

atraso do desenvolvimento, microcefalia e malignidades mielóides. Entre os casos descritos na literatura, a maioria apresentou manifestações hematológicas, principalmente pancitopenia. Foram descritos casos de síndrome mielodisplásica (SMD) e leucemia mieloide aguda (LMA), a maioria com classificação M6 da FAB. Os casos que evoluem para SMD ou LMA têm prognóstico reservado. Alguns pacientes foram submetidos ao transplante de medula óssea (TMO) sendo que os transplantados após o desenvolvimento de LMA/SMD apresentaram alta taxa de mortalidade. **Descrição do caso:** Paciente previamente hígida, 13 anos, apresentou em novembro/23 quadro de palidez, icterícia, epistaxe e fraqueza. Relato de baixo peso ao nascer. Pais consanguíneos. Procurou atendimento médico, sendo observada pancitopenia em hemograma (Hb: 6,6 g/dL, VCM: 91,6 fL, LT: 2310/mm³, neutrófilos: 831/mm³, plaquetas: 21000/mm³). Reticulócitos: 6,1% (130540/mm³). Realizada propedêutica para anemia aplásica. Mielograma: medula óssea (MO) hipocelular; sinais displásicos discretos; plaquetogênese diminuída. Cariótipo MO: 46, XX. Biópsia de MO: celularidade em torno de 20%, sem aumento de blastos ou evidência de displasia. Eletroforese de hemoglobina: HbA1 89,2%; A2 2,1%; Fetal 8,7%. Pesquisa para hemoglobinúria paroxística noturna e quebras cromossômicas negativas. Iniciou imunossupressão em março/24, com timoglobulina, eltrobompage e ciclosporina. Transferida para Hospital das Clínicas da UFMG em junho/24. Mantém plaquetopenia desde então (plaquetas em torno de 50000/mm³), restante do hemograma: dentro dos limites da normalidade. Em janeiro/25 realizada nova propedêutica medular. Mielograma: MO moderadamente hipocelular. Índice GE: 4,4. Biópsia de MO: Hipoplasia acentuada de MO (células hematopoéticas/tecido adiposo: 5%/95%). Em junho/25, painel genético para falências medulares: ERCC6L2 (NM_020207.7):c.1930C>T (p. Arg644*), variante nonsense, em homozigose, patogênica, associada com síndrome de falência medular autossômica recessiva. Paciente apresentou trombose inguinofemoral em julho/25, atualmente em uso de rivaroxabana. Suspensos eltrombopage e ciclosporina. Mantém plaquetopenia, independente de transfusões (Hb: 12,9 g/dL, VCM: 88,2 fL, LT: 6450/mm³, neutrófilos: 4000/mm³, plaquetas: 50000/mm³, reticulócitos: 3,5%. Irmãos HLA haploidentícos com a paciente, sem doador não relacionado disponível no Registro Brasileiro de Receptores de Medula Óssea. **Conclusão:** As mutações germinativas de ERCC6L2 foram descritas recentemente e estão relacionadas às falências medulares. Há alta chance de progressão para SMD/LMA. O TMO deve ser considerado. São necessários mais estudos para melhor elucidação do curso da doença e definição da melhor abordagem.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104012>

ID - 3093

ANÁLISE PRELIMINAR DE FATORES DE PREDIÇÃO DE RESPOSTA PRÉ ECUZUMAB EM PACIENTES COM HPN E ANEMIA APLÁSTICA

VRCV Sampaio, JGF Dias, TDM Pereira, GHF Fonseca, SFM Gualandro, EDRP Velloso, V Rocha

