

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 álgicas 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 álgica 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