

inibidor realizaram Imunotolerância (ITI). A inclusão seguiu critérios nacionais: falha de ITI e inibidores ≥ 500 UB. O tempo médio de uso do emicizumabe foi de 14-meses (out/2023 a nov/2024). O histórico de sangramento foi avaliado, incluindo taxa anual de sangramento (ABR) e presença de articulações-alvo. **Resultados:** A média de idade foi 12-anos (mediana: 8), predominando pacientes pediátricos. Dois pacientes foram elegíveis por falha de ITI (inibidores > 500 UB). O tempo médio de ITI foi de 22-meses (mediana: 29), com títulos históricos até 4000 UB. Antes do emicizumabe, a média de inibidores era 856 UB (mediana: 185 UB). A média de ABR era 3-ano, com joelho e tornozelo como articulações-alvo mais comuns. Após início da profilaxia, houve redução expressiva de sangramentos; apenas um episódio muscular foi registrado no deltóide esquerdo relacionado a 1ª aplicação do medicamento. Não ocorreram eventos adversos. **Discussão e conclusão:** Os dados corroboram os estudos HAVEN, demonstrando eficácia e segurança do emicizumabe. Mesmo em pacientes com falha de ITI e inibidores persistentes, observou-se controle hemostático, estabilidade clínica e melhora na qualidade de vida. A inclusão via convênio, sem ITI, ampliou o acesso à terapia. Apesar da amostra limitada, os resultados são consistentes e promissores, alinhando-se à literatura internacional. O emicizumabe mostrou-se eficaz e seguro na profilaxia de pacientes com HAG, com ou sem inibidores, reduzindo a ABR e sem complicações relevantes, reforçando seu valor nos protocolos nacionais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105078>

ID – 904

PROLONGAMENTO ISOLADO DE TTPA EM CRIANÇA DE 4 ANOS: DEFICIÊNCIA DE FATOR XII SEM REPERCUSSÃO CLÍNICA

DR Moreira ^a, MB Marques ^a, FGDAL Moreira ^b, ABF Diniz ^c

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia do Piauí (Hemopi), Teresina, PI, Brasil

^b Hospital Universitário da Universidade Federal do Piauí (HU-UFPI), Teresina, PI, Brasil

^c Centro Universitário UniFacid, Teresina, PI, Brasil

Introdução: A investigação de alterações laboratoriais em exames pré-operatórios é um desafio comum na prática clínica, especialmente em pediatria. O prolongamento isolado do Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPA) pode sugerir coagulopatias hereditárias, mas nem sempre está associado a risco hemorrágico real. A deficiência de fator XII é um exemplo clássico de alteração laboratorial que não se correlaciona com sangramento clínico. **Descrição do caso:** Menino de 4-anos, previamente hígido, foi encaminhado para avaliação hematológica após alteração em exames de rotina solicitados pelo otorrinolaringologista no pré-operatório de adenoamigdalectomia. O TTPA veio prolongado (41 segundos; referência: até 32s), com Tempo de Protrombina (TP) normal. O exame foi repetido em outro laboratório, confirmando o padrão de prolongamento isolado do TTPA. O paciente não

apresentava histórico pessoal de sangramentos espontâneos ou provocados, nunca havia sido submetido a cirurgias ou procedimentos invasivos, tampouco apresentava equimoses, epistaxes, sangramentos em mucosas ou após traumas. A história familiar também era negativa para coagulopatias ou sangramentos anormais. Diante do achado persistente de TTPA prolongado, foi realizado painel de investigação de coagulopatias com dosagem dos fatores VIII, IX, X, XI, XII, além do estudo completo para doença de von Willebrand (atividade, antígeno e cofator ristocetina). Todos os resultados estavam dentro da normalidade, exceto pelo fator XII, com atividade de 30%. A dosagem foi repetida em nova coleta, confirmando o valor reduzido. A deficiência de fator XII (fator de Hageman) é uma condição rara, autossômica recessiva, geralmente assintomática. Embora promova o prolongamento isolado do TTPA em exames in vitro, não está associada a sangramentos espontâneos ou complicações hemorrágicas em procedimentos cirúrgicos. O fator XII participa da via intrínseca da coagulação, mas sua ausência não compromete a formação de fibrina no organismo, uma vez que a via extrínseca é suficiente para iniciar e sustentar a coagulação in vivo. Diversos estudos e relatos clínicos já demonstraram que indivíduos com deficiência total ou parcial de fator XII não requerem tratamento ou medidas profiláticas especiais para realização de cirurgias, inclusive de grande porte. O achado laboratorial, embora importante para evitar condutas desnecessárias, não implica contraindicação ou necessidade de adiamento do procedimento cirúrgico. **Conclusão:** Este caso reforça a importância da correlação clínico-laboratorial e do conhecimento da fisiologia da coagulação para evitar intervenções indevidas. O prolongamento isolado do TTPA deve ser interpretado com cautela, especialmente na ausência de sintomas hemorrágicos. A deficiência de fator XII, embora altere o TTPA, não contraindica cirurgias eletivas e não representa risco aumentado de sangramento.

