

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

diagnóstico da AAA é realizado pela pancitopenia no sangue periférico, reticulopenia e medula óssea hipocelular à biópsia, com diminuição de todos os elementos hematopoiéticos e seus precursores, na ausência de células estranhas à medula óssea, fibrose ou hematofagocitose e exclusão de causas constitucionais. **Descrição do caso:** Adolescente feminino, 12 anos, apresentou febre, mialgia, cefaleia, dores articulares e recusa alimentar há 11 dias e realizou hemograma com hemoglobina 12.8g/dl e plaquetometria de 232.000/mm³, foram realizadas sorologias para infecções virais, tendo apresentado IgM por ELISA positivo para Chikungunya, demais arboviroses negativas. Cerca de 60 dias após esse quadro inicial, queixou-se de equimose extensa em braço e realizou novo hemograma com hemoglobina 6,6 g/dl, leucometria 1.800/mm³ com 13% de segmentados, plaquetometria 17.000/mm³; mielograma e imunofenotipagem com medula intensamente hipocelular; estudo histológico de biópsia de medula óssea evidenciando celularidade intensamente reduzida e representada por 5% de tecido hematopoiético, sendo substituída por tecido gorduroso. DEB teste negativo e citometria de fluxo para detecção de clones para hemoglobinúria paroxística noturna ausentes, sendo concluído como anemia aplástica adquirida associada a Chikungunya. Foi tratada com imunoglobulina por 2 dias, ciclosporina, corticoide e eltrombopague. Evoluiu com recuperação do quadro hematológico. **Conclusão:** Estudos que associam a infecção pelo vírus Chikungunya com anemia aplástica adquirida são escassos, porém é sabido que o CHIKV está relacionado ao desencadeamento de doenças autoimunes ou agravamento de quadros pré-existentes, uma vez que a presença do vírus no organismo estimula resposta inflamatória e pode servir de gatilho. Os mecanismos subjacentes à persistência de sintomas e ao desenvolvimento de condições autoimunes após a infecção pelo CHIKV são complexos e multifatoriais, como o mimetismo molecular, no qual proteínas virais compartilham semelhanças estruturais com autoantígenos humanos, podendo desencadear respostas autoimunes, como a ativação de linfócitos T supressores bloqueando células tronco hematopoiéticas e resultando na anemia aplástica adquirida. Em casos de anemia aplástica adquirida, faz-se necessário investigar infecções virais associadas que possam desencadear o processo de destruição e supressão das células tronco hematopoiéticas, devendo incluir pesquisa de arbovírus.

Referências:

Santos LM, et al. O papel do vírus Chikungunya (CHIKV) como gatilho para doenças autoimunes: uma revisão da literatura. *Contribuciones a Las Ciencias Sociales*, São José dos Pinhais. 2024;17:01-10.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104015>

ID - 1494

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND DE DIAGNÓSTICO TARDIO – RELATO DE CASO

L Garcia de Borba, B de Souza Nesello,
M Harder Peters, H Hertel Correa

Santa Casa de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A anemia de Blackfan-Diamond é uma causa rara e heterogênea de falência medular. É uma doença congênita, causada por defeito na maturação do RNA ribossômico, por uma mutação heterozigótica em genes de proteínas ribossômicas. Possui incidência de 7 casos para 1 milhão de nascidos vivos. Manifesta-se no primeiro ano de vida, como anemia macrocítica moderada a grave, reticulopenia e elevação da atividade da adenosina deaminase em eritrócitos. No esfregaço de medula óssea, há eritroblastopenia em uma medula óssea normal ou anemia hipoplásica, na biópsia de medula óssea. As crianças apresentam-se com palidez, dificuldade de sucção, baixa estatura e malformações congênitas, que podem estar presentes em 50% dos pacientes, sendo as mais comuns: malformações cefálicas, polegar trifalângico, alterações cardíacas e de trato urogenital. O tratamento é com uso de corticoide, em crianças a partir de um ano de idade. Os não respondedores a corticoide são submetidos a transfusões e são candidatos a transplante de células tronco hematopoiéticas, que é o único tratamento curativo para a doença. **Descrição do caso:** Paciente feminina, com história de anemia desde os 3 meses, com necessidade transfusional no primeiro ano de vida e novamente aos 7 anos. Aos 13 anos teve síndrome de Guillain-Barré, após infecção por citomegalovírus, com internação hospitalar. Nesta época, seguia anêmica. Pela condição neurológica, recebeu corticoide e apresentou melhora significativa do quadro anêmico. Na chegada em nosso serviço, aos 13 anos, apresentava anemia macrocítica com reticulopenia e esplenomegalia. Chamava atenção a estatura no limite inferior da normalidade e sindactilia em 2° e 3° pododáctilos. Descartadas infecções virais, causas carenciais, reumatológicas, hemoglobinúria paroxística noturna e anemia de Fanconi. Aspirado de medula óssea era normocelular com achados displásicos nas três séries, compatível com síndrome mielodisplásica com displasia multilineal. A biópsia de medula óssea tinha hipocelularidade das três séries. Aventura possibilidade de anemia de Blackfan-Diamond e realizado teste terapêutico com corticoide com ótima resposta. Realizado painel genético que evidenciou mutação no gene RPL5 em heterozigose. **Conclusão:** Trazemos o presente caso por tratar-se de um caso incomum, com diagnóstico tardio, ocorrido apenas aos 13 anos de idade, uma vez que o diagnóstico em geral ocorre aos 2 a 3 meses de vida. Na literatura, há descrições de que 99% dos casos são diagnosticados antes dos 5 anos de idade e 95% dos casos, antes dos 2 anos de vida. Ademais, o caso relatado possui uma mutação infrequente, presente em apenas 7% dos casos, como causa da anemia de Blackfan-Diamond. Apesar de ser uma doença de conhecimento recente e de ainda estar em constante estudo, ressaltamos a importância do conhecimento dos profissionais acerca da doença e do acesso a exames diagnósticos, com o objetivo de proporcionar diagnósticos precisos, instituição de tratamento breve e acompanhamento especializado às crianças acometidas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104016>