

agregação plaquetária, levando a problemas de coagulação, além da formação de macroplaquetas. **Descrição do caso:** Paciente do sexo feminino, 32 anos, em 2019 foi encaminhada de uma Unidade de Pronto Atendimento (UPA) para um hospital de atenção terciária no oeste do Paraná devido a anemia e plaquetopenia. Desde a infância, relata episódios recorrentes de sangramentos prolongados, como epistaxes, gengivorragias e equimoses espontâneas. Histórico de consanguinidade entre os pais, elevando a chance de doenças genéticas, como SBS. A paciente mencionou ter tido um irmão gêmeo com sintomas semelhantes, que evoluiu a óbito após hemorragia decorrente de trauma. Inicialmente a paciente foi diagnosticada com Púrpura Trombocitopênica Idiopática e submetida à esplenectomia em 2006, porém não apresentou melhora significativa do quadro. Durante sua terceira gestação, em 2020, a paciente passou a ser acompanhada pelo hemocentro, relatou que nas duas primeiras gestações houve sangramento. Exames hematológicos evidenciaram anemia microcítica e hipocrômica, contagem plaquetária variando entre 30.000 e 90.000, e presença de macroplaquetas. Foi instituído tratamento com sulfato ferroso e ácido tranexâmico (agente antifibrinolítico). Em 16/10, foi internada para indução do parto com misoprostol, recebendo transfusão de plaquetas prévia. O parto transcorreu sem intercorrências, e a paciente recebeu alta em 21/10, orientada para que retornasse de imediato em caso de sangramento grave. Retornou diversas vezes nos anos seguintes devido à plaquetopenia, necessitando de transfusões de plaquetas. Iniciou o uso de anticoncepcional para evitar menstruações e reduzir sangramentos. Foi realizado o teste de aglutinação plaquetária induzida pela ristocetina, um ensaio aplicado no diagnóstico de distúrbios de agregação plaquetária, apresentando resultado de 131%, excluindo o diagnóstico de Doença de Von Willebrand. Registros indicam que o hemocentro recusou iniciar o tratamento específico, alegando ausência de diagnóstico firmado. Para confirmação da SBS, seria necessária citometria de fluxo. Estava prevista a transferência para Hospital de referência para investigação, mas não há evidências de que o encaminhamento tenha ocorrido. **Conclusão:** O caso evidencia a dificuldade diagnóstica da Síndrome de Bernard-Soulier, a presença de macroplaquetas, histórico familiar positivo e ausência de resposta à esplenectomia deveriam ter levantado suspeita de SBS precocemente. A ausência de exames confirmatórios atrasou o diagnóstico e tratamento adequado. A experiência aqui relatada evidencia a urgência de protocolos mais eficazes para diagnóstico e tratamento da Síndrome de Bernard-Soulier, visando reduzir morbidade e melhorar qualidade de vida dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104995>

ID – 3058

#### TROMBOCITOPENIA INTERMITENTE EM PACIENTE COM DEFICIÊNCIA HEREDITÁRIA DE ADAMTS13 E EVENTO TROMBÓTICO ARTERIAL

CM Melo, TadS Pereira, ML Puls, CB Prato, MCMda Macedo, RL Silva, PEM Flores, LB Lanza, JN Cavalcante, PM Yamamoto

