiente, sobretudo em casos de infecção viral. Também foi possível observar alteração na contagem de leucócitos e de linfócitos de indivíduos expostos no passado (há mais de 5 anos) a este agrotóxico. Tais resultados reforçam a necessidade de maiores avaliações tanto in vitro quanto in vivo sob o impacto deste herbicida em diferentes componentes do sistema imune. Além disso, destaca-se a necessidade do acompanhamento dos trabalhadores das regiões onde este agrotóxico é utilizado, de modo a esclarecer como se encontram outros componentes relacionado à saúde dos indivíduos expostos ao glifosato.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104270>

ID – 2389

CARD8 ISOFORMS: SIGNIFICANT INFLAMMATORY MODULATION AND HEMATOLOGICAL EFFECTS IN CONGENITAL HEART DISEASE

IPC Tavares ^a, AP Alcântara ^{b,c}, AO Silva ^{d,e}, ACD Ferreira ^{a,f}, RLRL Ribeiro ^e, EJS Freitas ^{a,f}, MMP Luciano ^{a,f}, MOO Nascimento ^{a,f}, Ra masawmy ^a, JPdM Neto ^{a,b,f,g}

^a Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^b Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^c Hospital Francisca Mendes, Manaus, AM, Brazil

^d Faculdade de Medicina (FM), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

^e Hospital Francisca Mendes, Manaus, AM, Brazil

^f Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^g Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

Introduction: Congenital heart disease (CHD) is a diverse group of structural heart malformations that develop during embryogenesis. These anomalies represent the most prevalent type of cardiac abnormality, affecting approximately 1% of live births on an annual basis. The Caspase Recruitment Domain Family Member (CARD8) gene, which plays a regulatory role in the process of inflammation and the modulation of the inflammasome pathway, has been the focus of investigation due to its potential involvement in the development of cardiovascular disease. **Objectives:** The objective of this study is to describe the evidence of CARD8 polymorphisms that influence inflammatory and hematologic responses associated with the development of congenital heart disease. **Material and methods:** This narrative review study was conducted through searches in PubMed and Scielo platforms, using terms such as "card8 gene," "inflammasome," "anemia," "hematologic markers," and "congenital heart disease,"

without a specific time period. A comprehensive search was conducted to identify all articles that indicated the presence of CARD8 polymorphisms associated with congenital heart disease. **Discussion and conclusion:** Initially, 598 scientific articles were selected, of which 52 were included based on the search hypothesis: CARD8 mRNA hyperexpression has been demonstrated to activate cytokine regulation in endothelial cells, hematopoiesis, and atherosclerotic lesions. The single-nucleotide variants (SNVs) rs2043211, rs2043211, and rs35829419 have been identified as significant contributors to cardiovascular events, particularly in the context of the risk of inflammatory and hematologic diseases, including chronic anemia due to inflammation. Notably, research findings indicate that interactions between these specific SNVs do not appear to be associated with disease predisposition or cardiovascular events. Recent research indicates that alternative splicing can result in the production of several isoforms of the CARD8 protein. Some of these isoforms have been associated with an increased risk of cardiac anomalies, while others have been shown to offer protection against different conditions. Despite the limited understanding of the functional properties of the isoforms, there is evidence that each plays a distinct role. Elucidation of the functions of these isoforms, in conjunction with their specific expression in cells and diseases, may prove pivotal to a more profound comprehension of the multifaceted roles of CARD8 in inflammation and inflammatory conditions. However, the extent of knowledge concerning the genetic alterations in the function of the card8 gene and the regulation of inflammatory markers in patients with CHD remains limited. The study of single-nucleotide polymorphisms (SNPs) in the context of congenital heart disease is imperative for elucidating the potential molecular mechanisms that contribute to pathogenesis. Furthermore, this research facilitates the identification of genetic biomarkers that can assist in the prevention, early diagnosis, and genetic counseling of at-risk families. Consequently, the investigation of the relationship between polymorphisms in the card8 gene and the incidence of congenital heart disease can provide significant contributions to the advancement of scientific understanding of the genetic factors underlying these conditions. Moreover, this investigation can facilitate the development of personalized therapeutic strategies.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104271>

ID – 3141

CLINICAL CHARACTERISTICS AND OUTCOMES OF DENGUE INFECTION IN ONCOHEMATOLOGICAL PATIENTS: A SINGLE-CENTER BRAZILIAN COHORT STUDY

AC Cortez, MCN Seiwald, ARBM Fonseca, AM Ferreira, EM Xavier, MG Serpa, LTCM Tucunduva, Y Novis, JF Ramos

Hospital Sírio Libanês, São Paulo, SP, Brasil

Introduction: Dengue fever is a highly prevalent arboviral infection in tropical and subtropical regions, including Brazil, where

recurrent outbreaks impose a significant public health burden. While it usually presents as a self-limited febrile illness, immunocompromised patients, particularly those with oncohematological diseases, are at higher risk of severe complications. Immune dysfunction in these patients is often aggravated by chemotherapy, immunotherapy, or corticosteroid use. Despite dengue's high prevalence in Brazil, data on its impact in this population are scarce. **Objectives:** We aimed to describe the clinical profile, hematological parameters, treatment, and outcomes of dengue infection in oncohematological patients treated at Sírio-Libanês Hospital between 2024 and 2025. **Material and methods:** We retrospectively analyzed 16 oncohematological patients with confirmed dengue during the study period in Sírio Libanês Hospital. **Results:** Most cases (11/16) occurred in April–May 2024, in line with national seasonality. The majority were male (81%), median age 70.5 years. Diagnoses included lymphoproliferative diseases (50%), multiple myeloma/amyloidosis (31%), myelodysplastic syndrome (12%), and myeloproliferative neoplasms (6%). Median baseline platelet count before infection was 160,000/mm³; nadirs during infection fell to a median of 58,000/mm³ (range 5,000–394,000/mm³). Median hematocrit during infection was 35.5% (26–45%). Based on severity stratification, 12 patients were group B and 4 group D; none were group A. Eleven required hospitalization, one in intensive care. Four received platelet transfusions, one corticosteroids. Three patients died: two elderly (88 and 93 years) from septic shock and one younger patient with relapsed refractory myeloma from central nervous system hemorrhage. All fatalities had platelet nadirs of 5,000/mm³, required platelet transfusions, and were under active chemoimmunotherapy at the time of infection. **Discussion and conclusion:** Dengue in oncohematological patients poses unique challenges. Hematocrit, a classic severity marker, proved unreliable due to baseline anemia from malignancy and treatment. The 18.7% mortality rate was concentrated in patients receiving active chemoimmunotherapy, underscoring the profound vulnerability of this subgroup. Deaths in elderly patients reflected the additive risks of advanced age, immunosuppression, and severe infection, while the hemorrhagic death in the younger patient highlighted the extreme bleeding risk from severe thrombocytopenia. These findings reinforce the need for vigilant monitoring, rapid detection of complications, and individualized management strategies in dengue cases among oncohematological patients, especially those undergoing chemoimmunotherapy. Further studies are needed to guide preventive and therapeutic approaches in this high-risk population.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104272>

ID – 2961

CRIOCOCOSE EM PACIENTE COM LINFOMA DE HODGKIN

EJ Watanabe Franco, IM Ressineti Mendes Campo, P Paulin, ER de Mattos, CP de Oliveira, MP Luizson, DF Corrêa Neto, MM de Paulo, MR Lima Perugini, LW Castello Branco

Hospital Amaral Carvalho, Jaú, SP, Brasil

Introdução: A criptococose é uma infecção fúngica invasiva provocada por *Cryptococcus neoformans* ou *Cryptococcus gattii*; sendo o primeiro o mais comum. Meningoencefalite e broncopneumonia são as apresentações clínicas mais comuns. É uma condição mais prevalente em pacientes HIV positivos, sobretudo com Síndrome da imunodeficiência adquirida (SIDA). Linfoma de Hodgkin (LH) é neoplasia maligna B linfoproliferativa, histologicamente caracterizada por infiltração de células Reed-Stenberg, com potencial de imunossupressão secundário a estado inflamatório crônico e invasão medular. Há poucos relatos de casos com a associação criptococose e Linfoma de Hodgkin, sendo que nesses, a maioria dos pacientes apresentam tempo de diagnóstico maior que 1 ano, estágio IV e linfopenia. **Descrição do caso:** Paciente de 54 anos, masculino, sem comorbidades prévias, diagnóstico recente de Linfoma de Hodgkin (Ann Arbor: IVBx, acometimento de medula óssea). No 21º dia do primeiro ciclo de ABVD (Doxorrubicina, Bleomicina, Vimblastina e Dacarbazina) interna com quadro de confusão mental, neutropenia com ausência de febre. Tomografia de crânio com hidrocefalia supratentorial discreta não comunicante; análise de líquor com baixa celularidade, hipoglicorraquia, proteinorraquia normal, tinta da China positiva e cultura com crescimento de *Cryptococcus neoformans*; além de hemoculturas evidenciando o mesmo microorganismo. Iniciado anfotericina associado a fluconazol além de antibiótico de amplo espectro (por conta de neutropenia febril) porém paciente evolui a óbito secundário a hipertensão intracraniana e sepse. **Conclusão:** *Cryptococcus* spp. é um fungo encapsulado associado a infecções oportunistas em pacientes imunossuprimidos. Possui incidência global de 1 milhão casos/ano, sendo 90% desses casos relacionados a SIDA; em casos de pacientes oncológicos, 82% são neoplasias de origem hematológica e 54% destes possuem linfoma. Na abordagem diagnóstica, é importante a realização de exames de imagem de crânio para avaliar sinais de hipertensão intracraniana além de punção lombar com análise citológica, bioquímica, tinta da China e cultura. O diagnóstico definitivo é feito com positividade da cultura ou anatomopatológico com *Cryptococcus* spp. O tratamento de primeira escolha é feito em 3 etapas: indução com Anfotericina lipossomal B 3 mg/kg/dia endovenosa associado a Flucitosina 100 mg/kg/dia oral de 6/6 horas (na indisponibilidade desse último, pode-se usar fluconazol 1200 mg/dia) por pelo menos duas semanas; consolidação com Fluconazol 400 a 800 mg/dia via oral ou endovenosa por pelo menos oito semanas seguida de manutenção Fluconazol 200 a 400 mg/dia de seis a doze meses. Durante o tratamento é importante a monitorização da pressão intracraniana, sendo indicado drenagem se pressão for maior que 20 cmH₂O. A mortalidade varia entre 20-40% dos casos. A criptococose é uma das infecções oportunistas mais comuns, majoritariamente associados a pacientes portadores de SIDA, porém pode estar presente em outras formas de imunossupressão ou até mesmo em paciente imunocompetentes. Dentro dos casos associados a neoplasias malignas, há um predomínio de doenças hematológicas com destaque para os linfomas. É uma condição com alta morbimortalidade e, dessa forma, o diagnóstico diferencial em pacientes soronegativos com neoplasias

hematológicas deve ser destacado a fim de tentar aumentar a sobrevida destes pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104273>

ID – 3320

DIAGNÓSTICO PRECOCE DE SEPSE POR HEMATOSCOPIA EM TEMPO REAL: REVISÃO NARRATIVA E ANÁLISE CRÍTICA DA EVIDÊNCIA ATUAL

JP De Farias Martins, B Passos Sobreiro, C Souza de Lima, M Braga Moreira Alves

Laboratório Santa Casa de Ponta Grossa, Ponta Grossa, PR, Brasil

Introdução: A sepse é uma condição grave, com resposta inflamatória desregulada a infecção, causando disfunção orgânica fatal. O diagnóstico rápido reduz a morbimortalidade. A hematoscopia com sangue sem EDTA permite análise morfológica imediata e é uma estratégia de baixo custo e alta sensibilidade para detectar alterações precoces, especialmente em neutrófilos. **Objetivos:** Avaliar evidências sobre a hematoscopia como ferramenta precoce para diagnóstico da sepse, focando em alterações morfológicas de neutrófilos e correlação com biomarcadores e desfechos clínicos. **Material e métodos:** Revisão narrativa nas bases Science Direct e SciELO (março-julho/2025), com descritores: sepsis, blood smear, neutrophil morphology, toxic granulation, vacuolization, left shift, procalcitonin e vacuolização em neutrófilos. Incluíram-se estudos 2007–2025, excluídos modelos animais. **Discussão:** Alterações morfológicas em neutrófilos indicam infecção bacteriana aguda e são comuns na sepse. Vacuolização citoplasmática, ligada à fagocitose e endotoxinas, é frequente em hemoculturas positivas (SILVA; COSTA, 2020; GOMES, 2022). Granulação tóxica, da liberação de grânulos primários, ocorre em infecções graves (REIS et al., 2019; SILVA; COSTA, 2020). Corpúsculos de Döhle, inclusões de RNA, refletem a ativação da granulopoiese (GOMES, 2022). A presença simultânea de vacúolos, bastonetes e corpúsculos reforça o diagnóstico. O desvio à esquerda pode preceder leucocitose (FERREIRA et al., 2023; MEDEIROS et al., 2020). Em casos graves, leucopenia ocorre por exaustão medular (LIMA et al., 2020). A hematoscopia identifica essas alterações antes da elevação de biomarcadores como PCR e procalcitonina, detectáveis 6–12h após início da inflamação (FERREIRA et al., 2023). A associação morfologia-biomarcadores aumenta sensibilidade e especificidade diagnóstica (VASCONCELOS, 2016). O diagnóstico precoce é essencial para intervenções eficazes. Apesar do uso do hemograma, a leitura da lâmina periférica é subutilizada em emergências (VASCONCELOS, 2016). A hematoscopia oferece avaliação celular em tempo real, antecipando o diagnóstico antes dos biomarcadores. Estudos indicam incorporação em suspeitas clínicas não confirmadas por métodos lentos (REIS et al., 2019). Centros que adotaram a técnica relataram redução de 2–4h no início da antibioticoterapia e menor mortalidade hospitalar, especialmente com integração clínica-laboratorial (SILVA; COSTA, 2020; GOMES,

2022). **Conclusão:** Hematoscopia logo após a coleta é ferramenta sensível para diagnóstico precoce da sepse. Alterações como vacuolização, granulação tóxica, corpúsculos de Döhle e desvio à esquerda aparecem antes da elevação dos biomarcadores. Sua adoção em protocolos emergenciais é viável, de baixo custo e de potencial impacto na morbimortalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104274>

ID – 2800

DIFERENÇAS NA RESPOSTA IMUNE DA SÍNDROME E WISKOTT ALDRICH E DA TROMBOCITOPENIA LIGADA AO X E SUAS POSSÍVEIS IMPLICAÇÕES PARA INDICAÇÃO AO TRANSPLANTE DE CÉLULAS-TRONCO HEMATOPOIÉTICAS (TCTH)

LGR De Lima ^a, JO Frade-Guanaes ^a,
RSW Di Gesu ^b, LH Siqueira ^a,
GG Yamaguti-Hayakawa ^a, MMS Vilela ^c,
MC Ozelo ^a

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

^b Hospital da Criança Conceição (HCC), Porto
Alegre, RS, Brasil

^c Departamento de Pediatria, Faculdade de Ciências
Médicas (FCM), Universidade Estadual de
Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) é uma imunodeficiência rara que decorre de mutações no gene da proteína da síndrome de Wiskott-Aldrich (WASp), acarretando prejuízos nas funções de linhagens hematopoiéticas, incluindo plaquetas e leucócitos. O fenótipo clínico é categorizado em cinco níveis, variando conforme gravidade das manifestações, onde escore clínico até 2 é considerado a forma leve da doença. Até o momento, a única alternativa curativa para a doença é o transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH). **Objetivos:** Nesse estudo, avaliamos as diferenças entre o perfil de citocinas de pacientes com WAS, correlacionando com o grau de severidade clínica, de forma a entender possíveis diferenças imunológicas que podem contribuir para a indicação do TCTH. **Material e métodos:** Foram incluídos pacientes diagnosticados com WAS, classificados com diferentes fenótipos, incluindo a trombocitopenia ligada ao X (XLT), que corresponde a forma mais leve da WAS. As características clínicas foram correlacionadas com o perfil da resposta imune analisada in vitro a partir de células mononucleares do sangue periférico (PBMCs) coletadas dos participantes e controles saudáveis. As células foram semeadas em placas de 96 poços contendo meio RPMI-1640, e cultivadas por 24 horas sob estímulo com LPS, IL-1 β e IL-2. O tráfego intracelular foi bloqueado 6 horas antes do ensaio, e as células foram então marcadas com anticorpos específicos que avaliaram a resposta imune por meio de citometria de fluxo (utilizando citômetro CytoFlex). Foram avaliadas as respostas de células CD4+, CD8+ e CD19+, incluindo a frequência de citocinas

específicas (IL-2, IL-4, IL-6, IL-10, IL-17A, IL-21, TNF- α , FoxP3 e perforina). **Resultados:** Cinco pacientes foram incluídos. Três com fenótipo XLT (escores clínicos 1-2), com mediana de idade de 13 anos (mín-máx: 11-18) sendo dois acompanhados longitudinalmente em nosso centro por 10 anos, que não realizaram TCTH. O estudo incluiu outros dois pacientes de 1 anos e 6 meses, e 2 anos e 1 mês de idade, com WAS (escores clínicos 3 e 5, respectivamente) e que aguardam realização de TCTH. Todos os pacientes possuem plaquetopenia persistente, com mediana de $29,7 \times 10^3$ cel./ μ L (mín-máx: $12-56 \times 10^3$ cel./ μ L), epistaxe, equimoses e hematoquezia. Os pacientes com XLT manifestaram menor índice de infecções recorrentes quando comparados com os pacientes WAS (incluindo presença de eczema, infecções graves e autoimunidade nos pacientes WAS, e infecções respiratórias moderadas nos pacientes XLT). Ao comparar com amostras de dez controles saudáveis, as análises do PBMCs por citometria de fluxo demonstraram menor frequência de células T CD8+ em pacientes XLT e WAS em comparação aos controles ($p=0,008$), maior frequência de IL-2 ($p=0,02$), bem como menor frequência de células B de memória (CD19+CD27+CD38+, $p=0,03$). No entanto, ao analisar as amostras de pacientes com WAS em comparação aos indivíduos com XLT, foi observado menor resposta de células Bregs IL10+ (CD19+CD24+CD38+) e maior produção de IL-21 (13 vezes maior do que o grupo XLT) nos pacientes com WAS. **Discussão e conclusão:** Embora pacientes WAS apresentem maior comprometimento imunológico com maior produção de IL-21 e menor resposta B reguladora, indivíduos com XLT também exibem alterações imunes relevantes e o TCTH não pode ser descartado mesmo em formas mais leves da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104275>