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Introdução O uso dos inibidores de complemento para o tratamento de Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) clássica está bem estabelecido. Embora 50% dos casos de anemia aplástica (AA) apresentem clone HPN, o tratamento da falência medular nesses casos é prioridade, com preferência para transplante alogênico. Entretanto, alguns pacientes, a despeito do tratamento da aplasia, podem apresentar indicação de uso de inibidores. Não dispomos até o momento de dados robustos sobre o uso desses fármacos nesse cenário. **Objetivos:** O trabalho propõe-se à análise preliminar de fatores de predição de resposta pré-tratamento em pacientes com HPN associada à AA, não submetidos a TCTH, com indicação de eculizumab. **Material e métodos:** No nosso serviço, 12 pacientes com HPN estão em tratamento com eculizumab: destes, 5 associados à AA. Nenhum paciente foi candidato a transplante. Dois critérios de resposta foram analisados: incremento de 2 g/dL de Hemoglobina (Hb) em pacientes com Hb < 10g/dL pré-tratamento e redução do lactato desidrogenase (DHL) para valores abaixo de 1,5 vezes o limite superior da normalidade. Os parâmetros preditores pré-tratamento foram: plaquetas, creatinina, celularidade da medula óssea, tempo do diagnóstico ao tratamento, índice de proliferação reticulocitária (IPR) e porcentagem do clone HPN por citometria de fluxo (em monócitos). Pela pequena amostra, foi utilizada regressão logística bayesiana com análise de componentes principais. Resultados foram descritos com odds ratio (OR) e intervalos de credibilidade a 95%. **Resultados:** Dos 5 pacientes estudados, 60% eram do sexo feminino, 40% estavam sob terapia imunossupressora e apresentavam mediana de clone HPN de 87%. Para o critério resposta Hb, os OR obtidos foram: celularidade de medula óssea 0.83 [0.63 - 1.07], tempo diagnóstico-tratamento 0.99 [0.99, 1.00], plaquetas pré 1.003 [0.98, 1.02], creatinina 0.006 [5 × 10⁻⁷, 29.25], IPR (>2) 25.03 [0.54, 19.22] clone pré 0.84 [0.65, 1.04]. Para resposta DHL: celularidade de medula óssea 1.07 [0.75, 1.48], tempo diagnóstico ao tratamento 1.001 [0.99, 1.002], plaquetas 0.98 [0.96, 1.00], creatinina 4.82 [7,7 × 10⁻⁵, 20.4298], IPR (>2) 0.22 [0.0012, 34.77] e clone pré 1.0005 [0.7, 1.3]. **Discussão e conclusão:** Não foram encontrados resultados com relevância estatística, possivelmente pela amostra pequena. Pacientes com IPR ≥ 2 apresentaram provável maior chance de resposta ao eculizumabe, pelo critério de resposta de Hb, mas com grande incerteza ainda na estimativa (o único paciente que não teve incremento de Hb tinha IPR < 2). Dada a raridade da condição, estudos multicêntricos com mais pacientes, são necessários, a fim de obter resultados mais robustos e confiáveis.

Referências:

1. Brodsky RA. How I treat paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *Blood*. 2021;137:1304-9.
2. Richards SJ, Dickinson AJ, Cullen MJ, Griffin M, Munir T, McKinley C, et al. Presentation clinical, haematological and immunophenotypic features of 1081 patients with GPI-deficient (paroxysmal nocturnal haemoglobinuria) cells detected by flow cytometry. *Br J Haematol*. 2020;189:954-66

3. Kulasekararaj A, Cavenagh J, Dokal I, Foukaneli T, Gandhi S, Garg M, et al. BSH Committee. Guidelines for the diagnosis and management of adult aplastic anaemia: A British Society for Haematology Guideline. *Br J Haematol*. 2024;204:784-804.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104013>

ID - 489

ANÁLISE RETROSPECTIVA DOS PACIENTES COM HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA FORMA CLÁSSICA ATENDIDOS NO SERVIÇO DE HEMATOLOGIA TERCIÁRIO DA REGIÃO CENTRO OESTE: CARACTERÍSTICAS REGIONAIS E SEGUIMENTO TERAPÊUTICO