Instituto Brasileiro de Controle do Câncer (IBCC),  
São Camilo, São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A Púrpura Trombocitopênica Trombótica (PTT) hereditária ou síndrome de Upshaw-Shulman caracteriza-se por deficiência congênita de ADAMTS13, com risco de trombose e plaquetopenia recorrente. Tem interesse médico-científico pela raridade da condição e curso grave se não tratada adequadamente. O objetivo deste trabalho é trazer um relato caso observacional e descritivo de paciente com PTT hereditária. **Descrição do caso:** Paciente feminina, com antecedente familiar (irmã) de PTT hereditária, aos 28 anos, apresentava plaquetometria de 110.000 mm<sup>3</sup> em exames de seguimento, sem sintomas. Evoluiu na época com equimoses difusas e queda da plaquetometria para 65.000 mm<sup>3</sup>. Iniciou corticoterapia, com hipótese diagnóstica de Púrpura Trombocitopênica Idiopática (PTI). Apresentou AVC isquêmico em território da artéria cerebral média esquerda, com plaquetas em torno de 21.000 mm<sup>3</sup>. Considerando o quadro atípico para PTI, foi realizada investigação complementar com dosagens de ADAMTS13 com atividade reduzida (1,4%, valor de referência 68–163%) e inibidor indetectável (<0,4 BEU), haptoglobina indetectável e teste da antiglobulina direto negativa, confirmando PTT hereditária. Durante seguimento, apresentou episódios intermitentes de equimoses espontâneas com plaquetas oscilando entre 60 e 200.000 mm<sup>3</sup>; Iniciou-se, então, transfusões quinzenais e, posteriormente mensais de plasma fresco congelado (15 mL/kg), até atingir plaquetometria 200.000 mm<sup>3</sup> e ausência de novos eventos trombóticos ou sangramentos até a data da redação deste artigo. **Conclusão:** Este caso ilustra a oscilação do número de plaquetas vinculada à atividade deficiente de ADAMTS13, com crises hemorrágicas discretas e ocorrência de trombose arterial grave mesmo com valores plaquetários baixos. A ausência de inibidor e histórico familiar reforçam a natureza hereditária do diagnóstico. O uso profilático de PFC permitiu estabilização clínica e laboratorial. A apresentação tardia de AVC após plaquetopenia ressalta a importância do monitoramento rigoroso em pacientes com PTT hereditária. Pacientes com PTT hereditária apresentam risco de trombose arterial mesmo em fases de plaquetopenia grave. A suplementação profilática de ADAMTS13 via plasma podem prevenir eventos trombóticos e estabilização hematológica. Seguimento clínico e laboratorial baseada em atividade de ADAMTS13 é fundamental para manejo adequado e prevenção de complicações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104996>

ID – 2747

#### TROMBOCITOPENIA NEONATAL ALOIMUNE NO HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN

LMA Santos, LFB Honorato Junior, RD Conserva, LD Santos, MFM Sirianni, TH Costa, MG Aravechia, CB Bub, JM Kutner, EP Bastos

Hospital Israelita Albert Einstein, São Paulo, SP, Brasil

**Introdução:** A Trombocitopenia Aloimune Fetal Neonatal (TAFN) é uma causa de plaquetopenia em neonatos, decorrente da lise plaquetária por anticorpos maternos contra antígenos fetais, os quais são herdados do pai, especialmente o HPA-1a (mais de 80%). Como encontram-se ausentes na mãe, ela pode desenvolver uma resposta imune, resultando na formação dos anticorpos anti-HPA. Existem casos em que não são identificados os anticorpos anti-HPA, mas sim os anticorpos maternos contra os Antígenos Leucocitários Humanos (HLA) de classe I. Em contrapartida, a fisiopatologia deste anticorpo anti-HLA na gênese desse distúrbio ainda é incerta. A apresentação clínica é variável, desde trombocitopenia até, nos casos mais graves, hemorragia intracraniana. A plaquetopenia é definida por uma contagem plaquetária inferior a 150.000 células/mL, com risco hemorrágico quando abaixo de 30.000 células/mL. A maioria dos quadros de hemorragia ocorre durante a gestação, especialmente antes da 30ª semana. O diagnóstico é confirmado pela presença de anticorpos anti-plaquetários no soro materno, porém a TAFN é um diagnóstico de exclusão, quando as outras causas forem descartadas. O tratamento envolve a manutenção das plaquetas em níveis superiores a 50.000. Se houver necessidade de transfusão plaquetária, a melhor opção é a materna, pois não serão destruídas pelos antígenos anti-HPA. **Objetivos:** Revisar casos clínicos de neonatos com TAFN, abordando a fisiopatologia e a avaliação de anticorpos antiplaquetários. **Material e métodos:** Este é um estudo descritivo, com análise de incidência e transversal retrospectivo da TAFN em neonatos nascidos no Hospital Israelita Albert Einstein, durante os anos de 2019 a 2025. Foi realizada a análise de 8 prontuários, sendo que a análise da especificidade dos anticorpos plaquetários foi realizada através do KIT PAKLX (Immucor®) para a pesquisa de anticorpos HPA e HLA. **Resultados:** A incidência dessa afecção no estudo foi de 1 em 2578 gestações, enquanto na literatura, estima-se de 1 em 1.5002. A maior parte era secundigesta (3/8) e sem abortos prévios (5/8). Embora na maioria dos casos o feto tenha sobrevivido (7/8), 1 deles apresentou um óbito fetal na 10ª semana de gestação, muito provavelmente decorrente de uma hemorragia durante a gestação. Os anticorpos detectados foram o anti-HLA classe I (3/8), anti-HPA 1a (3/8), anti-HPA 5b (1/8) e anticorpo GP IIa/IIIb (1/8, sendo impossível a determinação da especificidade devido à panreatividade da glicoproteína). **Discussão e Conclusão:** O diagnóstico TAFN é subdiagnosticado devido a manifestação subclínica ou pela falta de recursos para investigação. O anticorpo anti-HPA foi encontrado em 5 soros maternos, sendo prioritariamente a especificidade anti-HPA 1a. Em alguns casos, com quadro clínico compatível, foram detectados anticorpos anti-HLA, ambos compatíveis com a literatura. O trabalho reforça a relevância do diagnóstico de TAFN, ressaltando a incidência em um serviço de referência, em que a correta educação médica para os diagnósticos diferenciais e a presença de laboratórios de referência são elementos essenciais para o conhecimento dessa patologia.