ID - 2018

DOENÇA DE ROSAI-DORFMAN COM ACOMETIMENTO ÓSSEO: UM RELATO DE CASO

VBD Rodrigues, IG Flores, PDS Tolentino,
GBC Negreiros, BL Costa, ML Teles, JC Oliveira,
LC Ferreira, RFP Mendes, RS Vasconcelos

Hospital de Base do Distrito Federal (HDBF),
Brasília, DF, Brasil

Introdução: A doença de Rosai-Dorfman (DRD) é um distúrbio histiocítico raro que se apresenta mais frequentemente como linfadenopatia cervical bilateral indolor em crianças e adultos jovens. Sintomas B podem estar presentes em um terço dos pacientes. Doença extranodal ocorre em 43% dos casos, principalmente na cavidade nasal (11%), pele (10%) e osso (5 a 11%). O envolvimento ósseo geralmente é através de lesões líticas com margens escleróticas bem definidas, e está associado à doença nodal em 10% dos casos. A DRD pode ocorrer de forma isolada ou em associação a doenças autoimunes, hereditárias e malignas. Este relato objetiva descrever um caso de DRD com acometimento ósseo sintomático e resposta satisfatória ao uso de glicocorticoide. **Descrição do caso:**

Paciente do sexo feminino, 59 anos, avaliada inicialmente pela ortopedia devido dor intensa em ombro esquerdo associada a tumoração local com três meses de evolução. Ausência de sintomas B. Histórico de HAS, ex-tabagista e etilista. Ressonância magnética do braço: volumosa formação expansiva e infiltrativa em ventre muscular do deltoide, insinuada junto à articulação acromioclavicular determinando luxação local, com erosões ósseas na extremidade da clavícula e do acrômio, além de edema ósseo com intenso realce ao meio de contraste. Cintilografia óssea: atividade osteoblástica na região proximal do úmero esquerdo com componente de partes moles adjacente. Anatomopatológico e imunohistoquímica: infiltrado inflamatório agudo e crônico granulomatoso, com eosinófilos e células gigantes do tipo corpo estranho, chamando atenção à presença de histiócitos de citoplasma amplo e claro dispersos pelo infiltrado, os quais exibem eventual emperipolese (fagócitos de linfócitos) e apresentam imunomarcagem forte e difusa para os anticorpos S100, CD68 e CD163, favorecendo o diagnóstico de doença de Rosai-Dorfman. Em tomografias computadorizadas de crânio, pescoço, tórax, abdome e coluna total, foram identificadas adenomegalias mediastinais de até 17 × 8 mm, sem outros achados adicionais. Iniciado tratamento com prednisona 1 mg/kg/dia pela hematologia, com proposta de desmame em 12 semanas e encaminhada para avaliação da radioterapia. Em retorno após 2 semanas, paciente com melhora expressiva da dor em ombro associada a redução do abaulamento e hiperemia locais, ainda não avaliada pela radioterapia. **Conclusão:** O diagnóstico da DRD é definido por um acúmulo nodal ou extranodal de grandes histiócitos/macrófagos S100-positivo que comumente exibem emperipolese, como apresentado no caso acima. Em geral, é uma doença autolimitada com remissão espontânea em 20 a 50% dos pacientes com doença nodal/cutânea. Aqueles com doença extranodal multifocal irrisecável e sintomática podem necessitar de terapia sistêmica que inclui corticosteroides, sirolimus, radioterapia, quimioterapia e/ou terapia imunomoduladora. A ressecção cirúrgica pode ser curativa em doença localizada. Neste relato de caso, houve contraindicação cirúrgica por parte da ortopedia, com resposta clínica satisfatória após corticoterapia. Caso haja refratariedade da dor com a terapia instituída, pode-se ainda associar radioterapia. Devido ao amplo espectro clínico e baixa incidência da DRD, há necessidade de uma abordagem baseada em evidências para o seu diagnóstico precoce e tratamento eficaz com redução em morbidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104276>

ID – 3191

DOENÇAS DO SANGUE, DOS ÓRGÃOS HEMATOPOÉTICOS E ALGUNS TRANSTORNOS IMUNITÁRIOS: PANORAMA DAS INTERNAÇÕES POR REGIÃO NO BRASIL NOS ÚLTIMOS 5 ANOS

LF Proença^a, MY de Castro^a, E Capovilla^a,
RN Ruschel^a, BS Cimirro^a, MS Gonçalves^a,
AFB de Oliveira^a, MZ Vianna^a,
JWDO Romanov^b

^a Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

^b Hospital São Lucas da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUC-RS), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: As doenças do sangue, dos órgãos hematopoéticos e alguns transtornos imunitários abrangem condições como anemias, leucemias, linfomas, coagulopatias e deficiências imunológicas. Com impacto expressivo na morbimortalidade e na demanda por hospitalizações, essas patologias representam um desafio para a saúde. Este estudo analisa seu perfil epidemiológico no Brasil, com base nos dados de internações dos últimos 5 anos. **Objetivos:** Analisar o perfil epidemiológico das internações por doenças do sangue, dos órgãos hematopoéticos e alguns transtornos imunitários nas regiões do Brasil no período de janeiro de 2020 a dezembro de 2024. **Material e métodos:** Realizou-se um estudo descritivo, retrospectivo e quantitativo com base nos dados secundários fornecidos pelo Sistema de Informações Hospitalares (SIH), do Departamento de informática do SUS (DATASUS). Neste estudo, foram incluídos dados referentes a internações de indivíduos de todas as idades diagnosticados com alguma doença do sangue, dos órgãos hematopoéticos ou transtornos imunitários relacionados. **Discussão e conclusão:** No Brasil, nos últimos 5 anos, foram registradas 573.613 internações por doenças do sangue, dos órgãos hematopoéticos e alguns transtornos imunitários. Ao observarmos as regiões brasileiras, a Sudeste foi a que mais apresentou casos, 44,65% (n = 256.148), seguida pela Nordeste, 24,1% (n = 138.217), Sul, 16,32% (n = 93.608), Norte, 7,91% (n = 45.359) e pela Centro-Oeste, 7,02% (n = 40.281). Analisando a faixa etária, pacientes a partir dos 60 anos representaram a maioria dos casos de doenças hematológicas nesse período, correspondendo a 38,98% (n = 223.598) dos casos, além do maior número de óbitos, cerca de 67,28% (n = 19.430) do total de mortes. O valor médio por internação é de 867,29 reais, porém as internações pediátricas tendem a superar esse número, podendo chegar até 1.872,81 no caso de pacientes menores de 1 ano, um aumento de 115,93%. Quanto ao sexo, o masculino representou 46,13% (n = 264.630) dos casos, tendo sido mais prevalente que o feminino. Entretanto, as mulheres apresentaram o maior índice de óbitos, cerca de 50,32% (n = 14.534) do total, com a região Sudeste sendo responsável por 51,3% (n = 7.457) destes. Em relação à média de permanência hospitalar, a região Nordeste foi a que apresentou o maior período de internação (n = 6,4), cerca de 10,35% mais elevado do que a média nacional (n = 5,8). As internações por doenças do sangue, dos órgãos hematopoéticos e transtornos imunitários foram mais frequentes na Região Sudeste, especialmente em pacientes com 60 anos ou mais. Houve maior prevalência no sexo masculino, embora a mortalidade tenha sido maior entre mulheres. Destacam-se também os custos mais altos nas internações pediátricas e o maior tempo de internação na Região Nordeste. Esses dados ressaltam a importância de políticas voltadas à prevenção, diagnóstico precoce e ao aprimoramento do manejo dessas doenças no Brasil.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104277>

ID – 2673

EFETOS HEMATOLÓGICOS E IMUNOMODULATÓRIOS DO ÁCIDO GÁLICO EM INFLAMAÇÃO SISTÊMICA INDUZIDA POR LIPOPOLISSACARÍDEO EM CAMUNDONGOS

R Tarkany Basting, JV Facco, N Ghinelli Amôr, I Pereira Santos, KP Vieira Ferro, ST Olalla Saad

Centro de Hematologia e Hemoterapia (Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia do Sangue, Campinas, SP, Brasil

Introdução: A inflamação sistêmica é uma resposta exacerbada do sistema imunológico, frequentemente associada a elevada produção de citocinas inflamatórias e alterações nas populações celulares imunológicas, incluindo alterações em medula óssea, baço e sangue periférico. O ácido gálico (GA), um composto fenólico natural com propriedades antioxidantes e anti-inflamatórias, tem sido investigado por sua capacidade de modular a resposta imune e preservar a homeostase tecidual. **Objetivo:** Avaliar o efeito imunomodulador do ácido gálico na inflamação sistêmica induzida por lipopolissacarídeo (LPS), com ênfase em alterações hematológicas, imunofenotípicas e no perfil de citocinas plasmáticas em modelo murino. **Metodologia:** Camundongos Balb/c fêmeas foram divididos em três grupos igualmente compostos por seis camundongos: controle, LPS e LPS+GA. Os animais foram tratados com GA por sete dias por via intraperitoneal. No oitavo dia, os grupos LPS e LPS+GA recebem uma única dose de LPS (3 mg/kg, i.p.) para indução de inflamação sistêmica. Após 24 horas, os animais foram avaliados quanto à perda de peso, escore clínico e parâmetros hematológicos. O perfil de citocinas plasmáticas foi avaliado por meio de ensaio multiplex por microesferas magnéticas. Também foi realizada imunofenotipagem de células do sangue periférico, baço e medula óssea por citometria de fluxo. **Resultados:** O pré-tratamento com GA reduziu significativamente o escore clínico de inflamação e evitou a perda ponderal observada no grupo LPS. Embora GA não tenha impedido a queda na contagem de plaquetas e linfócitos, nem o aumento de monócitos e granulócitos circulantes, houve redução significativa de neutrófilos esplênicos e monócitos não clássicos na medula e no sangue dos camundongos tratados com GA. Em relação aos macrófagos, GA reduziu a polarização para o perfil M1 pró-inflamatório na medula e baço em comparação ao grupo LPS, sem restaurar os níveis de monócitos com perfil M2. Observou-se aumento de linfócitos T CD3+ na medula óssea e no baço, bem como redução significativa de células T CD8+ em todos os compartimentos analisados. GA também promoveu aumento de células T reguladoras CD4+FOXP3+ na medula óssea e baço. No plasma, GA reduziu os níveis de TNF- α , IL-1 β , IL-6, IL-10, IL-13, GM-CSF e G-CSF e elevou IL-17, indicando um perfil de modulação citocínica direcionado à contenção da resposta inflamatória exacerbada. **Discussão:** Os dados indicam que o ácido gálico exerce efeitos imunomoduladores relevantes ao reduzir a polarização inflamatória de macrófagos, conter a expansão de células T citotóxicas e aumentar a frequência de células reguladoras, modulando

simultaneamente a liberação de citocinas inflamatórias. A ação de GA parece ser mais evidente em órgãos linfóides como o baço e a medula óssea. **Conclusão:** O ácido gálico atenua a inflamação sistêmica induzida por LPS por meio de múltiplos mecanismos, incluindo modulação de populações hematopoiéticas, supressão de citocinas inflamatórias e indução de células reguladoras. Esses achados sustentam o potencial do GA como agente terapêutico no controle de processos inflamatórios exacerbados.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104278>

ID – 1791

ESTABLISHMENT OF A BIOBANK FOR HTLV-1 RESEARCH AT THE UNIVERSITY MUNICIPAL OF SÃO CAETANO DO SUL: A COLLABORATIVE INITIATIVE WITH THE UNIVERSITY OF BRISTOL FOR NOVEL THERAPEUTIC STRATEGIES – PRELIMINARY RESULTS

SdOG Mateos^a, RdAS Sebastião^a, ÁArd Silva^a, FELE Leal^a, L Galluci^b, LA Romão^a, MES Abreu^a, T Leite^a, V Hornink^a, IL Shytaj^b

^a Universidade Municipal de São Caetano do Sul (USCS), São Caetano do Sul, SP, Brazil

^b University of Bristol, United Kingdom

Introduction: Human T-cell lymphotropic virus type 1 (HTLV-1) causes chronic infection associated with adult T-cell leukemia/lymphoma (ATLL) and HTLV-1-associated myelopathy/tropical spastic paraparesis (HAM/TSP). In Brazil, the scarcity of biobanks with well-characterized samples limits studies on metabolic biomarkers and therapies. **Objectives:** This study delineates the design, methodology, and operational protocols implemented to establish a biobank dedicated to HTLV-1 samples at the University Municipal of São Caetano do Sul in collaboration with the University of Bristol, enabling research into the impact of metabolomic and environmental factors on disease progression and facilitating the identification of actionable metabolic targets and the evaluation of ex vivo therapeutic interventions to enhance the clinical management of HTLV-1-associated diseases. **Material and methods:** Blood was collected from all recruited subjects, processed to isolate plasma and peripheral blood mononuclear cells (PBMCs), aliquoted and immediately frozen at -80 °C in the Biobank of the University Municipal of São Caetano do Sul. A small aliquot of each sample was used for immediate hematological analyses, to ensure data collection for tests is feasible post-freezing. Each biological sample was coded, assigned a Standard PREanalytical Code, and registered in the Monday[®] software containing all the donor's anamnestic data. All samples were stored under continuous real-time temperature recording using a freezer connected to an alarm system. In addition, a radiofrequency identification tracking system strictly monitored each cryopreservation operation performed throughout the sample lifecycle. **Results:** Biological samples were collected from 31 individuals infected with HTLV-1: 6 asymptomatic, 9 ATLL, and 13 HAM-TSP, and 3

healthy participants (control group) from February to July 2025. Different samples were available for research purposes, plasma and frozen peripheral blood mononuclear cells. The quality of the cells obtained through specific standard operating procedures demonstrated that these samples were appropriate for clinical and basic research. **Discussion and conclusion:** These preliminary results demonstrated the capacity to establish a biobank of HTLV-1 samples for future studies, collecting biological samples and clinical data from individuals with HTLV-1, including ATLL and HAM-TSP, thereby fostering collaboration between research groups in an open and transparent manner. Sharing expertise and resources among scientists will facilitate the transfer of knowledge to clinical practice, preventing disease progression to severe pathologies and enabling the development of more effective therapeutic interventions to improve outcomes and quality of life for patients with HTLV-1. Conflict of Interest: The authors declare no conflict of interest. Financial Support: This study was supported by the Royal Society.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104279>

ID – 2859

GOTA TOFÁCEA MEDULAR MIMETIZANDO DOENÇA ONCOHEMATOLÓGICA: RELATO DE CASO

MG Chaves ^a, FCL Nunes ^b, CW Schmitz ^c,
MD Dal Pont ^b, HS Chikota ^d, RP Amorim ^e,
DM Pazetto ^a, FP Giacomel ^a

^a CEPON, Florianópolis, SC, Brasil

^b Viver Clínica Médica, Florianópolis, SC, Brasil

^c Medclin Clínica Médica, Florianópolis, SC, Brasil

^d IMP Laboratório Médico, Florianópolis, SC, Brasil

^e Laboratório Fleury, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A gota é uma doença inflamatória causada pelo depósito de cristais de ácido úrico, comumente em articulações. Contudo, raramente esses cristais podem infiltrar tecidos profundos, como a medula óssea, mimetizando processos hematológicos, como o mieloma múltiplo. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 56 anos, previamente hígido, internado com quadro sugestivo de crise gotosa, acompanhado de anemia normocítica e injúria renal aguda (creatinina inicial 2,9 mg/dL em fevereiro de 2025). Relata dor articular crônica há mais de 30 anos e perda ponderal de 25 kg desde março de 2025, após mudança alimentar. Evoluiu com melhora parcial da função renal (creatinina 1,6 mg/dL), mantendo anemia (Hb 9,6 g/dL) e VHS > 140 mm. Exames laboratoriais mostraram ácido úrico elevado (11,3→9,7 mg/dL), ferritina 734 ng/mL, PCR 56 mg/L, beta-2-microglobulina 3,67 mg/L e discretas alterações em eletroforese de proteínas séricas (elevação de frações alfa e beta). Imunoglobulina IgA próxima ao limite superior da normalidade (399 mg/dL), com relação Kappa/Lambda normal (k: 50,76; λ: 39,21; k/λ: 1,29). Não houve detecção de componente monoclonal em imunofixação sérica e urinária. Sorologias virais negativas. Biópsia de medula óssea (11/07/2025) demonstrou medula

hipercelular (60%), com discreta atipia eritroide e raros plasmócitos bem diferenciados. Destacou-se tecido fibroso extramedular contendo processo inflamatório granulomatoso com células gigantes multinucleadas circundando material amorfo eosinofílico. Pesquisas para bacilos álcool-ácido resistentes, fungos e amiloide foram negativas. Imuno- histoquímica revelou 3% de plasmócitos com relação de cadeias leves preservada. CD68 positivo em células gigantes multinucleadas. Sem aumento de precursores hematopoéticos CD34/CD117. Achados compatíveis com depósito de cristais de ácido úrico, conforme correlação clínico-laboratorial. A apresentação inicial com anemia e disfunção renal levantou a hipótese de doença hematológica, especialmente mieloma múltiplo. A discreta elevação de IgA e cadeias leves livres Kappa, aliadas a alterações em eletroforese, reforçaram a suspeita. No entanto, ausência de componente monoclonal e achados histológicos sugestivos de depósito de ácido úrico na medula desviaram a hipótese diagnóstica para gota tofácea medular — condição rara e pouco documentada. O envolvimento medular por cristais de ácido úrico pode causar disfunção hematopoética, simulando neoplasias hematológicas. O diagnóstico diferencial com mieloma múltiplo exige avaliação completa: proteínas totais e frações, imunofixação, dosagem de cadeias leves, biópsia de medula e estudo imuno-histoquímico. **Conclusão:** Este caso destaca a importância de considerar causas não malignas em pacientes com anemia, injúria renal e alterações laboratoriais sugestivas de gamopatia. A infiltração de medula óssea por cristais de ácido úrico é uma manifestação rara da gota, que pode mimetizar doenças hematológicas, sendo essencial a correlação clínica, laboratorial e histopatológica para diagnóstico preciso.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104280>

ID – 150

HIGH-DIMENSIONAL MULTIPARAMETRIC ANALYSIS REVEALS SYNERGISTIC EFFECTS OF CYTOKINES AND FEEDER CELLS ON THE POLYFUNCTIONAL PHENOTYPE OF MEMORY- LIKE NK CELLS

MP Oliveira Lima ^a, IA Ferreira Bahia ^a,
VA Cano Pereira ^a, LH Rodrigues da Silva ^a,
SM Muxel ^a, EL Martines Matsumura ^a,
RR Almeida ^b, V Rocha ^c,
S Campanelli Freitas Couto ^d, R Nalio Ramos ^c

^a Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

^b Laboratório de Imunologia (LIM19), Instituto do Coração, Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brazil