FZ Piazero, LHA Ramos, RDS Vasconcelos, RF Brito

Hospital de Base do Distrito Federal, Brasília, DF, Brasil

Introdução: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é causada por mutações genéticas adquiridas que resultam em deficiência de proteínas reguladoras do complemento ancoradas em glicosilfosfatidilinositol (GPI) na superfície das células sanguíneas, levando à hemólise intravascular mediada pelo complemento terminal e ao aumento do risco de eventos vasculares adversos graves. A ausência de dados regionais dos portadores de HPN é reflexo da complexidade populacional brasileira. **Objetivos:** Descrever as características clínicas e epidemiológicas de pacientes com HPN forma clássica no sistema público do Distrito Federal, incluindo variáveis epidemiológicas, clínicas, terapêuticas, complicações bem como acessibilidade e suporte terapêutico. **Material e métodos:** estudo retrospectivo observacional baseado na análise dos prontuários dos pacientes portadores de HPN forma clássica atendidos no Hospital de Base do Distrito Federal, Brasília, Distrito Federal entre 01 de janeiro de 2019 a 01 de maio de 2025. **Resultados:** No total, foram identificados 27 pacientes com HPN forma clássica sendo 11 homens e 16 mulheres com uma mediana de idade de 49 anos ao diagnóstico (variando de 18 a 71 anos). Quanto a apresentação clínica: 100% (n=27) pacientes apresentavam anemia, 85% (n= 23) pacientes fadiga, 55% (n=15) pacientes fenômenos tromboembólicos (5 casos de eventos tromboembólicos venosos e 7 eventos arteriais) e 38% (n=10) com pancitopenia. Quanto a investigação laboratorial: 100% (n=27) dos pacientes realizaram teste Coombs direto e indireto, 74 % (n=20) haptoglobina, 100% realizaram LDH, 100% (n=27) dos pacientes apresentavam sinais de hemólise ao diagnóstico (anemia, reticulocitose e LDH) motivo esse encaminhamento ao serviço terciário. Quanto a confirmação diagnóstica: 100% dos pacientes realizaram pesquisa de clones de HPN por imunofenotipagem de sangue periférico, a mediana de tamanho dos clones de granulócitos tipo II foi 35% (variando de 20 a 78%) e eritrócitos 45% (variando de 10 a 98%) e monócitos de 32% (10 a 67%), 38% (n=10) realizaram biópsia de medula óssea com celularidade < 20%) devido pancitopenia tendo diagnóstico de

anemia aplástica/HPN; 26% (n=7) apresentavam mielodisplasia. Quanto ao padrão vacinal: 100% (n=27) dos pacientes são vacinados para meningococo B e C, 66 % (n=18) contra pneumococo, COVID e influenza. Quanto a terapêutica: 100% (n=27) dos pacientes estão em tratamento com ecilizumabe com mediana de tempo de tratamento de 5,5 anos (variando de 3 meses a 13 anos), apresentando 2 pacientes com quadro de perda da resposta nos últimos 6 meses. O tempo mediano entre diagnóstico e início do ecilizumabe foi de 6,7 meses (variando de 1 a 13 meses). A taxa de adesão terapêutica foi de 100%. Quanto as medidas clínicas de suporte: 81,4% (n=22) pacientes utilizaram ácido fólico, (n=23) pacientes apresentaram uso prévio de corticóide durante a investigação diagnóstica do quadro hemolítico, 44% (n=12) dos pacientes se encontram anticoagulados com marevan de forma perene. Na análise multivariada, a presença elevada de clones de granulócitos e nível de LDH influenciam na apresentação de eventos tromboembólicos ao diagnóstico (p < 0,001). A sobrevida global em 5 anos foi de 100% dos pacientes, sem registro de óbitos durante período estudado. **Discussão e conclusão:** O paciente do portador de HPN no serviço apresenta: elevadas taxas de clone tipo II, elevada cobertura assistencial diagnóstica, assistência ambulatorial especializada, cobertura vacinal regular e acessibilidade ao tratamento com ecilizumabe.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104014>

ID - 2109

ANEMIA APLÁSTICA ADQUIRIDA ASSOCIADA A CHIKUNGUNYA EM ADOLESCENTE

JC Nunes ^a, LN Gomes ^b, BN Gomes ^a, ALN Da Silva ^c, SMS Alves ^d, NMS Alves ^e, JGA Moreira ^a, RC Cavacante Filho ^a, AS Pereira ^a, GF Figueiredo ^f

^a Universidade Federal da Paraíba (UFPB), João Pessoa, PB, Brasil

^b Hospital Universitário Oswaldo Cruz, Recife, PE, Brasil

^c Centro Universitário de João Pessoa (UNIPÊ), João Pessoa, PB, Brasil

^d Complexo Pediátrico Arlinda Marques, João Pessoa, PB, Brasil

^e Faculdade de Medicina Nova Esperança (FAMENE), João Pessoa, PB, Brasil

^f Instituto de Medicina Integral Professor Fernando Figueira (IMIP), Recife, PE, Brasil

Introdução: A anemia aplástica adquirida (AAA) ou aplasia de medula óssea é a mais frequente causa de falência medular, sendo caracterizada por pancitopenia moderada a grave no sangue periférico e hipocelularidade acentuada na medula óssea. Ocorre por destruição das células tronco hematopoiéticas por fenômeno imuno mediado, sendo a etiologia, na maioria dos casos, idiopática, porém pode estar associada a exposição a agentes químicos, físicos e infecções virais, sobretudo HIV, Epstein Barr, citomegalovírus e mais recentemente ao Sars-Cov2 e ao vírus da Chikungunya (CHIKV). O