#### Referências:

- Kao KJ, et al. Quantitative analysis of platelet surface HLA by W6/32 anti-HLA monoclonal antibody. *Blood*. 1986;68(3):627-32.
- de Vos TW, et al. Epidemiology and management of fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia. *Transfusion and Apheresis Science*. 2020;59(1):102704.
- Bertrand G, et al. How do we treat fetal and neonatal alloimmune thrombocytopenia? *Transfusion*. 2014;54(7):1698-1703.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104997>

#### HEMOSTASIA E PAREDE VASCULAR: TROMBOSE

ID – 559

#### A HYBRID MECHANISTIC-MACHINE LEARNING MODEL FOR PREDICTING RECURRENT VENOUS THROMBOEMBOLISM

MA Bannoud<sup>a</sup>, TD Martins<sup>b</sup>, SadL Montalvão<sup>a</sup>, JM Annichino-Bizzacchi<sup>a</sup>, RM Filho<sup>a</sup>, MRW Maciel<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Universidade Estadual de Campinas, Campinas, SP, Brazil

<sup>b</sup> Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), Diadema, SP, Brazil

**Introduction:** Recurrent Venous Thromboembolism (RVTE) remains a significant clinical challenge due to its high morbidity and the limited predictive performance of current risk scores. Two primary approaches have been explored for RVTE prediction: (i) Machine Learning (ML) models, which utilize diverse clinical features but often lack physiological interpretability, and (ii) Mechanistic models of thrombus formation, which offer physiological insight but rarely integrate routine clinical or hematological data. **Objectives:** This study presents a hybrid modeling framework that integrates Artificial Neural Networks (ANNs), Ordinary Differential Equations (ODEs), and explainable Artificial Intelligence (XAI) to improve both the predictive accuracy and interpretability of RVTE risk. By combining clinical and hematological data with patient-specific kinetic parameters derived from a mechanistic model of the coagulation cascade, along with thrombin generation dynamics and clinical outcomes, the approach effectively bridges data-driven learning and physiological understanding. **Material and methods:** Data from 235 patients with a first episode of Venous Thromboembolism (VTE) were used, with 164 for model training and 71 for external validation. A hybrid model was developed by integrating a Multilayer Perceptron (MLP) with a mechanistic system of ODEs simulating the coagulation cascade. The MLP mapped 39 clinical and hematological features to eight sensitive kinetic parameters, which were then used to simulate patient-specific thrombin generation and compute the Endogenous Thrombin Potential (ETP). ETP values were used in a classification stage to predict RVTE risk. A total of 192 model configurations, combining different data preprocessing strategies and eight Metaheuristic Optimization Algorithms (MOAs), were evaluated to identify the best-performing approach. **Results:** The top-performing model, named ANN-ODE-GWOb, was optimized using the Grey Wolf