^c Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brazil

^d Fundação Pró-Sangue, Hemocentro de São Paulo, São Paulo, SP, Brazil

Introduction: NK cells are key effectors of innate immunity and produce enhanced amounts of cytokines upon restimulation after short-term stimulation with IL-12, IL-15, and IL-18. These cytokine-induced memory-like NK cells (CIML NK) are promising tools for adoptive immunotherapy. In addition to cytokines, signals from feeder cells also influence NK cell function and can drive phenotypic reprogramming. **Objectives:** This study aimed to use high-dimensional protein analysis to characterize the polyfunctional heterogeneity of conventional NK (cNK) cells by comparing their stimulation with K562-mbIL21-4-1BBL feeder cells alone or in combination with a cytokine cocktail. **Material and methods:** Human NK cells from peripheral blood donors were cultured for 7 days under distinct conditions: IL-15-stimulated cNK, cNK + feeder cells, IL-12 + IL-15 + IL-18-stimulated CIML NK, and IL-12 + IL-15 + IL-18-stimulated CIML NK + feeder cells. On day 7, all groups except the cNK unstimulated control were restimulated with IL-12 and IL-15 for 5 hours and analyzed by multiparametric flow cytometry, followed by dimensionality reduction using t-SNE and UMAP. **Results:** High-dimensional clustering revealed a progression from quiescent cNKs to highly activated, proliferating CD56bright subsets following feeder cells or IL-12, IL-15, and IL-18 stimulation. Among all groups, the combination of IL-12 + IL-15 + IL-18 stimulation with feeder cells yielded the most robust phenotype, with the highest expression of IFN- γ , CD107a, CD69, Ki-67, NKG2C, NKG2A, and NKG2D. Co-expression analysis revealed an enrichment of IFN- γ^+ cells also expressing TNF- α , CD107a, Ki-67, and CD69, forming a distinct multifunctional cluster consistent with a memory-like phenotype. NKG2D and NKG2C were broadly expressed across conditions, but IL-12 + IL-15 + IL-18-stimulated CIML NKs in the presence of feeder cells showed a more stable activation profile. NKG2A expression was elevated in feeder-free CIML NKs compared to cNKs and was further upregulated upon feeder co-culture. CD56/CD16-defined subsets showed distinct responses to stimulation. Phenotypically, the IL-12 + IL-15 + IL-18-stimulated CIML NK + feeder selectively expanded the CD56brightCD16bright subset, the most functionally potent subset observed, while the CD56brightCD16dim population, predominant in control cNK, was nearly absent. Additionally, a CD56dimCD16dim subset emerged uniquely in IL-12 + IL-15 + IL-18-stimulated groups, with or without feeder support, displaying a less functional profile, and was characterized by lower Ki-67 expression. Interestingly, cNKs cultured with feeder cells alone exhibited a phenotype closely resembling that of CIML NKs, suggesting that feeder-derived signals alone can partially reprogram cNKs toward a memory-like state. **Discussion and conclusion:** These results underscore the synergy between cytokine-driven and contact-dependent signals, supporting an alternative approach to generate memory-like NK cells with a robust polyfunctional profile for immunotherapy.

ID – 3086

HIPEREOSINOFÍLIA SECUNDÁRIA A SARCOMA DE KAPOSÍ - UM RELATO DE CASO

PCS Pontes, BPCdC Correa, LPG Gomes,
CRdC Pires, LF Da Cunha, TA Dos Santos,
IGC Da Silveira, IFM Vasconcelos, JP Torga

Hospital das Clínicas da Universidade Federal de
Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: A hipereosinofilia é definida pela contagem de eosinófilos persistentemente superior a $1.5 \times 10^9/L$ no sangue periférico. Esta condição pode associar-se a dano tecidual e diversas etiologias como doenças alérgicas, parasitárias, autoimunes, hematológicas e farmacodermias. A síndrome hipereosinofílica idiopática configura um diagnóstico de exclusão. **Descrição do caso:** Homem de 56 anos, com antecedente de transplante cardíaco por miocardiopatia chagásica, em uso de imunossupressores - tacrolimus, micofenolato e prednisona - foi internado por quadro de dispnéia com piora de classe funcional e tosse produtiva. A investigação inicial evidenciou hipereosinofilia e adenomegalia generalizada de natureza indeterminada, bem como derrame pleural moderado e unilateral. A análise do líquido pleural mostrou exsudato rico em linfócitos (38%) e eosinófilos (14%); sem detecção de células linfóides atípicas à imunofenotipagem. A propedêutica medular revelou série granulocítica hiperclerular com eosinofilia (25,5%), sem alterações displásicas. O paciente recebeu tratamento antiparasitário empírico à admissão e foram pesquisadas e excluídas infecções virais, fúngicas e micobacterioses. Foi realizada biópsia de linfonodo inguinal, cujo anatomopatológico e imunohistoquímica mostraram proliferação vascular e positividade para Herpes Vírus Humano 8 compatíveis com sarcoma de Kaposi. **Conclusão:** O sarcoma de Kaposi é uma neoplasia originada no endotélio dos vasos sanguíneos e linfáticos, que guarda estreita relação com HHV-8 em todas as suas formas. A doença classicamente acomete pacientes imunossuprimidos, como os infectados pelo vírus HIV na fase AIDS e os transplantados de órgãos em uso de imunossupressores. A associação entre hipereosinofilia e sarcoma de Kaposi pode ser explicada pelo aumento dos níveis circulantes de imunoglobulina E¹. A potente ativação de mastócitos e eosinófilos via IgE é descrita na literatura médica como um componente do microambiente inflamatório observado na proliferação angiovascular do sarcoma de kaposi. O caso clínico descreve uma apresentação hematológica e incomum do sarcoma de Kaposi. Ainda não é totalmente compreendida a relação entre a hipereosinofilia e esta neoplasia, mas a resposta parece fundamentar-se nas alterações inflamatórias que contribuem para a fisiopatogênese da doença.

References:

Bagga et al (J Infect Dis 2015; 212:1093–9). Journal of Infectious Diseases, v. 214, n. 10, p. 1612–1612, 31 ago. 2016. SHOMALI, W.; GOTLIB, J. World Health Organization and International Consensus Classification of eosinophilic disorders: 2024 update on diagnosis, risk stratification, and management. American journal of hematology, v. 99, n. 5, p. 946–968, 29 mar. 2024. LAGE, S. L. et al. Inflammasome activation in patients with Kaposi sarcoma herpesvirus (KSHV)-associated disorders. Blood, v. 144, n. 14, p. 1496–1507, 28 jun. 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104282>

ID – 2996

HIPEREOSINOFILIA SECUNDÁRIA À SARCOMA DE PARTES MOLES MIMETIZANDO LEUCEMIA EOSINOFÍLICA CRÔNICA: RELATO DE CASO

AV Jesus, CFP Massei, FVP Souza,
GBD Amarante, C Cralcev, TV Pereira,
JPCM Gomes, MMP Castro, FC Bacarin,
ITC Alves, TC Calunga, GRA Mendonça,
NV Gonçalves, BKL Duarte

Universidade Estadual de Campinas (UNICAM),
Campinas, SP, Brasil

Introdução: Eosinofilia é definida como aumento de eosinófilos em sangue periférico, com contagem absoluta superior a $0.5 \times 10^9/L$. Já a hipereosinofilia corresponde à eosinofilia persistente, com valores superiores a $1.5 \times 10^9/L$ e potencial de lesão tecidual. A investigação inicial inclui a pesquisa de causas secundárias, infecciosas, alérgicas, autoimunes, medicamentosas, imunodeficiências e neoplásicas. Após exclusão desses distúrbios, pesquisa-se eosinofilia clonal por meio de estudo medular para avaliação de neoplasias linfoides ou mieloides com fusões de genes de tirosina quinase. No grupo das neoplasias mieloproliferativas crônicas (NMP), após serem descartados outros distúrbios medulares associados com eosinofilia, tais como leucemia mieloide aguda com inv(16) e crônica, mastocitose sistêmica e síndrome mielodisplásica, a leucemia eosinofílica crônica (CEL) pode ser considerada como hipótese diagnóstica. Esta é caracterizada pela ausência de cromossomo Philadelphia, evidência de clonalidade, displasia morfológica e presença de pelo menos 10% de eosinófilos no sangue periférico. No caso de hipereosinofilia sustentada associada à disfunção orgânica atribuível à eosinofilia e exclusão de etiologias reacionais e neoplásicas, é firmado o diagnóstico de síndrome eosinofílica idiopática (HES). A eosinofilia já foi descrita em tumores sólidos, como mama, fígado e cólon, e geralmente não está relacionada ao tipo histológico, mas à agressividade e ao prognóstico. Em contrapartida, a eosinofilia é bastante incomum em sarcomas. O manejo da eosinofilia compreende corticoterapia nos casos de HES e quimioterapia citotóxica nos casos agressivos de CEL, sendo que o uso de imatinibe apresenta excelentes respostas nos casos com rearranjo de PDGFRA ou PDGRFB. **Descrição do caso:** Paciente masculino de 21 anos, apresentou trauma com contusão de membro inferior direito (MID), evoluindo com dor, edema, calor e aumento progressivo de volume de coxa direita em janeiro de 2025. Foi submetido a

diversas abordagens cirúrgicas para drenagem de abscesso local, sem resolução do quadro. Evoluiu com perda ponderal, anemia, leucocitose e eosinofilia em junho de 2025, atingindo níveis de até $148.620/ul$ e $101.060/ul$, respectivamente. Nesse contexto, aventada hipótese de leucemia eosinofílica crônica. Submetido a estudo medular para investigação, com mielograma e biópsia de medula óssea intensamente hiperclulares às custas de série granulocítica, JAK2V617F, BCR::ABL e fusões gênicas envolvendo PDGFRA negativos, sem critérios diagnósticos suficientes para neoplasia mieloproliferativa. Posteriormente realizada biópsia de coxa para pesquisa de lesão orgânica secundária à eosinofilia. Contudo, anatomopatológico evidenciou neoplasia sarcomatoide, estabelecendo diagnóstico de hipereosinofilia secundária à síndrome paraneoplásica após ampla investigação e exclusão de demais etiologias. **Conclusão:** Descrevemos a rara associação entre hipereosinofilia e sarcoma de partes moles, com menos de 10 relatos de casos semelhantes descritos na literatura até o momento. Evidenciamos a necessidade de investigação inicial de eosinofilia a partir das causas secundárias, com pesquisa inclusive de tumores sólidos, de forma a permitir o diagnóstico e tratamento precoces da doença subjacente. Ademais, ressaltamos o papel da eosinofilia secundária à neoplasia hematológica e HES como diagnósticos de exclusão, representando a minoria dos pacientes com tal alteração hematológica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104283>

ID – 620

IMMUNOLOGICAL AND INFLAMMATORY BIOMARKERS IN AUTOIMMUNE GASTRITIS AND MEGALOBlastic ANEMIA: CURRENT PERSPECTIVES

GM Luz^a, LC Luz^a, RS Cabanha^b, IM Avila^b,
CP Coelho^b, AC Dos Santos^b, AP Jamusse^b,
NT Guimarães^b, MA Ancel^b, IJ Fahed^c

^a Universidade Nove de Julho, São Paulo, SP, Brazil

^b Universidade Anhanguera, Campo Grande, MS, Brazil

^c Universidade Estadual do Mato Grosso, Cáceres, MT, Brazil

Introduction: Autoimmune gastritis is a chronic condition mediated by autoantibodies that destroy gastric parietal cells, resulting in hypochlorhydria and intrinsic factor deficiency—an essential protein for vitamin B12 absorption in the terminal ileum. The lack of this vitamin impairs DNA synthesis, primarily affecting tissues with high cellular turnover, such as bone marrow, leading to the production of macrocytic and morphologically altered red blood cells, characteristic of megaloblastic anemia. When caused by autoimmune destruction of intrinsic factor, this condition is referred to as pernicious anemia. **Objectives:** To identify immunological and inflammatory biomarkers with potential to improve the early diagnosis of autoimmune gastritis associated with megaloblastic anemia. **Material and methods:** A narrative literature review was conducted using the PubMed/MEDLINE database to identify recent evidence on

diagnostic biomarkers in autoimmune gastritis associated with megaloblastic anemia. The search terms “megaloblastic anemia” AND “gastritis” were used. The search was carried out in June 2025 and limited to articles published between 2019 and 2024. Included studies were original or review articles focusing on humans, published in English, and with free full-text access. Exclusion criteria comprised studies focusing exclusively on pediatric populations, animal models, duplicates, and those not directly addressing the association between the conditions studied. **Discussion and conclusion:** Early detection of autoimmune gastritis remains challenging due to the nonspecific nature of initial symptoms and overlap with other nutritional anemias. Incorporating gastric autoantibodies and inflammatory biomarkers such as IL-19 could enhance diagnostic sensitivity and enable earlier intervention. Identifying at-risk individuals, combined with specific laboratory testing, may prevent irreversible neurological outcomes and optimize clinical management. **Conclusion:** Autoimmune gastritis associated with megaloblastic anemia continues to be underdiagnosed in its early stages. The use of immunological and inflammatory biomarkers appears promising for early diagnosis, reducing associated morbidity and improving clinical prognosis.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104284>

ID – 2365

IMUNODEFICIÊNCIA COMUM VARIÁVEL - CITOPENIAS AUTOIMUNES E AVANÇOS DO DIAGNÓSTICO MOLECULAR: REVISÃO SISTEMÁTICA

A Bernardes Maciel, L Ferreira Alves,
MacielN de Oliveira,
AC Pierote Rodrigues Vaconcelos,
M Prisco de Souza, JV Macedo da Cunha,
V Cavalcante Monici,
L Lourenço da Rocha Matos,
GL de Souza Cordeiro, L Klaus Alves da Rocha

Universidade de Brasília (UnB), Brasília, DF, Brasil

Introdução: A doença imunodeficiência comum variável (ICV) possui apresentações clínicas diversas, dentre elas, citopenias autoimunes. Tais manifestações podem preceder o diagnóstico da ICV, e são um desafio clínico devido à possibilidade de sobreposição a outras doenças autoimunes ou de serem tratadas isoladamente, especialmente na ausência de marcadores laboratoriais específicos para ICV. Nesse cenário, os avanços no diagnóstico molecular têm contribuído para elucidar a etiologia e direcionar o manejo desses pacientes. **Objetivos:** O presente trabalho objetiva identificar os avanços nas técnicas diagnósticas disponíveis para casos de ICV, com complicação de citopenia autoimune, nos últimos anos. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão da literatura sobre o tema na base de dados PubMed a partir de janeiro de 2015. Foram utilizados os descritores “Molecular Diagnostic Advances AND CVID”. A busca resultou em 13 artigos. Foram excluídos artigos de opinião, relatos ou séries de casos. Foram incluídos 10 artigos completos que abordaram os avanços do

diagnóstico molecular para imunodeficiência comum variável. **Discussão e conclusão:** A análise revelou que 15%-30% dos pacientes com fenótipo de ICV possuem mutações monogênicas detectáveis por técnicas como sequenciamento do exoma (WES) e sequenciamento de nova geração (NGS). Genes frequentemente envolvidos incluem TNFRSF13B (TACI), NFKB1, PIK3CD, CTLA4, LRBA e BAFF-R, todos ligados à maturação, tolerância e/ou sobrevivência das células B. Casos pediátricos com citopenias autoimunes, colite, enteropatias ou acometimento hepático apresentam maior prevalência dessas mutações. Variantes em NFKB2 e PIK3CD, associam-se a formas graves com envolvimento pulmonar, cutâneo e endócrino. Mutações bialélicas em LRBA e deleções em CTLA4 correlacionam-se a manifestações autoimunes, como artrite juvenil erosiva e citopenias refratárias. Há ainda casos complexos de herança digênica ou modificadora, com interação entre variantes de genes como TACI e TCF3. O WES tem sido eficaz para detectar variantes causadoras em regiões codificantes, enquanto o NGS permite identificar alterações em regiões regulatórias ou não codificantes, embora com aplicação clínica limitada. A reclassificação dos erros inatos da imunidade monogênicos tem sido cada vez mais comum em pacientes com fenótipos compatíveis com ICV, mas com genótipos distintos. O avanço no diagnóstico molecular da ICV tem permitido reclassificar casos considerados idiopáticos. O WES e NGS ampliaram a identificação de mutações funcionais e permitiram o reconhecimento de doenças monogênicas que mimetizam ICV. A correlação entre manifestações clínicas específicas, como citopenias autoimunes, e mutações específicas tem permitido um manejo mais preciso. Contudo, a ausência de variantes claramente patogênicas na maioria dos casos ainda é um desafio, o que reforça a necessidade de maior inclusão de populações diversas nos bancos genéticos, bem como a ampliação do uso de métodos diagnósticos mais sensíveis para a detecção de alterações epigenéticas e variantes de significado incerto. O diagnóstico molecular tem revolucionado a abordagem da ICV, com maior precisão diagnóstica e identificação de variantes. Apesar de desafios técnicos-diagnósticos ainda persistirem, especialmente na interpretação das variantes e na heterogeneidade clínica, as tecnologias para o diagnóstico genômico têm oferecido novas e promissoras perspectivas para redefinir a ICV como sendo parte de um grande espectro de imunodeficiências, com mecanismos diversos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104285>

ID – 2262

INFECÇÃO CRÔNICA PELO VÍRUS EPSTEIN-BARR COM EVOLUÇÃO PARA SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA, MIELOFIBROSE SECUNDÁRIA E ARACNOIDITE: UM RELATO DE CASO DESAFIADOR

JB Gazabón, DH Catelli, MPB Malcon, G de Lima,
ICS Riviera, MR Gewehr, J Martins, JP Portich,
MDA Furlanetto, CC Astigarraga

Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A infecção crônica ativa pelo vírus Epstein-Barr (ICEBV) é uma condição rara, caracterizada por reativação viral persistente dados seus múltiplos mecanismos de evasão ao sistema imunológico(1), que pode levar a sintomas sistêmicos e evolução potencialmente fatal. Pode estar associada a complicações hematológicas como doenças linfoproliferativas, doenças autoimunes sistêmicas graves e esclerose múltipla (2). Relatamos um caso raro de mielofibrose e síndrome hemofagocítica (SHF), além de envolvimento neurológico sugestivo de aracnoidite secundária à ICEBV. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 50 anos, previamente hipertensa, iniciou em 2019 com quadro de linfadenopatias cervicais não dolorosas. Realizada biópsia mostrando linfonodos reacionais, com positividade para EBV por imunohistoquímica. Perdeu seguimento até junho de 2024, quando foi internada com febre vespertina, astenia, perda de peso e pancitopenia grave. Nos exames complementares apresentava ferritina > 7.000 ng/mL, hipertrigliceridemia, citopenias, elevação de LDH e b2-microglobulina. A biópsia de medula óssea revelou mielofibrose avançada (MF-3) com ausência de mutações JAK2, CALR e MPL. A carga viral do EBV era de 56.603 cópias/mL. Testes reumatológicos e outras sorologias para doenças infecciosas foram negativas. Com base em critérios clínicos e laboratoriais, foi diagnosticada síndrome hemofagocítica secundária e mielofibrose secundária à infecção crônica por EBV. Iniciado tratamento segundo protocolo HLH-2004 (etoposídeo e dexametasona), antivirais e suporte transfusional. Durante evolução, apresentou paraparesia flácida de instalação subaguda. A ressonância magnética mostrou sinais de aracnoidite lombossacra (L4-S1) e infiltração óssea difusa. Realizada punção lombar sem evidência de infecção, neoplasia ou tuberculose. Diante da impossibilidade clínica de realizar biópsia neurológica e da exclusão de outras etiologias infecciosas, inflamatórias e neoplásicas, considerou-se a aracnoidite como complicação neurológica associada à ativação imunológica crônica pelo EBV. A paciente manteve sintomas constitucionais como febre, perda de peso progressiva e piora na funcionalidade, além de infecções nosocomiais relacionadas a neutropenia febril, provável aspergilose invasiva e colecistite alitiásica, exigindo múltiplas intervenções terapêuticas ao longo da internação. As infecções graves recorrentes e outras comorbidades inviabilizaram a realização de transplante de medula óssea ou outros tratamentos. Posteriormente apresentou instabilidade hemodinâmica, alcançando níveis de ferritina de 148.521 ng/ml, evoluindo para óbito apesar de todas as medidas de suporte instituídas. **Conclusão:** A infecção crônica por EBV deve ser considerada diante de sintomas sistêmicos sem etiologia definida. Este caso destaca não apenas as complicações hematológicas severas, como mielofibrose e SHF, mas também uma manifestação neurológica rara – aracnoidite lombossacra – possivelmente relacionada à ativação viral crônica. O reconhecimento e a investigação ampliada são fundamentais para o início precoce do tratamento na tentativa de melhorar o prognóstico (3) nos pacientes com desregulação imune secundária a ICEBV

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104286>

ID – 3032

INFECÇÃO DE MEDULA ÓSSEA COM FORMAÇÃO DE NETS (NEUTROPHIL EXTRACELLULAR TRAPS): RELATO DE CASO E AVALIAÇÃO MORFOLÓGICA

DM Do Nascimento, VdC Queiroz, LN Chaer, AG Delgadillo, MM de Santana, LE Medeiros de Araújo, AHBB de Oliveira, MCO Tavares, TC Ferreira, IL Arce

Instituto de Assistência Médica ao Servidor Público Estadual (IAMSPE), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: NETs são estruturas celulares entremadas por material amorfo que surgem em resposta a uma inflamação sistêmica, raramente visualizadas in vivo. Relatamos um caso de um paciente portador de LLA-B que intercorreu durante internação com sucessivos quadros de sepse, durante os quais, fora evidenciada infecção de medula óssea (MO) com mielocultura positiva e identificada em esfregaço a presença de NETs. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 29 anos, previamente hígido, transferido de serviço externo, com biópsias de massa epidural em T2–T4 e orquiectomia compatível com diagnóstico de Linfoma Difuso de Grandes Células B. Na admissão, devido ao quadro de urgência de compressão medular, o paciente foi submetido a protocolo R-CHOP. Em hemograma consecutivo foi observada anemia, plaquetopenia leve e leucocitose discreta com 16% de blastos, o que indicou estudo medular. O mielograma evidenciou 39% de blastos e a imunofenotipagem confirmou LLA-B, BCR::ABL1 e FISH sem alterações. Revisão de lâminas do diagnóstico confirmou LLA-B. Após realização de quimioterapia, paciente evoluiu com pancitopenia e posterior choque séptico de foco pulmonar e corrente sanguínea com necessidade de intubação e uso de drogas vasoativas. Durante tratamento de intercorrência infecciosa evoluiu com leucocitose persistente e febre diária em vigência de antibioticoterapia de amplo espectro, sendo aventada a hipótese de atividade de doença hematológica. Dessa forma, realizado novo estudo medular em Mar/25 cujo material à coleta apresentava aspecto purulento sendo enviado para análise. Estudo morfológico, observou-se diversos granulócitos maduros entremeados por material amorfo identificados como NETs; imunofenotipagem inconclusiva para Doença Residual Mensurável (DRM) pela alta viscosidade do material e presença de muitos debris celulares. Mielocultura positiva para *Serratia marcescens* multi-sensível. Paciente seguiu em suporte intensivo e antibioticoterapia com novo estudo medular realizado em Abr/25 apresentando mesmo padrão anterior persistindo com NETs. Quadro clínico evolui com melhora e paciente recebe alta de terapia intensiva após longo período; realizado novo estudo medular em Mai/25 com MO normocelular e imunofenotipagem com DRM negativa. Realizado processo de reabilitação objetivando prosseguir tratamento quimioterápico. Em Jun/2025 o hemograma voltou a apresentar blastos e piora das citopenias. Paciente evoluiu para choque séptico refratário e óbito. **Conclusão:** As NETs são formações nucleares dos neutrófilos em forma de “teias” que aderem aos microrganismos patogênicos para evitar disseminação, bem

como nessas estruturas estão grânulos de enzimas proteolíticas que levam a lise de tais agentes. Em inflamações sistêmicas exacerbadas, como no choque séptico, os mediadores inflamatórios liberados em circulação têm função mieloproliferativa bem como moduladora da resposta imune dos neutrófilos que induzem a formação de NETs em tecidos e endotélio, sendo os alvéolos um dos locais mais comuns. A visualização in vivo de NETs associadas a infecções é considerada rara, sendo que a documentação das mesmas relacionadas a infecções é mais comum em estudos com animais ou em peças pós morte de outras patologias inflamatórias como doenças pulmonares crônicas, neoplasias ou fenômenos trombóticos. O caso descrito ilustra a presença de NETs visualizado em esfregaço de MO em paciente com quadro séptico in vivo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104287>

ID – 1860

INFLAMAÇÃO MEDIADA POR NEUTRÓFILOS NA CRISE VASO-OCCLUSIVA DE PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME

HO Jácome ^a, AL Silva Junior ^b

^a Faculdade Metropolitana de Manaus (FAMETRO), Manaus, AM, Brasil

^b Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme é caracterizada por condição vaso-oclusiva, dor e episódios inflamatórios durante quadros agudos. Evidências têm mostrado que os neutrófilos desempenham um papel central na vaso-oclusão durante episódios de dor aguda, o que potencializa o dano tecidual, principalmente vias inflamatórias e, mais recentemente, tem sido descrito seu impacto na modulação imunológica, apesar dos mecanismos pouco explorados. Estudos que exploram a caracterização de neutrófilos durante esses episódios são escassos, o que salienta a necessidade de compreender os efeitos imunomodulatórios dessa célula nas complicações agudas e crônicas nesses pacientes. **Objetivos:** Investigar o papel dos neutrófilos na progressão da doença falciforme, com foco na relação com os efeitos inflamatórios. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão integrativa utilizando artigos publicados de 2015 a 2025 com os seguintes descritores "Doença Falciforme", "Neutrófilos", "Inflamação" e "Crise vaso-oclusiva". Os critérios de elegibilidade foram aplicados com base no tipo de manuscrito e presença de duplicatas. **Discussão e conclusão:** Os achados demonstraram que os neutrófilos de pacientes com doença falciforme exibem um fenótipo de ativação evidenciado pelo aumento na expressão de marcadores de adesão, como CD11b, e maior liberação de armadilhas extracelulares de neutrófilos (NETs), ocorrendo mesmo de forma crônica. Em condições agudas, esses mecanismos favorecem a interação entre células falciformes, plaquetas e endotélio vascular promovendo a formação de agregados multicelulares, que obstruem a microcirculação. Durante as crises vaso-oclusivas, o processo pró- trombótico

se intensifica mais ainda com a liberação de NETs que ativam a cascata hemostática estimulando a exposição do fator tecidual e ativação plaquetária. Além disso, aumentam a ativação de receptores de reconhecimento de padrão em outras células do sistema imune, culminando nas vias canônicas da inflamação, bem como em um ciclo vicioso inflamatório, e por fim, dano vascular e desfechos mais desfavoráveis ao longo da qualidade de vida do paciente. Os neutrófilos desempenham um papel central na amplificação da resposta inflamatória e no desencadeamento da imunotrombose na doença falciforme. O entendimento aprofundado dos mecanismos de ativação dessas células e formação de NETs pode surgir como alvos terapêuticos promissores para reduzir as complicações clínicas e melhorar o manejo das crises vaso-oclusivas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104288>

ID - 3202

LEISHMANIOSE VISCERAL COM INFILTRAÇÃO MEDULAR EM PACIENTE FORA DE ÁREA ENDÊMICA

CC Pimenta, LM Mutinelli, SM de Souza

Complexo Hospitalar Prefeito Edivaldo Orsi, Campinas, SP, Brasil

Introdução: A leishmaniose visceral (LV) é uma zoonose endêmica em determinadas regiões do Brasil. Porém casos diagnosticados em áreas não endêmicas representam desafio diagnóstico, sobretudo quando apresentam infiltração medular e quadro clínico semelhante a neoplasias hematológicas. Os achados clínicos podem variar desde sintomas inespecíficos até acometimento medular significativo, como pancitopenia, e organomegalia. No entanto, diante da ampla gama de diagnósticos diferenciais, incluindo leucemias agudas, síndromes mielodisplásicas, infecções virais e doenças autoimunes, o reconhecimento rápido e a confirmação etiológica são fundamentais para instituir tratamento adequado e evitar desfechos desfavoráveis desta doença potencialmente fatal, (Nandhakumar et al., 2015). O objetivo do relato é descrever um caso de leishmaniose visceral com infiltração medular diagnosticada em paciente proveniente de área endêmica, atendido fora de sua origem, cuja apresentação clínica assemelha-se a ampla gama de diagnósticos diferenciais. Foi realizada coleta de dados em prontuário físico mediante assinatura de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. **Descrição do caso:** Trata-se de masculino, quarenta e dois anos, natural do Ceará, atendido em hospital público distante do local de procedência, onde morava a trabalho. Apresentou sintomas de astenia e febre iniciados trinta dias antes da admissão. Ao exame físico, destacava-se esplenomegalia importante e o hemograma evidenciou pancitopenia. Frente ao quadro de neutropenia febril, iniciou-se antibioticoterapia empírica e investigação diagnóstica. Devido ao amplo espectro de diagnósticos diferenciais e à suspeita inicial de neoplasia hematológica, foi realizada biópsia de medula óssea, que revelou, à microscopia direta, amastigotas compatíveis com

Leishmania sp.. A infiltração de medula óssea por *Leishmania* sp. leva à destruição de células hematopoiéticas e redução da hematopoiese, mecanismo que contribui para a pancitopenia observada. Em estudo com cento e dezoito casos confirmados de LV, observou-se anemia em 100% dos pacientes, leucopenia em 79% e trombocitopenia em 86%, reforçando o impacto da infecção e a importância de se considerar etiologias infecciosas no diagnóstico diferencial (Kaya et al., 2013). Iniciou-se tratamento com anfotericina B lipossomal. Posteriormente, teste imunocromatográfico do aspirado medular confirmou leishmaniose visceral. Durante o tratamento, o paciente desenvolveu injúria renal aguda estágio três, exigindo suspensão temporária e posterior reintrodução da medicação. Aproximadamente duas semanas após a reintrodução, apresentou melhora de pancitopenia e redução de esplenomegalia, recebendo alta hospitalar. Durante seguimento, após três meses, apresenta resolução clínica e laboratorial sustentada. **Conclusão:** O caso discutido ressalta a importância da inclusão de causas infecciosas, como a leishmaniose visceral, no diagnóstico diferencial de pancitopenia febril com esplenomegalia, mesmo em regiões não endêmicas. A infiltração medular por *Leishmania* sp. pode mimetizar doenças hematológicas graves, e a biópsia de medula óssea desempenha papel central no diagnóstico. A suspeição clínica, associada à investigação adequada, é determinante para instituir tratamento precoce, evitar terapias desnecessárias, prevenir evolução grave e óbito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104289>

ID – 17

LEISHMANIOSE VISCERAL COM QUADRO CLÍNICO SIMULANDO DOENÇA LINFOPROLIFERATIVA B: RELATO DE CASO

J Toledo Tramujas Fersura, VC Guisolfi, Heilig Martins H, MA Liebl, TE Malburg

Universidade da Região de Joinville (Univille), Joinville, SC, Brasil

Introdução: Leishmanioses são doenças parasitárias transmitidas por vetores flebotomíneos entre hospedeiros mamíferos. Espécies distintas de *Leishmania* causam diferentes manifestações clínicas, variando desde lesões cutâneas auto curáveis até doenças viscerais com risco de vida. Mais de 90% dos casos mundiais de leishmaniose visceral (LV) estão concentrados em seis países: Índia, Bangladesh, Sudão, Sudão do Sul, Etiópia e Brasil. No Brasil, embora a leishmaniose cutânea tenha sido relatada em todos os estados, a transmissão autóctone da leishmaniose visceral ocorreu em apenas 21 estados. Até 2007, a região Sul do Brasil era considerada livre de transmissão para LV, mas em 2017 os primeiros casos autóctones foram confirmados em Santa Catarina, totalizando 4 casos em Florianópolis. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 21 anos, natural de Tucumã-PA/Brasil e residindo em Joinville-SC/Brasil há 1 ano. Apresentava boas condições de moradia, com saneamento básico e convivência com dois cães domésticos. Encaminhada para investigação de pancitopenia, febre

recorrente, cefaleia, perda ponderal, astenia incapacitante, mal-estar, sudorese noturna e êmese matinal. Admitida em 22/09/2022, no Hospital Municipal São José, na cidade de Joinville-SC, com febre de origem indeterminada há dois meses. No exame físico, apresentava linfonodos supraclaviculares palpáveis bilateralmente, baço 5cm abaixo do rebordo costal, edema simétrico nos membros inferiores (1+), enchimento capilar de 4 segundos, mucosas hipocoradas (1+) e dor epigástrica à palpação superficial e profunda. Na internação, foram solicitados Raio-X de tórax, USG de abdome total e sorologias e hemograma que apresentava pancitopenia. A USG confirmou esplenomegalia, enquanto o Raio-X de tórax era normal. Posteriormente, a família relatou que a Vigilância Epidemiológica de Tucumã realizou sorologia para LV nos cães, com resultado reagente, sendo incluído exame para Leishmaniose na paciente. O aspirado medular não detectou formas amastigotas, mas o teste rápido para LV (imunocromatografia), foi reagente. Iniciou-se o tratamento com Anfotericina B Lipossomal (AmBisome®) por 10 dias. Exames: Hemoglobina (Hb) 8,2 g/dL; Hematócrito (Ht) 25,3%; Leucócitos 1.410 mm³; Plaquetas 30.000 mm³. A partir do 12º dia de tratamento, evidenciou-se boa resposta à medicação e recuperação dos índices hematimétricos. **Conclusão:** Baseado no local de procedência, sinais, sintomas e histórico da paciente, foi considerada a hipótese diagnóstica de leishmaniose visceral confirmada. O resultado do tratamento, foi a recuperação da pancitopenia e regressão da esplenomegalia. Destaca-se a importância da história clínica, incluindo o local de origem e as condições de habitação, no diagnóstico diferencial. A LV pode mimetizar uma doença linfoproliferativa B, sendo crucial considerar essa possibilidade. A investigação cuidadosa, mesmo em áreas não endêmicas, aliado à análise cuidadosa da história clínica, foi essencial no diagnóstico e tratamento.

Referências:

1. Ferreira JRS, et al. American visceral leishmaniasis in a state of north eastern Brazil: clinical, epidemiological and laboratory aspects. *Braz J Biol.* 2021;82:1-10.
2. Anversa L, et al. Human leishmaniasis in Brazil: A general review. *Revista da Associação Médica Brasileira.* 2018;64 (3):281-9.
3. Secretaria de Estado de Saúde. Diretoria de Vigilância Epidemiológica – DIVE/SES/SC. Guia de orientação para vigilância da Leishmaniose Visceral Canina (LVC).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104290>

ID – 3238

LEISHMANIOSE VISCERAL: ASPECTOS GERAIS E PRINCIPAIS ALTERAÇÕES HEMATOLÓGICAS – REVISÃO NARRATIVA

CSDS Oliveira^a, LGDO Costa^a, GP Bernardes^a, IKDAS Junior^a, KDOR Borges^b, GMR E Almeida^c, BVR E Almeida^c

^a Universidade do Estado do Pará (UEPA), Santarém, PA, Brasil

^b Oncológica Tapajós, Santarém, PA, Brasil

^c Centro Universitário IMEPAC, Araguari, MG, Brasil

Introdução: A leishmaniose visceral (LV), ou calazar, é uma zoonose sistêmica causada por protozoários do gênero *Leishmania*, transmitidos por flebotomíneos. Apresenta alta letalidade quando não tratada, afetando sobretudo populações vulneráveis em regiões endêmicas. Entre as manifestações clínicas, destacam-se alterações hematológicas relevantes, como citopenias, decorrentes de infiltração da medula óssea, mecanismos imunomediados e hiperesplenismo. **Objetivos:** O objetivo desse trabalho é revisar e sintetizar, de forma narrativa, os aspectos gerais e as principais alterações hematológicas associadas à leishmaniose visceral, com base em estudos publicados entre 2010 e 2025, destacando a frequência, os mecanismos fisiopatológicos e a relevância clínica desses achados para o diagnóstico, manejo e prognóstico da doença. **Material e métodos:** Realizou-se revisão narrativa de estudos publicados entre janeiro de 2010 e julho de 2025, nas bases PubMed, SciELO e LILACS, com os descritores “visceral leishmaniasis”, “kala-azar”, “hematologic alterations”, “anemia”, “pancytopenia” e “coagulopathy”. Incluíram-se artigos originais e revisões que descrevessem alterações hematológicas confirmadas laboratorialmente em casos de LV. Foram excluídos relatos de caso isolados, estudos experimentais em animais, duplicatas e publicações sem acesso integral. **Resultados:** A anemia foi a alteração mais frequente, presente em até 90% dos pacientes, geralmente normocítica e normocrômica, associada à hemólise, supressão medular e sequestro esplênico. A leucopenia, observada em 60–80% dos casos, relaciona-se à depressão medular e à destruição periférica. A trombocitopenia ocorreu em mais de 50% dos pacientes, atribuída ao hiperesplenismo e à supressão da megacariopoiese. Pancytopenia foi um achado característico em fases avançadas, associada a maior risco de infecções secundárias e sangramentos. Alterações da coagulação, como prolongamento do tempo de protrombina e do tempo de tromboplastina parcial, foram descritas, possivelmente ligadas à disfunção hepática e ao consumo de fatores de coagulação. **Discussão e conclusão:** As alterações hematológicas na LV resultam de múltiplos mecanismos, incluindo invasão medular pelo parasita, resposta inflamatória sistêmica, hiperesplenismo e disfunção hepática. A anemia e a trombocitopenia configuram importantes marcadores clínicos, enquanto a pancytopenia indica estágio mais grave e necessidade de atenção intensiva. O reconhecimento precoce desses achados contribui para o diagnóstico diferencial em áreas endêmicas e para a adoção de intervenções terapêuticas precoces. Permanecem limitados os estudos que associem parâmetros hematológicos específicos com prognóstico e resposta ao tratamento. A LV apresenta um conjunto característico de alterações hematológicas: anemia, leucopenia, trombocitopenia, pancytopenia e distúrbios da coagulação que impactam diagnóstico, manejo e prognóstico. A interpretação integrada dos resultados laboratoriais ao contexto clínico-epidemiológico é fundamental para otimizar o cuidado e reduzir a mortalidade. Estudos prospectivos são necessários para avaliar a evolução dos parâmetros hematológicos durante e após o tratamento, subsidiando estratégias de monitoramento mais eficazes.