Referências:

Mishra L, Lee D, Ho KM. Incidence of factor XII deficiency in critically ill patients with a prolonged activated partial thromboplastin time: a prospective observational study. *Blood Coagulation Fibrinolysis*. 2023;34(6):364-9.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105079>

ID – 2089

RELATO DE CASO DA HEMOGLOBINA S ASSOCIADA À HEMOGLOBINA KÖLN (VAL98MET): CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL

MdO Rezende ^a, PdV Rezende ^b, ACSe Silva ^a, MB Viana ^a

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

^b Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Avaliar se a associação HbS/Köln comporta-se como doença falciforme ou traço falciforme. **Metodologia:** Descrição de caso com associação HbS/Köln em hemocentro por meio

de análise de prontuário, dos exames realizados e revisão da literatura. **Descrição do caso:** Trata-se de paciente do sexo feminino nascida em setembro de 2007. Na triagem neonatal, tanto por focalização isoeletrica (isoelectric focusing, IEF) como por High Performance Liquid Chromatography (HPLC), o padrão foi FSA. Estudo familiar revelou mãe AS e pai AA. Iniciado acompanhamento no ambulatório da Fundação Hemominas de Belo Horizonte, ainda nos primeiros meses de vida. Nessa ocasião, apresentava anemia leve e reticulocitose. Com um ano de vida, observou-se esplenomegalia. Aos 4-anos, apresentou quadro infeccioso respiratório que evoluiu com queda de hemoglobina até 3 g/dL. Foi internada no CTI, sendo necessária transfusão de concentrado de hemácias por três vezes. Não teve mais intercorrências durante a infância e adolescência, mas manteve esplenomegalia e reticulocitose. Ao longo da vida, foi submetida ao exame de doppler transcraniano. Em todas as avaliações, o resultado foi de baixo risco para acidente vascular cerebral. Fundo de olho e ecocardiograma não mostraram alterações. Ultrassom abdominal aos 14-anos mostrou esplenomegalia de 17 cm. Atualmente, a paciente tem 17-anos, mantém hemoglobina em torno de 11,7 g/dL, VCM de 92,3 fL, HCM de 26,5 pg e reticulocitose de 9,6%. Como parte de estudo sobre crianças com S β -talassemia, o gene HBB foi sequenciado em 2015 e revelou a mutação GTG>ATG no códon 99 (HBB:c.295G>A; p.Val98Met), característico da Hb Köln, além da mutação GAG>GTG no códon 7, característico da Hb S. Em 2019, a IEF revelou Hb SA. A HPLC no equipamento Variant II revelou picos na janela de A (31,5%), S (50,8%), F (4,1%), A2 (3,6%) e um último (8,3%), próximo à janela de C, interpretado como Hb Köln desnaturada. **Discussão:** A substituição da valina por metionina na posição 98 da cadeia da beta-hemoglobina é responsável pelo surgimento da hemoglobina Köln, que foi descrita pela primeira vez em 1965. Em 1966, foi identificada a posição exata da substituição da valina pela metionina. No grupo das hemoglobinas instáveis, a hemoglobina Köln é mais frequente na literatura internacional. Como no caso descrito, a IEF revela fração que fica justaposta à da Hb A e no HPLC, o tempo de retenção também se situa na região da HbA. Em heterozigose, HbA/Köln, pode levar a uma anemia hemolítica leve a moderada, icterícia e esplenomegalia. No sangue periférico, é possível detectar corpúsculos de Heinz e VCM aumentado. São poucos os casos de heterozigose descritos. O presente caso é o primeiro relato na literatura da associação da Hb S com a Hb Köln. Tal associação comportou-se como doença falciforme moderada. É importante manter o seguimento dessa paciente ao longo da vida para verificar possíveis complicações, principalmente em algumas situações, como, por exemplo, na gravidez. **Conclusão:** A descrição clínica e laboratorial da associação de hemoglobinas variantes com a HbS é importante para determinar se tais combinações irão culminar ou não em alterações hematológicas e sintomatologia da doença falciforme. Esse conhecimento possui implicações tanto individuais, quanto em termos de saúde pública. Pode evitar ansiedade familiar e consultas desnecessárias, no caso de semelhança ao traço falciforme, ou determinar a adoção de protocolos de doença falciforme, como no caso descrito.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105080>

