

carcinoma medular. A hematúria constitui apresentação clínica comum e, geralmente, autolimitada na Anemia falciforme, não obstante, no Traço Falciforme é pouco documentada a ocorrência de hematúria com repercussão sistêmica e evolução com anemia sintomática.

Referências:

1. Ribeiro AKL, Fontes TMdS. Anemia grave por hematúria macroscópica associada à nefropatia falciforme por traço falcêmico. *Revista Delos*. 2025;18:e3942. <https://doi.org/10.55905/rdelosv18.n64-018>
2. Ataga KI, Saraf SL, Derebail, VK A nefropatia do traço falciforme e da doença falciforme. *Nat Rev Nephrol*. 2022;18:361-77.
3. Derebail VK, Zhou Q, Ciccone EJ, Cai J, Ataga KI. Estudo longitudinal da hiperfiltração glomerular e normalização da filtração glomerular estimada em adultos com anemia falciforme. *Br J Haematol*. 2021;195:123-32.
4. Haymann JP, et al. Hiperfiltração glomerular na anemia falciforme adulta: uma característica frequente associada à hemólise. *Clin J Am Soc Nephrol*. 2010;5:756-61.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104041>

ID - 1767

NEWBORN SCREENING FOR SICKLE CELL DISEASE IN RIO GRANDE DO SUL: EIGHT-YEAR ANALYSIS OF THE STATE REFERENCE SERVICE

V De Lima Spode Coutinho^{a,b},
M Schmidt Vieira^b, S Comparsi Wagner^b,
L Nanci Rotta^b

^a Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS, Brazil

^b Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, RS, Brazil

Introduction: Sickle cell disease (SCD) is a group of inherited hemoglobinopathies with autosomal recessive inheritance, characterized by the presence of the Hb S allele in homozygosity (sickle cell anemia – SCA, Hb SS phenotype) or in association with other variants (Hb C, Hb D, Hb E, β -thalassemia, among others). The Hb S mutation results from the substitution of glutamic acid by valine at position 6 of the β -globin chain ($\beta 6$ Glu→Val), leading to polymerization of deoxygenated hemoglobin, erythrocyte deformity, hemolysis, and vaso-occlusive events. Symptoms usually appear after the first six months of life, making newborn screening a key strategy. In Brazil, SCD was incorporated into the National Newborn Screening Program (PNTN) in 2001, enabling early diagnosis, treatment, and lifelong multidisciplinary follow-up. **Objectives:** To evaluate eight years of newborn screening for SCD at the State Reference Service in Rio Grande do Sul (SRTN/RS). **Material e methods:** Cross-sectional, quantitative, population-based study from January 1, 2017, to December 31,

2024. All newborns screened at the SRTN/RS were analyzed for hemoglobin profile using high-performance liquid chromatography (HPLC) and/or isoelectric focusing (IEF). For those diagnosed with SCD, gender, race/skin color as reported by the parent or guardian, and age at first consultation were recorded. **Results:** A total of 776,564 newborns were screened, of which 111 (0.014%) presented an SCD phenotype. The most prevalent phenotype was SS (n = 83; 74.77%), followed by SC (n = 21; 18.92%), CC (n = 5; 4.50%), and DD, and DS (n = 1 each; total 1.80%). The overall incidence was 1:6,934 screened newborns. Among affected newborns, 63 (56.75%) were male and 48 (43.24%) female. Regarding race/skin color, 48 (43.24%) were Black, 38 (34.23%) White, 15 (13.51%) Brown (mixed race), and 11 (9.90%) other categories. The mean age at first consultation was 32 days. **Discussion and conclusion:** SS and SC phenotypes were the most frequent, with a slight predominance in males. The mean referral time (32 days) met the PNTN target (< 45 days), allowing for early antimicrobial prophylaxis and specialized follow-up. Despite the state's diverse ethnic composition, a higher prevalence was observed among those reported as Black, consistent with the African origin of the Hb S mutation. The incidence in Rio Grande do Sul is lower than in Northeastern states such as Bahia (1:650 live births), reflecting differences in Brazilian population ancestry. Newborn screening in Rio Grande do Sul enables early diagnosis of SCD and the timely initiation of follow-up. However, the current coverage (75.75% of live births within the public health network) limits the accuracy of prevalence estimates. Expanding coverage to include data from the private health-care sector is essential to encompass all socioeconomic groups and to enhance the overall effectiveness of the program.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104042>

ID - 2798

O USO DE CROVALIMABE NO TRATAMENTO DA HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA

MC Ferreira, ALS Madi, LC Pinto

Centro Universitário Metropolitano da Amazônia, Belém, PA, Brasil

Introdução: A Hemoglobínúria Paroxística Noturna (HPN) é uma doença hematológica rara, causada por uma mutação no gene PIGA, que resulta em deficiência na biossíntese de glicosilfosfatidilinositol (GPI). Essa deficiência leva à ausência das proteínas CD55 e CD59 nas hemácias, aumentando a suscetibilidade à hemólise intravascular intensa. Entre as opções convencionais de tratamento para a HPN, destaca-se a administração de anticorpos monoclonais, cuja principal ação é a inibição do sistema complemento, sendo os medicamentos mais utilizados o eculizumabe e o ravulizumabe. Recentemente, o Crovalimabe, um novo anticorpo monoclonal humano, foi autorizado para uso no Brasil, tendo um mecanismo de ação e administração diferenciada dos medicamentos supracitados, o que gera benefícios para o paciente.