Referências:

1. Alvar J, et al. *Lancet Infect Dis*. 2012.
2. Sundar S, Chakravarty J. *Int J Infect Dis*. 2013.
3. Costa CHN, et al. *Rev Soc Bras Med Trop*. 2010.
4. Chappuis F, et al. *Clin Microbiol Rev*. 2007.
5. Bacellar O, et al. *Trans R Soc Trop Med Hyg*. 2015.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104291>

ID – 1944

LINFOHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA EM PACIENTE JOVEM COM FEBRE PROLONGADA E ADENOMEGALIAS: RELATO DE CASO

PodC Terra, JCS Freire, LS Naves Pinto

Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, MG, Brasil

Introdução: A linfohistiocitose hemofagocítica é uma condição inflamatória rara, caracterizada pela hiperativação de macrófagos e linfócitos T, com produção excessiva de citocinas e comprometimento multissistêmico. Pode ser primária ou secundária a infecções, doenças autoimunes ou neoplasias, especialmente linfomas T em adultos. O diagnóstico é complexo, requer alta suspeição clínica e exclusão de outras causas. Este trabalho relata um caso de forma secundária associada a linfoma T, destacando desafios diagnósticos e terapêuticos. **Descrição do caso:** Paciente masculino, 19 anos, previamente hígido, apresentou início súbito de febre alta, cefaleia, odinofagia, dor difusa, artralgia incapacitante, mialgia e rash cutâneo pruriginoso. Recebeu tratamento sintomático inicial, porém manteve febre, vômitos, astenia acentuada e persistência do exantema, retornando múltiplas vezes ao atendimento médico sem definição diagnóstica. Na terceira semana de evolução, foi internado por alterações laboratoriais significativas, incluindo pancytopenia, ferritina de 83.778 ng/mL, hipertrigliceridemia e discreta elevação de transaminases. Evoluiu com febre diária, calafrios, linfadenopatia generalizada e lesões cutâneas descamativas e pruriginosas. A investigação para causas infecciosas, reumatológicas e neoplásicas foi negativa, e o ecocardiograma transtorácico descartou endocardite infecciosa. A biópsia de linfonodo supraclavicular confirmou linfoma de células T como fator desencadeante da LHH. O paciente foi transferido para o Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia, onde iniciou dexametasona endovenosa, antimicrobianos de amplo espectro e protocolo quimioterápico. Apresentou resposta inicial favorável, mas interrompeu o tratamento por depressão grave. Houve retorno de seguimento do serviço, após 5 meses do último ciclo de quimioterapia, com realização de PET-CT sem evidências de atividade de doença. Atualmente, em seguimento clínico no serviço com retornos precoces. A LHH secundária a neoplasias hematológicas é frequente em adultos, e o diagnóstico precoce da causa de base é determinante para o sucesso terapêutico. A

confirmação pode ser dificultada pela inespecificidade dos sintomas e sobreposição com outras síndromes inflamatórias (GRIFFIN et al., 2020). O paciente relatado apresentou critérios diagnósticos propostos pelo Histiocyte Society, como febre, citopenias, organomegalia e envolvimento neurológico. A elevação expressiva da ferritina, hipertrigliceridemia, hipofibrinogenemia e pancitopenia contribuíram para a suspeita de LHH. O diagnóstico definitivo foi possível após biópsia ganglionar que evidenciou linfoma de células T. O tratamento combinado com imunossupressão e quimioterapia possibilitou remissão inicial, porém, a descontinuidade terapêutica por fatores psicossociais evidencia a necessidade de um acompanhamento multiprofissional. Casos como este evidenciam a relevância do suporte contínuo para assegurar a adesão terapêutica. **Conclusão:** Este caso evidencia a relevância de incluir a LHH no diagnóstico diferencial de febre prolongada associada a manifestações sistêmicas em pacientes adultos. Ressalta-se que a identificação precoce da etiologia e a continuidade do tratamento, com abordagem dos fatores emocionais e psicossociais envolvidos, constituem medidas essenciais para a obtenção de melhor prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104292>

ID – 505

LINFOHISTIOCITOSE HEMOFAGOCÍTICA SECUNDÁRIA À INFECÇÃO POR HEPATITE A COM EVOLUÇÃO PARA HEPATITE FULMINANTE E NECESSIDADE DE TRANSPLANTE HEPÁTICO: RELATO DE CASO

RS Dos Santos, GP Borges, MAP Soares,
TG Pinheiro de Castro, RCP Alves, JMP Mancero

Beneficiência Portuguesa de São Paulo, São Paulo,
SP, Brasil

Introdução: A linfohistiocitose hemofagocítica (LHH) é uma síndrome inflamatória grave, rara e frequentemente subdiagnosticada, caracterizada por hiperativação imune com liberação maciça de citocinas, resultando em disfunção multiorgânica¹. O diagnóstico baseia-se em critérios clínico-laboratoriais do protocolo HLH-2004, que incluem febre, esplenomegalia, citopenias, hiperferritinemia, hipertrigliceridemia, hipofibrinogenemia, elevação do receptor solúvel de IL-2 (sCD25) e hemofagocitose². A forma adquirida pode ser desencadeada por infecções virais, como EBV e CMV³. Casos associados à hepatite A são extremamente raros, o que torna este relato clínico relevante para ampliar o reconhecimento dessa condição. **Descrição do Caso:** Paciente masculino, 53 anos, foi transferido por hepatite aguda grave com icterícia progressiva, febre e alteração do nível de consciência. Era portador de hanseníase neural em tratamento com rifampicina, dapsona e clofazimina há quatro meses. Na admissão, apresentava febre (38,5 °C) e icterícia (+++++) evidente. Exames laboratoriais revelaram bilirrubina total de 41,29 mg/dL (direta: 25,28 mg/dL), AST 302 U/L, ALT 149 U/L, hemoglobina 6 g/dL, plaquetas 112.000/mm³, leucocitose de 45.730/mm³,

triglicerídeos 302 mg/dL, fibrinogênio 209 mg/dL, DHL 2143 U/L e ferritina 16.953 ng/mL. Sorologia positiva para IgM anti-hepatite A, com demais testes virais, autoimunes e metabólicos negativos. A ressonância abdominal evidenciou esplenomegalia (índice esplênico: 802). Diante da rápida piora hepática, inflamação sistêmica grave e disfunção multiorgânica, aventou-se LHH secundária à infecção pelo vírus da hepatite A, com possibilidade adicional de hepatite medicamentosa. O aspirado de medula óssea revelou hemofagocitose, e o sCD25 estava elevado (28.206 U/mL; ref. <3.900 U/mL), preenchendo 7 dos 8 critérios diagnósticos do HLH-2004. Iniciou-se dexametasona (10 mg/m²/dia por 14 dias) e imunoglobulina intravenosa (400 mg/kg/dia por 5 dias). Houve melhora parcial dos sintomas, mas devido à falência hepática iminente, indicou-se transplante hepático. No pós-operatório, o paciente evoluiu com sepse grave tratada com meropenem, daptomicina e amicacina, além de tromboembolismo pulmonar e trombose venosa profunda. Evoluiu com insuficiência respiratória, parada cardiorrespiratória, e posteriormente, evoluindo a óbito. Este caso evidencia a gravidade da LHH associada à hepatite A, reforçando a importância de diagnóstico e intervenção precoces. Mesmo com tratamento imunossupressor e transplante hepático, o desfecho pode ser desfavorável devido à complexidade clínica e risco elevado de complicações infecciosas e multiorgânicas. **Conclusão:** Este caso destaca a necessidade de alta suspeição clínica para LHH em pacientes com infecção viral e piora sistêmica desproporcional. A hepatite A, embora geralmente benigna, pode desencadear uma resposta inflamatória sistêmica fulminante em casos raros, culminando em LHH e falência hepática. O reconhecimento precoce dos critérios diagnósticos e o início imediato de imunossupressão são fundamentais para o prognóstico. A escassez de diretrizes específicas para LHH secundária à hepatite A em adultos reforça a importância de relatos como este para a prática clínica e pesquisa futura.

Referências:

1. Termsinsuk P, Sirisanthiti P. Clin Case Rep. 2022;10:e05334. <https://doi.org/10.1002/ccr3.5334>
2. George MR. J Blood Med. 2014;5:69-86. <https://doi.org/10.2147/JBM.S46255>
3. Henter JI. N Engl J Med. 2025;392(6):584–598. <https://doi.org/10.1056/NEJMra2314005>

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104293>

ID – 3284

NEUTRÓFILOS DE BAIXA DENSIDADE (LDNS) E SUA RELEVÂNCIA IMUNOLÓGICA: REVISÃO SOBRE SEU PAPEL EM DOENÇAS INFLAMATÓRIAS

LM Arenas^a, PS Hackl^a, SL Veronezi^a,
E Moritz^b, AC de Lima^b, JO Martins^a

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

^b Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Os neutrófilos de baixa densidade (LDNs) são uma subpopulação relevante entre os leucócitos em diversas doenças inflamatórias e autoimunes. Desde sua identificação em 1986, os LDNs têm sido associados à intensificação da inflamação, à liberação de citocinas pró-inflamatórias e à formação de armadilhas extracelulares de neutrófilos (NETs). Estudos demonstram sua atuação em patologias como lúpus eritematoso sistêmico (LES), sepse e infecção pelo vírus da imunodeficiência humana (HIV), reforçando seu papel como mediadores importantes em processos inflamatórios crônicos. **Objetivos:** Realizar uma revisão teórica sobre a caracterização, origem e implicações imunológicas dos LDNs em diferentes doenças inflamatórias, destacando seus efeitos na modulação da resposta imune e na manutenção do estado inflamatório. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão narrativa com base em literatura científica disponível nos bancos de dados PubMed, SciELO e Google Scholar. Os critérios de seleção incluíram artigos publicados de 1986 até 2024, com foco na atuação dos LDNs em doenças inflamatórias crônicas e autoimunes. **Discussão e conclusão:** Em LES, os LDNs representam até 17% da camada de células mononucleares (PBMCs) em pacientes, sendo altamente pró-inflamatórios. Na infecção pelo HIV, o aumento da fração de LDNs está correlacionado à progressão da doença, apresentando fenótipo misto e ativação persistente. Na sepse, esses neutrófilos chegam a compor até 40% da população circulante, com morfologia vacuolada e alterações na expressão de marcadores como CD10. Apesar de sua relevância, o papel dos LDNs ainda é pouco explorado em muitas outras condições inflamatórias e autoimunes. A literatura aponta os LDNs como células-chave na amplificação da inflamação e na modulação da resposta imune. A lacuna de conhecimento sobre seu papel em diversas doenças abre espaço para investigações que explorem seu potencial como biomarcadores e alvos terapêuticos. Os LDNs são mediadores inflamatórios de grande relevância em diferentes contextos patológicos. Compreender melhor seus mecanismos de ação e suas interações com outras células do sistema imune pode contribuir para avanços no diagnóstico e no desenvolvimento de terapias mais direcionadas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104294>

ID – 3316

NEUTROPENIA GRAVE E PLAQUETOPENIA CRÔNICA COM EVOLUÇÃO PARA NEOPLASIA MIELODISPLÁSICA E INFECÇÃO POR FUSARIUM VERTICILLIOIDES: RELATO DE CASO

GM Rezende, DLS Siqueira, MW Kirk, MMN Baptista, G Cecchetti, GL Breda, M Carvalho, LW Gortz

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

Objetivo: Relatar caso de paciente jovem com bicitopenia crônica, posteriormente diagnosticada com neoplasia mielodisplásica de baixo risco, que evoluiu com infecção invasiva por *Fusarium verticillioides* em via aérea superior, exigindo tratamento antifúngico sistêmico e intervenção cirúrgica. **Materiais e métodos:** Revisão de dados clínicos, laboratoriais, histopatológicos, microbiológicos e de imagem obtidos do prontuário eletrônico, com descrição cronológica da evolução. **Relato de caso:** Mulher, 28 anos, histórico de infecções recorrentes desde a infância e esplenomegalia homogênea. Em 2022, apresentou neutropenia grave persistente ($960/\text{mm}^3$, 86 neutrófilos) e plaquetopenia leve. Primeira biópsia de medula: normocelularidade, discretas alterações displásicas, ausência de fibrose. Investigação ampla excluiu causas infecciosas, autoimunes, congênitas e carenciais; painel genético para neutropenia congênita foi negativo. HLA mostrou compatibilidade com irmão. Iniciado G-CSF semanal, com recuperação transitória da neutrofilia ($> 14.000/\text{mm}^3$). Em 2024, houve perda de resposta. Nova biópsia revelou hipoplasia eritroide/megacariocítica, displasia leve nas três linhagens, $< 2\%$ de blastos CD34+, IPSS muito baixo risco. Em maio/2025, internou com dispneia, febre e hemoptise. TC de tórax: infiltrados bilaterais, vidro fosco, cavitação e espessamento traqueal. Cultura de escarro: *Pseudomonas aeruginosa* sensível a levofloxacino/meropenem. Tratada com meropenem, alta após 10 dias. Em julho/2025, apresentou tosse intensa, estridor e pancitopenia. TC: estenose traqueal e lesão polipoide em prega vocal esquerda. Cultura de escarro e biópsia confirmaram *Fusarium verticillioides*. Iniciado voriconazol IV (6 mg/kg 12/12h, depois 4 mg/kg 12/12h) e substituição do meropenem por levofloxacino VO. Realizada ressecção cirúrgica da lesão e traqueostomia para proteção de via aérea. Pós-operatório complicado por convulsão, broncoaspiração e necessidade de UTI. Fibrobroncoscopia posterior evidenciou laringite edematosa, estenose traqueal moderada e alterações inflamatórias e cicatriciais brônquicas. Manteve-se em antifúngico prolongado e suporte com G-CSF. **Discussão:** Neutropenia grave crônica, mesmo associada a neoplasia mielodisplásica de baixo risco, aumenta substancialmente o risco de infecções oportunistas raras. *Fusarium verticillioides* é patógeno filamentoso pouco frequente, porém altamente agressivo, capaz de invadir tecidos respiratórios e disseminar hematogenamente, com mortalidade elevada em imunossuprimidos. O tratamento de escolha é voriconazol, frequentemente associado à necessidade de intervenção cirúrgica para remoção de foco infeccioso e restauração de permeabilidade de via aérea. A persistência da imunossupressão e a dificuldade de erradicação completa do fungo constituem desafios terapêuticos. Neste caso, a abordagem multidisciplinar envolvendo hematologia, infectologia, otorrinolaringologia e cirurgia de cabeça e pescoço foi essencial para estabilização clínica. O controle de citopenias com G-CSF e vigilância laboratorial frequente são fundamentais para reduzir risco de recorrência e novas infecções. **Conclusão:** O caso evidencia a importância de investigação etiológica ampla em citopenias crônicas, a vigilância contínua em pacientes imunossuprimidos e a necessidade de resposta rápida diante de infecções raras e graves, combinando antifúngico sistêmico, suporte hematológico e cirurgia para otimizar o prognóstico.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104295>

ID – 2012

O DESAFIO DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE NIEMANN – PICK EM UMA PACIENTE PREVIAMENTE ENCAMINHADA COMO PORTADORA DE DOENÇA DE GAUCHER

LP Reis ^a, TB Rodrigues ^a, GTC Mayrink ^a,
LB Ribeiro ^b, IHP Araujo ^a, PSR Mafra ^a,
GB Moreira ^a, MCN Pires ^a, MT Dias ^c, LCL Silva ^a

^a Hospital Universitário da Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Hospital Albert Sabin, Juiz de Fora, MG, Brasil

^c Afya Centro Universitário São João Del Rei (Uniptan), Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: A doença de Niemann-Pick tipo C (NP-C) é uma condição autossômica recessiva rara, causada por variantes patogênicas nos genes NPC1 e NPC2, que resultam num processamento e transporte deficientes das lipoproteínas de baixa densidade (LDL) e de outras macromoléculas. As alterações no metabolismo e armazenamento de lipídeos são responsáveis por causar diversas manifestações sistêmicas, incluindo quadros gastrointestinais e neurológicos, que levam a uma alta morbimortalidade dos pacientes acometidos. Esse trabalho tem como objetivo relatar um desafio propedêutico de Niemann-Pick em uma paciente diagnosticada inicialmente com doença de Gaucher. **Descrição do caso:** Mulher, 30 anos, com história de dor óssea, perda de peso, sudorese noturna, astenia e esplenomegalia. As doenças autoimunes e infecciosas foram excluídas. O hemograma não demonstrava citopenias e a esplenomegalia volumosa foi confirmada por exames de imagem, que não evidenciaram hipertensão portal. A primeira propedêutica medular, realizada em outro serviço, não demonstrou alterações, porém, a amostra foi insuficiente. Realizou-se, então, uma esplenectomia diagnóstica com anatomopatológico demonstrando infiltrado de histiócitos, consistente com doença de Gaucher. Posteriormente, a paciente foi encaminhada ao serviço de referência onde foram realizados os testes enzimáticos específicos que mostraram elevação da quitotrisiosidade em papel filtro, como também, elevação da sua atividade em plasma. As demais enzimas eram normais. Decidido por nova avaliação anatomopatológica da medula óssea, que demonstrou hiperplasia e presença de numerosos macrófagos com alterações sugestivas de células de Gaucher. Porém, o mielograma evidenciou macrófagos atípicos, com citoplasma abundante, apresentando conteúdo semelhante às células de gordura, alterações essas não sugestivas de células de Gaucher. Devido à incongruência dos resultados aliado ao surgimento de cefaleia, episódios de perda de consciência e sintomas depressivos, optou-se por realizar teste genético que não evidenciou alterações compatíveis com doença de Gaucher, sendo visto heterozigose composta do gene NPC1, compatível com NP-C. **Conclusão:** A Doença de Niemann-Pick tipo C cursa com manifestações sistêmicas causadas por alterações no metabolismo e armazenamento de lipídeos, incluindo esfingomielina e colesterol. Pode apresentar-se desde o período perinatal até ao final da idade adulta. O acometimento hepático, esplênico e pulmonar está presente na

maioria dos doentes e precede o desenvolvimento de sintomas neurológicos. O envolvimento cerebelar é comum, além de distonia progressiva, disartria e disfagia. A disfunção cognitiva e distúrbios psiquiátricos também são frequentes. A principal causa de óbito desses pacientes é a pneumonia por aspiração, podendo ocorrer precocemente. O diagnóstico da NP-C é complexo e desafiador, sendo o exame de triagem a mensuração de oxisteróis e, o padrão ouro, o teste genético. Até o presente momento, os tratamentos farmacológicos disponibilizados incluem terapia com levacetileucina, arimoclo-mol ou miglustato, sendo que, esses medicamentos não mudam o curso natural da doença. O uso de anticonvulsivantes pode ser feito, quando necessário, e as medidas não farmacológicas como fisioterapia motora e fonoaudiologia devem ser o pilar do tratamento com o intuito de aumentar o controle dos sintomas e melhorar a qualidade de vida desses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104296>

