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 Janeriro, 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 (sepse, 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 Sepse/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/HbSβ0) (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 ~= 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