ID – 2884

RELATO DE CASO DA HEMOGLOBINA S ASSOCIADA À HEMOGLOBINA MAPUTO (ASP47TYR): CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL

MdO Rezende^a, PdV Rezende^b, AK Vieira^b, ACS E Silva^a, MB Viana^a

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

^b Fundação Hemominas, Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Avaliar se a associação HbS/Maputo comporta-se como doença falciforme ou traço falciforme. **Metodologia:** Descrição de caso com associação HbS/Maputo em hemocentro por meio de análise de prontuário, dos exames realizados e revisão da literatura. **Relato do caso:** Paciente do sexo masculino nascido em 2018. Na triagem neonatal, tanto por focalização isoeletrica (Isoelectric Focusing, IEF) como por High Performance Liquid Chromatography (HPLC), o padrão foi FS Variante. À IEF, a fração variante era justaposta à fração S, na direção catódica. Na HPLC, o tempo de retenção situava-se na janela da HbA2/E. O acompanhamento na Fundação Hemominas foi iniciado com 2-meses de vida. Antes de um ano, apresentou dactilite dolorosa, duas outras Crises Vaso-Oclusivas (CVO) e dois episódios de Sequestro Esplênico Agudo (SEA). Recebeu duas transfusões de concentrado de hemácias durante essas intercorrências. Aos 6-meses de idade, o paciente apresentava hemoglobina de 8,9 g/dL, VCM de 66,2 fL e HCM de 21,7 pg. Aos nove meses, foi iniciado regime de transfusão crônica, enquanto aguardava esplenectomia, que ocorreu aos 25-meses de idade. Aos 23-meses, foi iniciada administração de hidroxiureia devido a outras três CVO e outros dois SEA. Após tais intervenções, o paciente apresentou menor frequência das CVO (quatro em 4-anos) e teve um episódio de síndrome torácica aguda aos 4-anos, com necessidade de internação em CTI. Em todos os exames de Doppler transcraniano, o resultado foi de baixo risco para acidente vascular cerebral. O exame de fundo de olho foi normal. Após a esplenectomia, a ultrassonografia abdominal mostrou hepatomegalia discreta e nefromegalia leve bilateral. O gene HBB foi sequenciado em 2015 e revelou a mutação GAT>TAT (HBB: c.142G>T; p. Asp47Tyr), característico da Hb Maputo, além da mutação GAG>GTG no códon 7, característico da Hb S. Atualmente o paciente está com 7-anos e apresenta hemoglobina de 10,5g/dL, VCM de 90,5 fL e HCM de 29,5 pg. **Discussão:** A substituição do ácido aspártico pela tirosina na posição 47 da cadeia da beta-hemoglobina é responsável pelo surgimento da hemoglobina Maputo. Essa variante foi descrita pela primeira vez na capital de Moçambique em 1983 num menino de dois anos que tinha herdado a Hb S do pai e a Hb Maputo da mãe. A hemoglobina ao diagnóstico era de 8,5 g/dL. Seu baço era palpável a 3 cm do rebordo costal esquerdo. Os pais não se recordavam de crises algicas. No mesmo programa de triagem neonatal no qual foi detectado o presente caso, também foram triadas duas crianças com HbA/ Maputo e avaliadas suas respectivas mães. Todas tinham o mesmo genótipo e não apresentavam anormalidades em seus índices hematimétricos e nem sintomatologia de doença falciforme.