ID – 2123

PADRÕES DE VACINAÇÃO CONTRA COVID-19 E DESFECHOS CLÍNICOS EM UMA COORTE DE PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME NO ESTADO DO RIO DE JANEIRO

CdA Maximo ^a, FC Pinto ^a, JF Da Cunha Pinto ^b,
PN Brasil ^c

^a HEMORIO, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro (UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^c FIOCRUZ, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: Pacientes com doença falciforme (DF) são considerados de risco elevado para formas graves de COVID-19 devido à imunossupressão e comorbidades crônicas. Este estudo objetivou analisar os padrões de vacinação contra COVID-19, utilização de serviços de saúde e desfechos clínicos em uma coorte adulta com DF durante a pandemia. **Objetivos:** Investigar aderência à vacinação, frequência de atendimento de emergência e ocorrência de surtos clínicos, além de relacionar tais variáveis aos desfechos clínicos nessa população. **Material e métodos:** A coorte incluiu 289 pacientes com ≥ 18 anos do estudo REDS-III Brasil acompanhados de janeiro de 2021 a agosto de 2023. Foram coletados dados sociodemográficos, visitas a emergências, hospitalizações, mortalidade e situação vacinal via programa nacional de imunização. A infecção por SARS-CoV-2 foi confirmada por RT-PCR em pacientes sintomáticos ou hospitalizados. **Resultados:** Do total de participantes, 89,2 % completaram o esquema vacinal primário; 62,2 %, a primeira dose de reforço; 30 %, a segunda; e 4,1 % receberam as cinco doses disponíveis. As visitas de emergência aumentaram ligeiramente durante a pandemia, porém majoritariamente motivadas por crises vaso-oclusivas. Dos 119 pacientes testados, seis foram positivos para SARS-CoV-2, todos com sintomas leves e sem óbitos relacionados à COVID-19. **Discussão e conclusão:** A infecção por COVID-19 não foi identificada como fator desencadeante

relevante para crises vaso-oclusivas ou o aumento de morbi-mortalidade nessa população. A elevada adesão vacinal provavelmente teve papel protetor, associada ao isolamento social e imunidade coletiva. Contudo, a sobreposição de sintomas entre crises vaso-oclusivas e COVID-19 pode dificultar o diagnóstico clínico. A COVID-19 teve impacto clínico limitado na coorte estudada, sem associação clara com eventos agudos graves ou mortalidade. A alta cobertura vacinal, juntamente com fatores contextuais, parece ter contribuído para esse desfecho positivo.

Referências:

WHO. Number of COVID-19 cases reported to WHO 2024 [cited 2024 02/14/2022]. Available from: <https://data.who.int/dashboards/COVID19/cases?n=c>. Accessed in 10/10/2024.

Comitê de Enfrentamento às emergências em saúde. Bole-
tim epidemiológico eventos de importância para saúde
pública 2024 [cited 2024 02/14/2023]. Available from: [https://
www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/coronavirus](https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/coronavirus). Accessed in
10/10/2024.

Anderson AR, Strouse JJ, Manwani D, Brandow AM, Vichin-
sky E, Campbell A, et al. COVID-19 mRNA vaccination
responses in individuals with sickle cell disease: an ASH RC
Sickle Cell Research Network study. *Blood Adv.* 2024;8
(17):4549-53.

Fundação Oswaldo Cruz. COVID-19: todas as vacinas
administradas no Brasil têm efetividade 2021 [20/06/2024].
Available from: [https://portal.fiocruz.br/noticia/COVID-19-
todas-vacinas-administradas-no-brasil-tem-efetividade](https://portal.fiocruz.br/noticia/COVID-19-todas-vacinas-administradas-no-brasil-tem-efetividade).

Guo L, Zhang Q, Gu X, Ren L, Huang T, Li Y, et al. Durability
and cross-reactive immune memory to SARS-CoV-2 in indi-
viduals 2 years after recovery from COVID-19: a longitudinal
cohort study. *Lancet Microbe.* 2024;5(1):e24-e33.

Jan H, Waheeb A, AlAhwal H, Almohammadi A, Al-Mar-
zouki A, Barefah A, et al. COVID-19 vaccine perception and
hesitancy among patients with sickle cell disease in the west-
ern region of Saudi Arabia. *Cureus.* 2022;14(1).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104297>

ID - 496

PADRÕES DINÂMICOS DO HEMOGRAMA COMO FERRAMENTA DE MONITORAMENTO CLÍNICO DA DENGUE

RAT Takaes, JM Teodoro, RA Martini,
MAF Chaves

Hospital Universitário do Oeste do Paraná,
Cascavel, PR, Brasil

Introdução: A dengue é uma arbovirose de grande impacto na
saúde pública, especialmente em regiões tropicais e subtropi-
cais. No Brasil, a doença tem caráter endêmico, com surtos
epidêmicos frequentes que demandam estratégias eficazes
de diagnóstico e manejo. O hemograma é uma ferramenta de
baixo custo e alta acessibilidade que se destaca no

acompanhamento desses pacientes, fornecendo informações
valiosas sobre a evolução da infecção. Na região do Oeste do
Paraná, a alta incidência de casos nos últimos anos reforça a
necessidade de estudos locais que aprofundem o entendi-
mento das manifestações clínicas e laboratoriais da dengue.
Objetivos: Avaliar a frequência e a evolução das alterações
hematológicas em pacientes com diagnóstico confirmado de
dengue, buscando identificar padrões que possam auxiliar na
tomada de decisão clínica e otimizar o manejo dos casos aten-
didos em um hospital terciário da região. **Material e métodos:**
Trata-se de um estudo retrospectivo, realizado a partir da
revisão de prontuários eletrônicos de 185 pacientes submeti-
dos à testagem para dengue entre 01/01/2024 e 31/12/2024. Os
pacientes foram testados por diversas metodologias contando
com os exames de antígeno NS1, IgM e IgG e biologia molecu-
lar por RT-qPCR. Coletaram-se informações demográficas e
laboratoriais, com os exames hematológicos realizados em
contador automatizado e posterior revisão microscópica. A
tabulação e análise de dados foi conduzida no Microsoft
Excel®. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pes-
quisa sob o parecer nº 7.610.099. **Resultados:** Dos 185
pacientes que haviam sido testados para dengue em alguma
das metodologias, 121 (65,4%) tiveram diagnóstico confir-
mado. A maioria era do sexo feminino (58%) e da faixa etária
jovem, com 54 pacientes com até 18 anos. O Pronto Socorro
foi a principal porta de entrada no hospital, contando com
49% dos casos atendidos de Dengue. A plaquetopenia foi a
alteração hematológica mais prevalente, presente em 67%
dos pacientes no período mais crítico da infecção (entre o 11°
e o 15° dia de sintomas), com posterior tendência à normal-
ização, caindo para 40% após o 16° dia após o início dos sinto-
mas. Em relação à série branca, a leucopenia predominou nas
fases iniciais da infecção (31% entre 1 e 5 dias), enquanto a
leucocitose tornou-se mais frequente em fases tardias.
Quanto ao desfecho dos atendimentos, observou-se que a
maioria dos pacientes, 107 indivíduos (88%), evoluíram de
forma favorável e receberam alta hospitalar. No entanto, um
total de 14 pacientes (12%) evoluíram para óbito, eviden-
ciando a gravidade da infecção. Esses dados ressaltam a
importância do acompanhamento clínico rigoroso, especial-
mente em pacientes com fatores de risco para complicações.
Discussão e conclusão: Os achados reforçam o papel do
hemograma como um valioso instrumento de monitora-
mento. O padrão dinâmico de leucopenia inicial, seguida de
possível leucocitose tardia, sugere que o hemograma pode ser
um interessante indicador da fase da doença, sendo também
importante aliado no acompanhamento e avaliação da gravi-
dade do quadro dos pacientes. A alta prevalência e a recupera-
ção gradual da plaquetopenia são dados cruciais para a
estratificação de risco de hemorragias e para a tomada de dec-
isão clínica. Em suma, a análise do perfil hematológico dos
pacientes com dengue demonstrou padrões evolutivos clini-
camente relevantes. Esses achados reforçam a importância
do monitoramento seriado do hemograma como um guia
para o manejo mais eficiente e a redução de desfechos desfa-
voráveis na infecção por dengue.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104298>

ID - 3219

PADRONIZAÇÃO DO ISOLAMENTO DE NEUTRÓFILOS DE BAIXA DENSIDADE (LDNS) EM SANGUE PERIFÉRICO HUMANO

LM Arenas^a, PS Hackl^a, SL Veronezi^a,
E Moritz^b, AC de Lima^b, JO Martins^a

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

^b Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Os neutrófilos de baixa densidade (LDNs) são uma subpopulação de neutrófilos ligados a investigação de processo inflamatórios, porém sua extração eficiente ainda apresenta um desafio técnico, dada a ausência de padronização nas metodologias descritas na literatura. **Objetivos:** Descrever a adaptação e padronização da técnica de separação de LDNs em sangue periférico humano, utilizando gradiente de densidade, para garantir isolamento e viabilidade na aplicação de estudos clínicos laboratoriais. **Material e métodos:** Foram coletadas amostras de sangue de 40 pacientes divididos entre grupo controle e grupo com endometriose, conforme critérios de inclusão previamente estabelecidos. A técnica baseou-se no protocolo de Sagiv et. al. (2016), com adaptação do tempo de centrifugação. Utilizou-se gradiente de densidade com Ficoll Paque Plus em tubos falcon de 15ml, seguindo de centrifugação a 500 x g a 45 minutos, a posterior isolamento da camada de células mononucleares (PBMCs) contendo os LDNs. A contagem celular foi realizada em câmara de Neubauer em líquido de turk para evidenciar os leucócitos, uma diluição 1:20. **Resultados:** Adaptação do tempo de centrifugação de 30 para 45 minutos permitiu a obtenção de separações mais nítidas e eficazes das camadas celulares. A contagem em câmara de Neubauer foi viável e reprodutível em todas as amostras. A padronização possibilitou análises quantitativas preliminares dos LDNs com sucesso técnico. **Discussão e conclusão:** O protocolo adaptado mostrou-se eficaz na separação e contagem dos LDNs em contexto laboratorial de pesquisa. A técnica padronizada representa um passo essencial para continuidade de estudos envolvendo essa subpopulação de neutrófilos. A metodologia aqui apresentada permitiu a padronização do isolamento e contagem de LDNs com eficácia. Os resultados obtidos contribuem significativamente para estudos futuros e reforçam o potencial dos LDNs como biomarcadores em doenças inflamatórias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104299>

ID - 1127

PARÂMETROS HEMATOLÓGICOS DE PACIENTES EM PULSOTERAPIA COM CORTICOIDE-CICLOFOSFAMIDA: UMA ANÁLISE PRELIMINAR

LAP Lopes^a, RG Campos^b, MM Sampaio^c,
SCM Monteiro^b, FF Lopes^b

^a Universidade Ceuma (CEUMA), São Luís, MA, Brasil

^b Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

^c Pontifícia Universidade Católica de Minas Gerais (PUC-Minas), Poços de Caldas, MG, Brasil

Introdução: A ciclofosfamida é um agente alquilante utilizado na pulsoterapia como imunossupressor para o tratamento do lúpus eritematoso sistêmico (LES). Esse agente pode causar mielossupressão, levando ao desenvolvimento de leucopenia, anemia, infecções e até sepse. **Objetivos:** Realizar uma análise de acompanhamento dos parâmetros hematológicos de pacientes em pulsoterapia com corticoide-ciclofosfamida de um Hospital Universitário. **Material e métodos:** Trata-se de uma série de casos de pacientes com diagnóstico de lúpus eritematoso sistêmico em acompanhamento no Hospital Universitário da Universidade Federal do Maranhão (UFMA). Os pacientes que iniciaram a pulsoterapia com corticoide-ciclofosfamida, em março de 2025, foram acompanhados durante os três primeiros ciclos da administração da medicação (março-maio/2025). Realizou-se a coleta de dados sociodemográficos, clínicos e laboratoriais, bem como a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Os dados foram analisados por média e desvio padrão, sendo aplicado o teste t de Student utilizando p valor $\leq 0,05$. **Resultados:** Nesta análise preliminar, 10 pacientes foram selecionados para o acompanhamento, com média de idade de 36 anos ($\pm 5,83$), sendo que 3 pacientes foram excluídos (02 por anemia hemolítica e 01 por descontinuidade do tratamento). No que diz respeito à média da concentração de hemoglobina, verificou-se um ligeiro aumento entre o primeiro (T0) e o terceiro (T3) ciclo de pulsoterapia, porém, sem significância estatística ($9,01 \pm 3,02$ g/dL vs $10,96 \pm 1,90$ g/dL), respectivamente. A contagem média absoluta de leucócitos totais foi $6161,25 (\pm 4632,22)$ vs $9160 (\pm 3559,50)$ mm³ de sangue, de neutrófilos foi $4973,85 (\pm 4461,02)$ vs $7977,31 (\pm 3531,75)$ mm³ de sangue e de linfócitos foi $899,79 (\pm 292,11)$ vs $853,70 (\pm 465,68)$ mm³ de sangue, no T0 e no T3, respectivamente. Todos sem significância estatística, mas com leve aumento de leucócitos totais e neutrófilos. No que tange a contagem de plaquetas também não se observou significância estatística entre a T0 e a T3 ($259750 \pm 58655,78$ vs $214500 \pm 65588,87$ respectivamente). **Discussão e conclusão:** A diminuição de leucócitos causada pela ciclofosfamida é dinâmica. Os leucócitos costumam cair significativamente entre 7 a 14 dias, mas se recuperam em 3 a 4 semanas, dependendo das doenças associadas e o estado de saúde do paciente. Neste estudo preliminar, não houve diferença estatística significativa nos parâmetros hematológicos entre o primeiro e o terceiro ciclo de pulsoterapia, evidenciando boa resposta medular. Porém, um dos principais subprodutos tóxicos do metabolismo da ciclofosfamida, a acroleína, reage com a glutatona e esgota o sistema de defesa antioxidante celular do sangue periférico e da medula óssea; dessa forma, os parâmetros hematológicos devem ser sempre monitorados com atenção.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104300>

ID – 2623

PERFIL MICROBIOLÓGICO DE INFECÇÕES DE CATETER VENOSO CENTRAL EM PACIENTES ONCOHEMATOLÓGICOS INTERNADOS NA ENFERMARIA DE UM HOSPITAL DE REFERÊNCIA DE PERNAMBUCO

CCSe Dutra, LEeL Leite, JIdOd Santos, WAP Araújo-Júnior, GfD Sousa, PBT Ernesto, FRdAM Filho, RAd Assis, NMdR Gimino

Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco (HEMOPE), Recife, PE, Brasil

Introdução: Define-se como Infecção Relacionada à Assistência à Saúde como toda aquela que acomete indivíduos em instituições hospitalares ou em atendimentos ambulatoriais como hospital dia ou em domicílio que possa estar relacionada a algum procedimento assistencial, terapêutico ou diagnóstico. Pode ser classificada de acordo com o foco infeccioso, quando há presença de um ou mais microrganismos na corrente sanguínea, sendo identificada em hemoculturas. **Objetivos:** Este trabalho tem como objetivo avaliar a presença de microrganismos em hemoculturas e culturas de ponta de cateter coletadas em pacientes onco- hematológicos. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo epidemiológico, descritivo e retrospectivo, realizado no Hospital de Câncer de Pernambuco. Utilizou-se a base de dados de 30 notificações de culturas positivas de pacientes internados na enfermaria de onco-hematologia entre abril a dezembro de 2022. A coleta de dados ocorreu pelo Controle de Infecção Hospitalar a partir das fichas de notificações e registros de prontuários. **Resultados:** Foram avaliados 30 pacientes no total, sendo 9 portadores de Leucemia Linfóide Aguda (LLA), todos em tratamento com HIPERCVAD; 1 paciente com mieloma múltiplo em uso de VDT; 12 pacientes com Leucemia Mieloide Aguda sendo 4 em tratamento com protocolo 3+7, 7 em tratamento de consolidação com HIDAC e 1 paciente com FLAG; além de 8 pacientes com Linfoma Não-Hodgkin (LNH), sendo 1 síndrome de Sézary, 1 síndrome de Richter, 1 NK nasal, 1 LNH de sistema nervoso central, 3 com Linfoma Difuso de Grandes Células B e 1 subtipo não especificado. Dos 30 pacientes, aproximadamente 26,7% dos casos foram colonizados por *Escherichia coli*, 23,3% por *Klebsiella pneumoniae*, 23,3% por *Pseudomonas aeruginosa*, 10% por *Staphylococcus epidermidis* e 6,6% por *Candida parapsilosis*. É importante também considerar que havia pacientes com mais de um agente positivo em culturas. Apenas duas culturas de ponta de cateter vieram positivas, em um paciente com síndrome de Sézary com crescimento de *Acinetobacter baumannii* complex e outro portador de LLA com desenvolvimento de *Pseudomonas aeruginosa*. O tempo médio de permanência de cateter foi de 19,26 dias, sendo o paciente com menor tempo de 5 dias e o maior de 59 dias. **Discussão e conclusão:** Percebemos que a bactéria mais prevalente em nosso estudo foi a *Escherichia coli*, condizente com estudos realizados em pacientes oncológicos um hospital público de Montes Claros - MG e em um hospital público do agreste de Pernambuco. Já em outro estudo, realizado em um Hospital Universitário de Pernambuco, o agente infeccioso mais prevalente foi a *Klebsiella pneumoniae*. Em

ordem decrescente, o segundo tipo de bactéria mais prevalente em nosso estudo foram, em mesmo percentual, a *Klebsiella pneumoniae* e a *Pseudomonas aeruginosa*. Em comparação a outros estudos, realizados com pacientes onco-hematológicos no Norte do país, observa-se semelhança, considerando que as bactérias gram negativas foram as mais prevalentes. Nossos dados correspondem parcialmente aos dados nacionais, o que mostra a necessidade de ter cautela com esses pacientes geralmente com medula em aplasia, ou seja, apresentando sistema imune deprimido e indicação de uso de dispositivos invasivos, o que acrescenta maiores chances de infecções graves e sepse.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104301>

