

aproximadamente 10% a 20% dos pacientes. Nesses casos, o uso precoce de Rituximabe, anticorpo monoclonal anti-CD20, tem sido eficaz, apresentando taxas de resposta clínica entre 74% e 95%. Estudos evidenciam que a combinação do Rituximabe com a terapia padrão aumenta significativamente a recuperação plaquetária, reduz o tempo de hospitalização e diminui a incidência de recidivas, com remissão observada em até 89% dos casos em menos de um mês. Portanto, embora a plasmaférese continue sendo o pilar do tratamento da PTT, é fundamental o reconhecimento precoce da refratariiedade para a rápida introdução de terapias imunossupressoras adicionais. O Rituximabe constitui uma opção bem estabelecida para obtenção de resposta clínica sustentada, melhorando o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104969>

ID – 2493

#### RECENT ADVANCES IN THE FIELD OF HEMOPHILIA DIAGNOSIS AND TREATMENT

APS Correia <sup>a</sup>, RS Leal <sup>b</sup>, ÉJS Freitas <sup>c,d</sup>,  
MMP Luciano <sup>c,d</sup>, AP Alcantara <sup>e</sup>, FLO Gomes <sup>e</sup>,  
MOO Nascimento <sup>c,d</sup>, SRL Albuquerque <sup>c</sup>,  
R Ramasawmy <sup>e</sup>, JPM Neto <sup>c,d,e,f</sup>

<sup>a</sup> Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

<sup>b</sup> Pós-Graduação em Farmácia (PPGFAR), Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brazil

<sup>c</sup> Programa de Pós-Graduação em Imunologia Básica e Aplicada (PPGIBA), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

<sup>d</sup> Programa de Pós-Graduação em Ciências Farmacêuticas (PPGCF), Universidade Federal do Amazonas (UFAM), Manaus, AM, Brazil

<sup>e</sup> Programa de Pós-Graduação em Ciências

Aplicadas à Hematologia (PPGH), Universidade do Estado do Amazonas (UEA), Manaus, AM, Brazil

<sup>f</sup> Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de Fora, MG, Brazil

**Introduction:** Hemophilia is a rare hereditary bleeding disorder caused by a deficiency of coagulation factors VIII (hemophilia A) or IX (hemophilia B). It is inherited in an X-linked recessive pattern. This condition has been shown to impair the coagulation cascade, which can lead predisposing patients to spontaneous and recurrent bleeding, particularly in joints and muscles. This was a significant impact on the patient's quality of life. **Objectives:** This study is a literature review with the objective of systematizing the extant knowledge regarding the pathophysiology, clinical manifestations, diagnostic methods, and therapeutic strategies of hemophilia. **Material and methods:** A narrative literature review was conducted through searches in the PubMed, SciELO, Web of Science, Scopus, and Google Scholar databases. Publications from the last five years (2020–2025) were prioritized,

and those in Portuguese, English and Spanish were included. The following descriptors were utilized: The following terms are relevant to the study: "Hemophilia", "Factor VIII", "Factor IX", "Diagnosis", "Treatment", "Gene therapy", and their equivalents in other languages. **Results:** The underlying pathophysiology of hemophilia is characterized by genetic mutations that impair the production of coagulation factors, particularly factor VIII or IX. Hemophilia A, which accounts for 85% of cases, is the most prevalent form of the condition. Common complications associated with hemophilia A include hemarthroses, severe arthropathies, and the development of inhibitors. Diagnostic methods employed to identify these complications include clinical and laboratory tests such as aPTT, OSCA, and CSA, as well as molecular techniques, including Next-Generation Sequencing (NGS). Treatment has evolved with the advent of plasma-derived and recombinant factor VIII/IX concentrates, as well as novel approaches such as emicizumab (a bispecific antibody), bypassing agents (aPCC and rFVIIa), and gene therapy, which enables sustained expression of factors through viral vectors (AAV). **Conclusion:** Notwithstanding the strides made in the therapeutic realm, persistent challenges remain, including the exorbitant cost of treatments, the emergence of inhibitors and the paucity of diagnostic resources in regions characterized by inadequate infrastructure. The integration of novel technologies, including gene therapy and monoclonal antibodies, has demonstrated considerable potential. However, the effective implementation of these technologies is contingent upon the establishment of comprehensive public policies that ensure equitable access and utilization.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104970>

ID – 3172

#### RELATO DE CASO: HEMOFILIA ADQUIRIDA EM PACIENTE COM ARTRITE IDIOPÁTICA JUVENIL

BPd Santos, ICR Diogo, EB Riscarolli, LN Veloso, JJV Júnior, JdF Tavares, KG Frigotto, VRGdA Valviesse

Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

**Introdução:** A hemofilia adquirida consiste em uma coagulopatia rara, caracterizada pela formação de autoanticorpos contra o fator VIII, levando a quadros hemorrágicos potencialmente graves, geralmente em pacientes sem histórico prévio de distúrbios hematológicos. Entre os fatores predisponentes, destacam-se doenças autoimunes, neoplasias, infecções e o período pós-parto. Dada à elevada morbimortalidade, o reconhecimento clínico e laboratorial precoce é fundamental,