ID – 515

PRIMARY AUTOIMMUNE NEUTROPENIA IN ADULTS: DIAGNOSTIC AND THERAPEUTIC CHALLENGES

R Hennemann Sassi^a, T de Brum Soares^a, E Moritz^b, J Martins^a, F Marcante Carlotto^a, RA Frizzo^a, J Peron Moreira Dias da Silva^a, J Plentz Portich^a, A Aparecida Paz^a, C Cáceres Astigarraga^a

^a Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brazil

^b Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brazil

Introduction: Autoimmune neutropenia (AIN) in adults is most commonly secondary to autoimmune diseases, malignancies, infections, or drug exposure. Primary AIN is rare in adults and differs significantly from its pediatric counterpart. In children, AIN typically follows a benign and self-limited course, and resolves spontaneously within two years. In contrast, adult primary AIN tends to have a chronic, relapsing course, with rare spontaneous remissions. Clinical presentations range from asymptomatic neutropenia to severe infections in both populations. Diagnosis is challenging due to the rarity of the condition and the limited availability of specialized assays to detect anti-human neutrophil antigen (HNA) autoantibodies, which are essential for confirming immune-mediated neutropenia. Treatment responses in adults are often variable and transient, requiring individualized management strategies. **Case description:** A 45-year-old woman with hypertension, treated with losartan and hydrochlorothiazide, and a history of two pregnancies, presented with persistent neutropenia over four years. She had a previous COVID-19 infection complicated by otitis media but no other infectious episodes. Initial labs showed absolute neutrophil count (ANC) of $0.05 \times 10^3/\mu\text{L}$, with normal vitamin B12, folate, copper levels, and negative infectious screening. Autoimmune testing revealed positive cytoplasmic ANCA (C-ANCA) at 1:320 and strong anti-PR3 positivity, though without clinical or radiologic evidence of vasculitis. Bone marrow biopsy demonstrated hypercellularity with a maturation arrest of the myeloid lineage. Flow cytometry of peripheral blood and

bone marrow was unremarkable. Abdominal imaging revealed splenomegaly measuring 15.6 cm. A diagnostic splenectomy was performed leading to transient improvement of ANC to $1.46 \times 10^3/\mu\text{L}$, with relapse within four months. Two short courses of G-CSF were attempted, but discontinued due to diffuse musculoskeletal pain and systemic flu-like symptoms; no blood samples were obtained during therapy, preventing assessment of hematologic response. Anti-HNA assays performed at UNIFESP identified anti-HNA-1b antibodies through granulocyte immunofluorescence (GIFT) and agglutination (GAT) tests. HNA genotyping confirmed the antibody targeted a self-antigen, establishing the diagnosis of primary autoimmune neutropenia. High-dose prednisone (1 mg/kg/day) led to hematological response (ANC $1.02 \times 10^3/\mu\text{L}$), but neutropenia recurred after tapering. Despite persistent severe neutropenia, the patient remains asymptomatic, off-treatment, and without infectious complications to date. **Conclusion:** Primary autoimmune neutropenia in adults is a rare and underdiagnosed condition that requires high clinical suspicion and access to specialized laboratory testing for anti-HNA antibodies. Responses to splenectomy, G-CSF, and corticosteroids are often incomplete or transient. Management should be individualized, balancing the severity of neutropenia with clinical symptoms and infection risk. As this case illustrates, profound neutropenia does not always correlate with clinical infections, and observation may be appropriate in asymptomatic patients. This case underscores the need for targeted diagnostics and tailored therapeutic strategies in adult AIN.

Referências:

Akhtari M, Curtis B, Waller EK. Autoimmune neutropenia in adults. *Autoimmunity Reviews*. 2009;9(1):62-6.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104302>

ID - 2491

RADIOLABELED HEMATOLOGICAL AND IMMUNE CELLS IN DIAGNOSTIC IMAGING: A QUANTITATIVE ANALYSIS IN THE LITERATURE

FLN Marques^a, CD Ramos^b, CA de Souza^c

^a Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (FMUSP), São Paulo, SP, Brazil

^b Faculdade de Ciência Médicas (FCM), Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil

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

Introduction: Radiolabeling of hematologic and immune cells has revolutionized diagnostic imaging in recent decades, enabling the precise tracking of infectious, inflammatory, autoimmune, and neoplastic processes. With advances in radioisotope production and imaging equipment, nuclear

hematology has assumed a central role in nuclear medicine, opening new frontiers for personalized diagnosis and treatment. **Objectives:** To quantitatively evaluate the number of publications reporting the use of radioisotopes in labeling some hematological and immune cells. **Material and methods:** A quantitative analysis of the literature was performed based on the PubMed/Medline database, covering the period from 2015 to 2025, for full papers. The search was conducted by combining descriptors related to the main cell types (such as erythrocytes, leukocytes, macrophages, monocytes, stem cells, and T cells) with the most commonly used radioisotopes (technetium-99m, copper-64, fluorine-18, gallium-68, and zirconium-89). **Discussion and conclusion:** The analysis yielded 1,096 articles. The results show a distinct distribution among the radioisotopes used: technetium-99m (Tc-99m) leads with 46% of publications, followed by fluorine-18 (F-18) with 24%, zirconium-89 (Zr-89) with 16%, gallium-68 (Ga-68) with 9%, and copper-64 (Cu-64) with 6%. When analyzing cell types, leukocytes appear in 25% of publications, macrophages in 21%, stem cells in 18%, erythrocytes in 14%, T cells in 14%, mesenchymal stem cells in 5%, monocytes in 3%, and dendritic cells in 1%. While Tc-99m predominates in most studies, Zr-89 was preferred for T-cell research, with 55 citations compared to only 23 for Tc-99m. The physicochemical characteristics of radioisotopes provide advantages and disadvantages for different types of studies, particularly their half-lives: Ga-68 (68 minutes), F-18 (110 minutes), Tc-99m (6 hours), Cu-64 (12.7 hours), and Zr-89 (3.3 days). The longer half-life of Zr-89 makes it ideal for studies requiring prolonged follow-up, such as monitoring CAR-T cells in immunotherapies. Factors such as cost and availability also significantly influence the choice of radioisotopes, making Tc-99m the radioisotope of choice, since it is the most readily available. From a cellular perspective, radiolabeled leukocytes determine the location of infectious processes, differentiating them from sterile inflammation; labeled macrophages have been used to track inflammation sites in autoimmune diseases such as multiple sclerosis; radiolabeled red blood cells locate hemorrhagic foci; radiolabeled stem cells have been used to assess cell migration, differentiation, and integration in different tissues; and radiolabeled T cells are essential for assessing the distribution of these cells after reinjection into patients. Despite the technical challenges inherent in integrating two complex techniques—the manipulation of blood elements and the use of radioisotopes—cellular radiolabeling has established itself as an indispensable tool for both precise clinical management and the development of new therapies. These findings reinforce the need for continued investment in the development of innovative radiopharmaceuticals and the optimization of imaging techniques, aiming to expand the potential of this area of modern medicine.

References:

Grant: FAPESP 2021/10265-8 Cancer Theranostic Innovation Center (CancerThera).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104303>

ID – 3299

RELATO DE CASO: HISTOPLASMOSE DISSEMINADA E PANCITOPENIA EM PACIENTE COM SÍNDROME DA IMUNODEFICIÊNCIA ADQUIRIDA (AIDS)

RAT Takes, LT Miranda, IP Roman, VS Araújo,
MC Capelin, DB Menin, RA Martini,
MBB Stricker, MAF Chaves, LC Baeza

Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP),
Cascavel, PR, Brasil

Introdução: A histoplasmose disseminada é uma infecção oportunista grave, frequentemente associada à Síndrome da Imunodeficiência Adquirida (AIDS), com alta morbidade e mortalidade se não diagnosticada e tratada precocemente. O diagnóstico pode ser desafiador, especialmente em pacientes com apresentações clínicas atípicas. A análise microscópica do sangue periférico desempenha um papel crucial, permitindo a identificação de estruturas fúngicas intracelulares, o que pode agilizar o diagnóstico e o início do tratamento. O objetivo deste relato de caso é destacar a importância do exame morfológico do sangue para o reconhecimento de patógenos oportunistas, como o *Histoplasma* sp., em pacientes imunocomprometidos. **Descrição do caso:** Paciente, sexo feminino, 53 anos, com diagnóstico prévio de HIV sem tratamento regular, pneumocistose e candidíase esofágica. A paciente foi admitida em 12/07/2025 com queixa de astenia, inapetência e diarreia. Durante a internação, a paciente apresentou pancitopenia, com Hemoglobina (Hb) de 7,9 g/dL (referência 12,0 a 16,0 g/dL), Leucócitos de 1.200/mm³ (referência 4.000 a 10.000/mm³), e Plaquetas de 58.000/mm³ (referência 140.000 a 400.000/mm³). A análise microscópica do sangue periférico, realizada em 12/07/2025, identificou a presença de estruturas morfológicas intracelulares sugestivas de *Histoplasma* sp.. Adicionalmente, exames laboratoriais subsequentes detectaram uma proteína C reativa quantitativa elevada (38 mg/L) e uma hemocultura positiva para *Escherichia coli*. A paciente evoluiu com deterioração do quadro clínico, apresentando acidose metabólica grave, e foi a óbito em 13/07/2025, após 45 minutos de reanimação cardiopulmonar (RCP). **Conclusão:** A identificação de estruturas intracelulares sugestivas de *Histoplasma* sp. no hemograma completo foi crucial para o diagnóstico da infecção disseminada. Em pacientes com AIDS, a histoplasmose pode cursar com febre, perda de peso, hepatoesplenomegalia e pancitopenia, o que torna o diagnóstico diferencial amplo. A visualização do parasita em células do sistema reticuloendotelial, como monócitos e macrófagos, no esfregaço de sangue periférico é um achado raro, mas patognomônico, que pode direcionar a terapia antifúngica de forma precoce, o que é fundamental para a sobrevivência do paciente. A rápida progressão do quadro clínico e a identificação do agente etiológico no sangue ressaltam a importância da competência técnica do analista em reconhecer alterações morfológicas raras, mas de grande significado clínico. Este caso reforça a necessidade de se considerar infecções oportunistas, como a histoplasmose, no diagnóstico diferencial de pancitopenia em pacientes imunocomprometidos. A identificação morfológica precoce permitiu um diagnóstico rápido, embora o

paciente tenha evoluído a óbito devido à gravidade e à progressão rápida da doença.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104304>

ID – 1028

RESPOSTA AO TRATAMENTO DE PACIENTES COM DOENÇA DE GAUCHER ACOMPANHADOS EM UM SERVIÇO DE REFERÊNCIA NO ESTADO DA BAHIA

L Albuquerque^a, I Rocha^a,
M Marques da Silva Neto^{a,b}

^a Universidade do Estado da Bahia, Salvador, BA, Brasil

^b Fundação de Hematologia e Hemoterapia da Bahia, Salvador, BA, Brasil

Introdução: A Doença de Gaucher (DG) é uma doença genética considerada rara, de caráter autossômico recessivo, causada por mutações no gene GBA1, resultando em deficiência da enzima glicocerebrosidase e consequente acúmulo de glicocerebrosídeos nos macrófagos. Clinicamente, manifesta-se por esplenomegalia, hepatomegalia, anemia, trombocitopenia e alterações ósseas, dentre outras alterações. O tratamento padrão consiste na Terapia de Reposição Enzimática (TRE), que visa restaurar os níveis enzimáticos e melhorar os parâmetros clínicos e laboratoriais. **Objetivos:** Este estudo buscou avaliar a resposta ao tratamento de pacientes com DG acompanhados na Fundação de Hematologia e Hemoterapia da Bahia (Hemoba), no estado da Bahia, considerando manifestações clínicas, laboratoriais e impacto do tempo até o diagnóstico e início da terapia com a recuperação das alterações apresentadas ao diagnóstico. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo observacional, descritivo e retrospectivo, baseado na revisão de prontuários de pacientes com DG atendidos no ambulatório da Hemoba. Foram incluídos indivíduos em tratamento há pelo menos seis meses até o ano de 2024. Foram avaliadas variáveis como níveis de hemoglobina, plaquetas, presença de hepatoesplenomegalia e manifestações ósseas, antes e após o início da TRE. A análise estatística foi realizada com auxílio do software Jamovi®, empregando testes como Shapiro-Wilk, t de Student, Wilcoxon, binomial, qui-quadrado e exato de Fisher, adotando-se significância estatística de $p < 0,05$. **Resultados:** Foram analisados 45 pacientes, com média etária atual de 33,9 anos (desvio padrão $\pm 18,6$ anos) e predominância do sexo masculino (64,4%). A mediana de idade ao diagnóstico da Doença de Gaucher foi de 13 anos. Em relação à TRE utilizada, 56,5% fizeram uso de Imiglucerase, 32,6% de Alfataliglucerase e 10,9% de Alfavelaglucerase. Observou-se melhora significativa nos níveis de hemoglobina (de 10,6 para 13,0 g/dL; $p < 0,001$) e plaquetas (de 110.000 para 156.000/mm³; $p < 0,001$), indicando resposta laboratorial positiva à TRE. Embora a resolução de hepatomegalia (57,1%) e esplenomegalia (50%) não tenha atingido significância estatística, houve melhora clínica em parte dos pacientes. A persistência de trombocitopenia foi significativamente maior em indivíduos diagnosticados após

os 18 anos ($p = 0,022$), ressaltando o impacto negativo do diagnóstico tardio para a completa resolução das citopenias. **Discussão e conclusão:** A Terapia de Reposição Enzimática mostrou-se eficaz na melhora dos parâmetros hematológicos e na redução de manifestações clínicas em pacientes com DG acompanhados na Hemoba. No entanto, a persistência de organomegalias e de trombocitopenia em casos de diagnóstico tardio reforça a importância da detecção precoce e do seguimento contínuo. A ausência de dados sobre manifestações pulmonares e ósseas limita conclusões mais amplas, mas estudos anteriores corroboram a eficácia da TRE também nesses aspectos. Os achados contribuem para otimizar a abordagem terapêutica e fortalecer políticas públicas voltadas ao manejo das doenças raras no Brasil.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104305>

ID – 1566

SARCOMA DE KAPOSÍ E DOENÇA DE CASTLEMAN MULTICÊNTRICA EM PACIENTE COM HIV E COMPLICAÇÕES HEMATOLÓGICAS E INFECCIOSAS: UM RELATO DE CASO

FP Borges^a, GL de Macedo^a, VAM Funke^b, LS Quinelato^b, MK Kersul^b, CL Brenner Burda^b, BMMds Herlain^b, TD de Oliveira^b, H Borato^b, AC Amaral^b, PSM Mendes^b, LR Savitski^b, HV Leal^b

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

^b Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: O herpesvírus humano 8 (HHV-8) é um vírus oncogênico associado a diversos transtornos, tais quais o sarcoma de Kaposi (SK) e a doença de Castleman multicêntrica (DCM), coletivamente conhecidas como doenças associadas ao HHV-8 (KADs). Essas patologias têm maior incidência em pessoas vivendo com HIV/AIDS (PVHA), especialmente em um cenário de alta imunossupressão, e constituem um desafio no diagnóstico e manejo. O SK é um tumor vascular oncogênico, causado pelo HHV-8, em que as lesões se estendem de regiões de epitélio a regiões de mucosas. Já a DCM é uma doença linfoproliferativa não clonal, caracterizada por uma inflamação sistêmica que gera uma série de manifestações citopatológicas, e é considerada multicêntrica por ser causada pelo HHV-8. O caso a seguir apresentado descreve um paciente imunocomprometido (PVHA) acometido por múltiplas KADs, incluindo SK disseminado, DCM e anemia hemolítica autoimune (AHAI) refratária, que evoluiu com desfecho desfavorável. **Descrição do caso:** C.S.P., 30 anos, masculino, PVHA com diagnóstico em 2015. Em junho de 2022, iniciou acompanhamento oncológico após confirmação de SK com acometimento cutâneo, pulmonar, linfonodal e gastrointestinal. Realizou quimioterapia com paclitaxel, com resposta parcial. Em dezembro de 2023, apresentou recidiva, com reinício do tratamento quimioterápico. Em março de 2025, o paciente desenvolveu quadro de anemia severa, icterícia e

sinais laboratoriais de hemólise, com elevação de DHL, bilirrubina indireta e queda de haptoglobina. O diagnóstico de AHAI mista foi confirmado por teste da antiglobulina direta (Coombs) positivo para IgG e C3d e presença de crioaglutininas. A investigação da causa base revelou linfonodomegalias axilares e mediastinais, cuja biópsia foi compatível com Doença de Castleman. Iniciado tratamento com corticoterapia sistêmica e rituximabe, sem resposta após 3 semanas e com manutenção de alta demanda transfusional. Adicionados alfaepoetina e tocilizumabe, obteve-se controle clínico parcial. Durante a evolução, uma recidiva de SK cutâneo ativo foi tratada com paclitaxel, obtendo resposta clínica importante e permitindo o desmame da imunossupressão. Após o 3º ciclo de paclitaxel, houve recaída da AHAI. Foi submetido a esplenectomia de urgência, com redução transfusional imediata, mas persistência do padrão hemolítico laboratorial. O paciente evoluiu com quadro séptico e rápida deterioração clínica, culminando em óbito. **Conclusão:** O caso evidencia a complexidade da abordagem clínica em PVHA com múltiplas doenças associadas ao HHV-8. A coexistência de SK, DCM e AHAI reflete a interação entre imunodepressão, inflamação crônica e disfunção hematológica. O uso de imunobiológicos, como rituximab e tocilizumab, em pacientes com imunidade comprometida, aumentou o risco de infecções oportunistas, conforme observado. A distinção entre atividade viral, progressão neoplásica, autoimunidade e infecção ativa representou um desafio contínuo, que exigiu vigilância intensiva e avaliações clínicas frequentes. A indicação de esplenectomia ocorreu após falhas terapêuticas consecutivas, com resposta clínica parcial. A associação de doenças oportunistas relacionadas ao HHV-8 em PVHA com imunossupressão avançada impõe desafios diagnósticos e terapêuticos significativos. O caso destaca a importância de uma abordagem integrada e multidisciplinar para o monitoramento das complicações hematológicas e infecciosas, com ênfase em intervenções precoces e estratégias individualizadas para redução da morbimortalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104306>

ID - 2025

SEVERE ANEMIA IN RHABDOMYOLYSIS INDUCED BY INFLAMMATORY CYTOKINES

MMP Luciano^{a,b}, FLO Gomes^c, JSV Campelo^c, IPC Tavares^a, EJS Freitas^{a,b}, MOO Nascimento^{a,b}, RS Leal^d, NA Fraiji^c, R Ramasawmy^a, JPM Neto^{a,b,c,e}

^a Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^b Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

^c Programa de Pós-graduação em Ciências Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

^a Pós- Graduação em Farmácia (PPGFAR),
Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador,
BA, Brazil

^e Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de
Fora, MG, Brazil

Introduction: Rhabdomyolysis is a syndrome involving the destruction of skeletal muscle fibers, resulting in the release of intracellular contents, inflammation, and significant damage to organs such as the kidneys. The release of inflammatory cytokines, as IL-1 β , potentiates the immune system's, causing muscle and kidney damage and severe acute anemia. **Objectives:** To describe scientific evidence on elevated IL-1 β levels associated with the progression of severe anemia in rhabdomyolysis. **Material and methods:** This is an integrative literature review conducted in the PubMed and SciELO databases, covering the years 2010 to 2025. Articles published in English and Portuguese were included, using the descriptors: "IL-1 β ", "anemia", "rhabdomyolysis", "erythropoietin", and "inflammatory cytokines". **Results:** The analyzed studies suggest that the massive release of intracellular constituents during rhabdomyolysis triggers a significant inflammatory response, IL-1 β playing a prominent role. This cytokine exerts a direct inhibitory effect on renal erythropoietin production, which is essential for erythropoiesis. In the presence of tissue hypoxia and anemia, continuous inflammatory signaling impedes the compensatory response of the bone marrow. Therefore, there's a clinical worsening that, in severe and untreated cases, can lead to chronic kidney injury, aplasia, the need for hemodialysis, and even death. However, the exacerbated expression of IL-1 β increases oxidative stress, aggravating damage to erythropoiesis, which results in a reduction in the number of circulating erythrocytes and intensifies symptomatology in rhabdomyolysis. **Discussion:** Although rhabdomyolysis can affect any individual due to strenuous activities or dietary factors, it's observed that some individuals have a greater predisposition to elevated IL-1 β levels. This predisposition may be associated with genetic factors, pre-existing conditions, or individual specificities that influence the inflammatory response. **Conclusion:** In addition to increasing the inflammatory response and affecting the immune system, IL-1 β directly impacts hematological processes, generating a cycle that worsens the clinical condition, especially anemia, inflammation, and damage renal function. Strategies aimed at reducing inflammation and restoring blood cell production can significantly improve the clinical prognosis of these patients, reducing morbidity and mortality related to the condition.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104307>

ID – 2928

SÍNDROME HEMOFAGOCÍTICA EM PACIENTE
COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO E
SÍNDROME DE SJÖGREN EM IMUNOTERAPIA
PARA CÂNCER DE COLO DE ÚTERO

VAd Silva ^a, MD Magalhães ^b, LdD Sousa ^b,
NMd Oliveira ^b, BCdO Pires ^b

^a Hospital de Clínicas, Universidade de São Paulo
(USP), São Paulo, SP, Brasil

^b Hospital Nossa Senhora de Fátima, Patos de
Minas, MG, Brasil

Introdução: A síndrome hemofagocítica (SH) é uma condição rara, grave e potencialmente fatal, caracterizada por hiperativação imune desregulada, levando a inflamação sistêmica maciça, falência orgânica e alta mortalidade. Pode ser primária ou secundária a doenças autoimunes, infecções, neoplasias ou imunossupressores. Pacientes com lúpus eritematoso sistêmico (LES) apresentam risco aumentado para SH, especialmente na vigência de imunoterapia e quimioterapia. O reconhecimento precoce e a instituição imediata de tratamento são essenciais, embora o prognóstico permaneça reservado. **Descrição do caso:** Paciente feminina, 54 anos, portadora de LES e síndrome de Sjögren previamente em uso de prednisona e azatioprina, suspensos há 12 meses durante quimioterapia para neoplasia de colo uterino. Realizou 5 sessões de quimioterapia e 3 sessões de imunoterapia. Após a última sessão, evoluiu com febre e tosse, tratada empiricamente para pneumonia com piperacilina-tazobactam. Exames mostraram pancitopenia progressiva (Hb 6,2 g/dL, leucócitos 2.150/mm³, plaquetas 75.000/mm³ → Hb 6,0 g/dL, leucócitos 950/mm³, plaquetas 12.000/mm³), PCR 53–77 mg/L, função renal preservada, urocultura e hemoculturas negativas. Durante a internação manteve febre persistente e tomografia de abdome evidenciou esplenomegalia. Exames laboratoriais demonstraram hipertrigliceridemia (464 mg/dL), hipofibrinogenemia (49,8 mg/dL) e ferritina 5.250 ng/mL. Miелоgrama revelou medula hipocelular, hipoplasia das séries eritroide e megacariocítica, hiperplasia granulocítica com desvio à esquerda e macrófagos com hemofagocitose. Após rastreamento infeccioso, foi instituída pulsoterapia com metilprednisolona 500 mg/dia por três dias. No segundo dia apresentou hematomas extensos em membros inferiores, dor, edema e rebaixamento do nível de consciência, sendo transferida ao CTI. Evoluiu rapidamente para instabilidade hemodinâmica e óbito, apesar das medidas instituídas. **Conclusão:** A SH secundária ao LES é descrita como síndrome de ativação macrófágica (SAM), frequentemente precipitada por infecções, quimioterapia ou imunoterapia. O diagnóstico é desafiador pela sobreposição de sinais com a própria doença de base. Os critérios diagnóstico incluem febre persistente, esplenomegalia, citopenias, hipertrigliceridemia/hipofibrinogenemia, hiperferritinemia e demonstração histológica de hemofagocitose. A mortalidade da SH pode ultrapassar 50%, mesmo com tratamento adequado, devido à tempestade de citocinas e falência múltipla de órgãos. No presente caso, a associação de doença autoimune sistêmica, imunossupressão, câncer e imunoterapia provavelmente contribuiu para a gravidade e evolução fulminante. A síndrome hemofagocítica deve ser considerada em pacientes com doenças autoimunes, febre persistente e citopenias, especialmente na vigência de neoplasia ou uso de imunoterapia. O diagnóstico precoce é fundamental, mas o prognóstico permanece reservado, com alta mortalidade, como evidenciado neste caso.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104308>

ID – 1900

SÍNDROME HIPEREOSINOFÍLICA VARIANTE LINFOCÍTICA (L-HES): A IMPORTÂNCIA DA IMUNOFENOTIPAGEM EM UM DIAGNÓSTICO DESAFIADOR.

MGM Neto, PKF Cavalcanti, LLdSP Domingues, LfDBe Azevedo, CG Pessanha, JMdO Caldas, SIL Kilgore, GBM Szeneszi, VdC Lisboa, CdA Leite

Hospital Universitário Pedro Ernesto (HUPE),
Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Síndrome Hipereosinofílica (HES) é um grupo heterogêneo de doenças caracterizadas por eosinofilia persistente (≥ 1.500 eosinófilos/ μL por mais de 6 meses) e evidência de dano orgânico relacionado à eosinofilia, com exclusão de causas secundárias. A variante linfocítica (L-HES), rara e secundária à proliferação de linfócitos T aberrantes, tem seu diagnóstico embasado na identificação do rearranjo do receptor de células T (TCR) ou de um imunofenótipo aberrante. A sua identificação é crucial devido às implicações terapêuticas e prognósticas. **Descrição do caso:** Paciente do sexo masculino, 43 anos, apresentou nos últimos cinco anos episódios recorrentes de angioedema e urticária, acompanhados ocasionalmente por sibilância e dispnéia. A investigação inicial revelou leucocitose ($13.400/\mu\text{L}$) e eosinofilia ($4.690/\mu\text{L}$). O controle dos sintomas era obtido com prednisona, mas as crises retornavam com a descontinuação. Durante a internação, o desmame da corticoterapia exacerbou os achados clínicos, atingindo 51.650 leucócitos/ μL , com 35.638 eosinófilos/ μL (69%), além de piora da função renal, aumento da desidrogenase láctica (944 U/L) e recrudescência dos sintomas. O rastreio para causas secundárias de eosinofilia (autoimunes, parasitárias, neoplásicas, infecciosas e imunodeficiências) foi exaustivamente realizado. O único achado relevante foi a presença de cistos de *Giardia intestinalis* tratados com albendazol, porém, sem influenciar na progressão da eosinofilia. A investigação hematológica incluiu mielograma, que demonstrou hiperplasia para faixa etária com 75% de eosinófilos em diversos estágios de maturação (meta-eosinófilos e eosinófilos maduros) e com sinais de displasia em série mieloide. As análises moleculares para fusões gênicas BCR-ABL e PDGFRA-FIP1L1 (RT-PCR) foram negativas, afastando as hipóteses de hipereosinofilia associada a leucemia mieloide crônica (LMC) ou neoplasia mieloide/linfoide associada ao rearranjo do receptor de tirosina-quinase (MLN-eo-TK). A citometria de fluxo do aspirado medular identificou, em 100.000 eventos com 93% de viabilidade, eosinófilos em 60,5%, além de uma subpopulação de linfócitos T (0,21%) de tamanho aumentado e com imunofenótipo aberrante CD3-/CD7-/CD8-/CD4+/CD5+ e TCRB1 negativo, sendo altamente sugestivo de L-HES neste contexto clínico-laboratorial. **Conclusão:** A síndrome hipereosinofílica linfocítica é uma etiologia rara de HES, resultante da produção de citocinas pró-eosinofílicas, como IL-5, por linfócitos T clonais. O diagnóstico foi estabelecido pela citometria de fluxo, que detectou uma subpopulação de linfócitos com fenótipo aberrante, embora

não tenha sido realizada a pesquisa de rearranjo do TCR por métodos moleculares para confirmação da clonalidade. O caso ilustra a importância de uma investigação completa em pacientes com eosinofilia refratária, bem como a relevância da citometria de fluxo para o diagnóstico de L-HES, uma condição com desfecho particular. O manejo terapêutico de L-HES difere de outras variantes, com resposta insatisfatória aos inibidores de TK e boa resposta à imunossupressores. Além disso, é importante o monitoramento do paciente devido ao risco de progressão para linfoma T.

Referências:

Amy D. Klion; Approach to the patient with suspected hypereosinophilic syndrome. Hematology Am Soc Hematol Educ Program 2022 Shomali W, Gotlib J. World Health Organization and International Consensus Classification of eosinophilic disorders: 2024 update on diagnosis, risk stratification, and management. Am J Hematol. 2024.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104309>

ID - 1474

UM CASO DE IMUNODEFICIÊNCIA COMUM VARIÁVEL (IDCV) NO HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS (HGRS)

ALC Barbosa

Hospital Geral Roberto Santos (HGRS), Salvador, BA, Brasil

Introdução: A Imunodeficiência comum variável (IDCV) é uma forma relativamente frequente de imunodeficiência primária, encontrada em cerca de 1 em cada 25.000 pessoas, variando de acordo com a etnia. Uma característica adicional da doença é a diminuição persistente do nível de dois dos três principais isótipos de imunoglobulinas (IgA, IgG ou IgM). Em alguns indivíduos, há defeitos nas células T, o que também pode contribuir para o aumento da suscetibilidade a infecções, bem como à patologias autoimunes, processos granulomatosos e a neoplasias. O diagnóstico correto requer exclusão de outras causas de hipogamaglobulinemia e evidência de resposta inadequada a imunizações, com títulos de anticorpos específicos persistentemente baixos. Além disso, deve haver evidências de ausência de anticorpos específicos medidos em resposta a vacinas. Em muitos casos, o diagnóstico só é feito na terceira ou quarta década de vida após infecções recorrentes que envolvem o trato respiratório. **Descrição do caso:** Paciente, sexo feminino, 59 anos, portadora de Lúpus Eritematoso Sistêmico (LES) com bom controle da doença desde 2009. Porém, apresentava infecções respiratórias de repetição com uso frequente de antibioticoterapia e cerca de 4 internamentos anuais. Em novembro de 2023, foi evidenciado em exames de investigação depleção da série de imunoglobulinas e subclasses IgA, IgE, IgG, IgG1, IgG2, IgG3, e IgG4, concluindo o diagnóstico de IDCV. Há 1 ano iniciou o tratamento com Imunoglobulina Humana Intravenosa (IGHV) na dose de 50g EV a cada 21 a 28 dias por tempo indeterminado. Apresentou melhora significativa do quadro, sem registro de

internamento por infecção respiratória no último ano, evidenciando apenas quadros leves de infecção das vias aéreas superiores (IVAS). **Conclusão:** A IDCV é uma doença complexa, marcada por infecções bacterianas recorrentes e comprometimento da diferenciação de células B, sendo frequentemente subdiagnosticada, especialmente em portadores de doenças autoimunes como o LES. O caso relatado evidencia que o início precoce da reposição de imunoglobulina, com doses e intervalos regulares, é determinante para a redução da morbidade, prevenção de complicações pulmonares crônicas e melhora da qualidade de vida. Do ponto de vista clínico, a ausência de novos internamentos e a redução para quadros leves de IVAS após 12 meses de tratamento reforçam a eficácia da IGIV na prevenção de infecções graves. Esse desfecho também destaca a importância da monitorização laboratorial periódica para ajuste individualizado da dose, visando manter níveis séricos adequados de IgG. Assim, a triagem para IDCV deve ser considerada em pacientes com histórico de infecções recorrentes, sobretudo na presença de doenças autoimunes, visando melhor prognóstico e sobrevida. Estudos contínuos são necessários para esclarecer as diversas causas dessa doença, além de possíveis alvos terapêuticos.

Referências:

1. Tam JS, Routes JM. Common variable immunodeficiency. *Revista American Journal Rhinol Allergy*. 2013;27(4):260-5. Milwaukee, Wisconsin, Estados Unidos da América.
2. Bedim VB, Centellas CDR, De Araújo LL, De Souza LMH, Guerra PA, Pinto PCG. Imunodeficiência Comum Variável: Relato de Caso e Revisão da Literatura. *HU Revista*, Ed. Janeiro-Junho. 2016;42(1):27-31. Juiz de Fora (MG).

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104310>

ID – 761

VESÍCULAS EXTRACELULARES PLASMÁTICAS DE PACIENTES COM COVID-19 INDUZEM TOLERÂNCIA IMUNOLÓGICA POR INTERFERÊNCIA NA ATIVAÇÃO DE MO-DCS

LdA Xavier^a, MHG Pereira^a, SV Nolasco^a, TR Freitas^a, JdO Silva^a, ALB de Barros^a, FS Carneiro^a, PS Filgueiras^b, LP de Sousa^a, AdP Sabino^a

^a Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^b Instituto René Rachou/FIOCRUZ, Belo Horizonte, MG, Brasil

Introdução: As vesículas extracelulares (VEs) desempenham papel crucial na comunicação entre células, por sua capacidade de interagir com células-alvo e transportar moléculas

como proteínas, material genético e lipídeos oriundos da célula de origem, atuando como mediadoras da sinalização celular. Encontradas em abundância no sangue/plasma, essas vesículas carregam informações relevantes, podendo ser consideradas reservatórios de biomarcadores em diversas patologias incluindo infecções virais como a COVID-19. **Objetivos:** Este estudo objetivou investigar o potencial imunomodulador de VEs isoladas do plasma de pacientes com COVID-19, com Síndrome Respiratória Aguda Grave (SRAG) e controles saudáveis. Avaliou-se o perfil fenotípico de células dendríticas derivadas de monócitos (mo-DCs) expostas às VEs, bem como a capacidade funcional dessas células na ativação de linfócitos T em uma reação leucocitária mista (MLR). **Material e métodos:** As VEs foram obtidas por ultracentrifugação de amostras plasmáticas de indivíduos com COVID-19 (moderado/grave), SRAG e controles. O sangue periférico de doador saudável foi utilizado para isolar monócitos, diferenciados in vitro em mo-DCs com IL-4 e GM-CSF (50 ng/mL). Durante a diferenciação celular foram adicionadas VEs de pacientes com COVID-19 (DC/VE COV), SRAG (DC/VE SRAG) e de controles indivíduos saudáveis (DC/VE CTRL). Posteriormente, as DCs foram estimuladas com LPS por 48 horas para induzir a maturação. A caracterização fenotípica foi feita por citometria de fluxo, com análise dos marcadores HLA-DR, CD80, CD86, CD11c, CD14 e PD-L1. Um ensaio funcional foi realizado por MLR com linfócitos T alogênicos, observando a resposta imune adaptativa induzida. **Resultados:** As DC/VE COV apresentaram redução na expressão de HLA-DR e CD86 em comparação com DC/VE SRAG e DC/VE CTRL. Também houve aumento de CD14 nas DC/VE COV em relação às DC/VE SRAG, sugerindo que VEs de pacientes com COVID-19 induzem um fenótipo imaturo nas mo-DCs. Na MLR, as DC/VE COV promoveram elevação de células T reguladoras, além de menor produção de IL-2 por células T CD8+, aumento na expressão de PD-1 em T CD8+ e de CTLA-4 em T CD4+ e CD8+, indicando possível indução de tolerância periférica. Ademais, linfócitos T CD4+ co-cultivados com DC/VE COV secretaram níveis reduzidos de IFN- γ e TNF. **Discussão e conclusão:** O presente trabalho indica que possivelmente o SARS-CoV-2 influencia no processo maturativo e fenotípico de mo-DCs através de vesículas extracelulares. DCs com fenótipo tolerogênico tendem a ter diminuição na expressão de marcadores co-estimulatórios e MHC-II e alguns estudos reforçam a influência da infecção por COVID-19 na maturação destas células, e deste modo, este trabalho corrobora com tais evidências além de comprovar que vesículas extracelulares também são responsáveis pela regulação imune neste processo através da comunicação intercelular. Concluímos que as VEs do plasma de pacientes com COVID-19 moderado/grave apresentaram capacidade de modular negativamente a resposta imune, inibindo a maturação de mo-DCs e a ativação efetora de linfócitos T CD4+ e CD8+. Esse mecanismo parece característico da infecção por SARS-CoV-2, diante das diferenças em relação às respostas induzidas por VEs associadas a outras infecções respiratórias de provável origem viral.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104311>