sobretudo em pacientes com comorbidades prévias e histórico de imunossupressão. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 51 anos, com Artrite Idiopática Juvenil (diagnosticada aos 2 anos), Diabetes Mellitus tipo 2 (DM2) e dislipidemia, em uso contínuo de Metotrexato e Etanercepte, restrita ao leito. Iniciou atendimento por dor intensa e edema súbito em joelho direito, associados a desconforto abdominal progressivo e hematoma. Ao exame físico, apresentava mau estado geral, fáscies de dor, hipocorada, além de perfusão capilar periférica prejudicada. Abdome rígido e doloroso à palpação superficial, com hematoma em fossa ilíaca esquerda e hipogástrico. Joelho direito com edema, sinais de hemartrose e dor intensa à mobilização. Perda de mobilidade distal nos quatro membros e atrofia muscular secundária à AIJ. Os exames evidenciaram anemia grave (5,5 g/dL), normocítica (VCM 80 fL), com reticulocitose (15%), leucocitose (20.000 mm<sup>3</sup>), colestase laboratorial (GGT de 80 mg/dL e FA de 150 mg/dL) sem elevação de transaminases, função renal discretamente comprometida (Cr 1,5 mg/dL) e cinética do ferro compatível com deficiência grave (Ferritina de 4 mcg/dL e Sat. transferrina de 5%). O coagulograma mostrou prolongamento importante do PTT (50 segundos), ausência de correção no teste da mistura e redução acentuada do fator VIII (3%), compatível com inibidor adquirido de fator VIII. Foi iniciado fator VII recombinante (agente de bypass) com melhora do sangramento e parcial normalização do coagulograma. Introduzido antibiótico de amplo espectro, Vancomicina e Cefepime, por suspeita de foco cutâneo/partes moles. Realizadas três transfusões de concentrado de hemácias com melhora da anemia. Apesar da estabilização da coagulopatia e controle do sangramento, evoluiu com piora infecciosa, insuficiência renal e insuficiência respiratória, culminando em óbito. **Conclusão:** O caso ilustra a gravidade da hemofilia adquirida associada a doença autoimune em paciente imunossuprimida, com apresentação clínica exuberante e evolução fulminante. O reconhecimento rápido do distúrbio, a partir do prolongamento isolado do PTT, do teste da mistura sem correção e da dosagem reduzida do fator VIII, permitiu instituição precoce do tratamento com agente de bypass para o controle hemostático. Apesar da resposta inicial favorável, complicações infecciosas e falência orgânica múltipla foram determinantes para o desfecho desfavorável, ressaltando a necessidade de abordagem multidisciplinar e vigilância intensiva nesses casos raros.

#### Referências:

- Zuner E, Désage S, Rezigue H, Dargaud Y, Lienhart A, Nougier C. Current trends and advances in the management of acquired Hemophilia A. *Blood Rev.* 2025 Jul 12:101320. doi: 10.1016/j.blre.2025.101320. Epub ahead of print. PMID: 40683780.
- Pai M. Acquired Hemophilia A. *Hematol Oncol Clin North Am.* 2021;35(6):1131-1142. doi: 10.1016/j.hoc.2021.07.007. Epub 2021 Sep 15. PMID: 34535289.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104971>

ID – 1358

#### SANGRAMENTO GRAVE EM PACIENTE COM DEFICIÊNCIA LEVE DE FATOR VII E LMMC EM VIGÊNCIA DE PLAQUETOPENIA

RCR Queiroz, ACR Marques, MM Garcia, CLN Gomes, CC Justino, CMDS Pinto, L Miloni, FR Kerbawy, SV Antunes

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

**Introdução:** A deficiência de Fator VII (FVII) é coagulopatia hereditária rara, com prevalência de 1:500.000 na população geral, caracterizada pela ausência de correlação direta entre os níveis plasmáticos do fator e a gravidade das manifestações hemorrágicas. Devido à sua heterogeneidade clínica, o manejo dessa condição é desafiador e tenta-se identificar possíveis preditores de risco para sangramento. Este caso descreve paciente diagnosticada com Leucemia Mielomonocítica Crônica (LMMC) que, durante o condicionamento para Transplante de Medula Óssea (TMO), apresentou sangramento grave, recebendo o diagnóstico de deficiência hereditária leve de FVII. **Descrição do caso:** Sexo feminino, 72 anos, previamente hipertensa e portadora de insuficiência cardíaca com fração de ejeção preservada, teve diagnóstico de LMMC tipo 1, alto risco, em julho/2024, confirmado pelo estudo medular. No diagnóstico, apresentava sintomas há cerca de 6 meses, caracterizados por fraqueza e petequias, além de exames laboratoriais evidenciando anemia, leucocitose e plaquetopenia. Pela progressão das citopenias, necessidade contínua de suporte transfusional com ausência de incremento plaquetário e falha terapêutica com o uso de hidroxiuréia, foi encaminhada para TMO alogênico em maio/2025. Durante internação para realização de condicionamento de intensidade reduzida (FluBu2), foi realizada punção única da veia jugular interna direita, para passagem de cateter venoso central guiada por ultrassonografia. Nos dias subsequentes, evoluiu com extenso hematoma cervical, estendendo até região torácica. Exames laboratoriais: contagem plaquetária: 15.000 mm<sup>3</sup>; TTPa R: 0,98; RNI: 1,79, com correção após teste da mistura. Diante do sangramento desproporcional e alteração do RNI, foi dosado FVII, que revelou 22%, confirmando o diagnóstico de Deficiência Hereditária Leve de FVII. Até este diagnóstico, apesar dos diversos desafios hemostáticos ao longo da vida como extrações dentárias, partos cesáreos e histerectomia, nunca havia apresentado sangramentos anormais. Após a identificação da deficiência, foi iniciado tratamento com concentrado de FVII ativado recombinante (rFVIIa), com melhora parcial do hematoma pós-punção. Entretanto, surgiram novos sangramentos ao longo do período de TMO alogênico, como hematoma em língua e hematúria, mantendo-se até hoje (D+60) com plaquetopenia persistente e uso de rFVIIa, se sangramentos. **Conclusão:** A ampla heterogeneidade das manifestações hemorrágicas em