Objetivos: Descrever a eficácia do medicamento crovalimabe na abordagem terapêutica da hemoglobínúria paroxística noturna. **Material e métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura, a partir de artigos nas bases de dados PubMed, Scielo e Google acadêmico publicados entre 2020 e 2025. Foram incluídos artigos originais, estudos randomizados e como critério de exclusão estudos duplicados nas bases de dados e que não elucidassem sobre o tema. **Discussão e conclusão:** Em um estudo comparativo com o eculizumabe, a administração subcutânea de crovalimabe demonstrou taxas de controle de hemólise e estabilização da hemoglobina, evidenciando que sua eficácia não é inferior à terapia do eculizumabe. Embora as taxas de efeitos adversos sejam semelhantes, o crovalimabe destaca-se pela sua maior eficácia em situações em que o tratamento convencional não apresenta resposta satisfatória, especialmente em casos de polimorfismo C5 R885H. Isso se deve ao fato de que, ao contrário dos inibidores que se ligam à porção alfa terminal, o crovalimabe se liga especificamente a um antigênico determinante na cadeia beta do C5, inibindo a conversão de C5 e a formação do complexo de ataque à membrana (MAC). Nos ensaios clínicos COMMODORE 2 e 3 foram randomizados 51 pacientes que não receberam tratamento prévio com inibidores de complemento, com o objetivo de avaliar a segurança do crovalimabe. Os resultados revelaram baixas taxas de efeitos adversos, que incluíram reações leves no local e um perfil de segurança favorável com menos necessidades de transfusões. Dessa forma, o tratamento com crovalimabe oferece vantagens significativas na melhoria da qualidade de vida dos pacientes, uma vez que apresenta meia vida prolongada, alta solubilidade e pode ser considerado uma alternativa viável para pacientes que apresentam polimorfismos, permitindo a administração mensal por via subcutânea. **Conclusão:** Apesar de existirem ensaios clínicos que comprovem a eficácia do Crovalimabe em outros países, seu uso em escala nacional ainda é limitado, dificultando análises sociodemográficas sobre o tratamento. No entanto, o medicamento demonstra um grande potencial terapêutico em comparação com os disponíveis no mercado. A ampliação do seu uso não representa apenas uma inovação terapêutica, mas também pode reduzir os custos associados ao tratamento, tornando-o mais acessível a um maior número de pacientes, contribuindo para a melhoria das práticas clínicas e da qualidade de vida dos portadores de HPN.

Referências:

Jalal L, Ahmed M, Khalid A. Crovalimab: A novel approach in the management of paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. *Health Science Reports*. 2025;8:e70986.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104043>

ID - 3403

PANCITOPENIA ASSOCIADA À DOENÇA MISTA DO TECIDO CONJUNTIVO: RELATO DE CASO: RELATO DE CASO

MD Magalhaes^a, VA Silva^b, LA Ferreira^a

^a Hospital Nossa Senhora de Fátima, Patos de Minas, MG, Brasil

^b Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Doença Mista do Tecido Conjuntivo (DMTC) é uma colagenose rara, caracterizada por manifestações sobrepostas de lúpus eritematoso sistêmico, esclerodermia e polimiosite, associada à presença de autoanticorpos anti-RNP em altos títulos. O acometimento hematológico, incluindo pancitopenia, é incomum, mas pode ocorrer por mecanismos autoimunes ou inflamatórios, agravando o prognóstico. **Descrição do caso:** Mulher, 29 anos, previamente hígida, iniciou em dezembro/2024 astenia, poliartralgia, disfagia e inapetência. Evoluiu com lesões eritemato-violáceas em fronte e couro cabeludo, heliotropo bilateral, edema discreto de membros inferiores e fraqueza proximal importante (grau 3 em MMSS/MMII), com dificuldade para deambular. Negava sintomas respiratórios. Exames iniciais (23/01/2025) mostraram pancitopenia: Hb 9,6 g/dL, leucócitos 2.730/mm³, plaquetas 129.000/mm³; CPK 4.217 U/L; TGO 476 U/L; TGP 340 U/L; GGT 558 U/L; albumina 2,6 g/dL; ferritina 4.660 ng/mL; FAN nuclear pontilhado grosso 1:640; anti-RNP > 240 U/mL; SSA reagente (113 U/mL); hipocomplementemia (C3 48 mg/dL, C4 14 mg/dL); p-ANCA reagente. Mielograma (28/01/2025) revelou medula normocelular, sem displasia. Sorologias virais negativas. TC de tórax e pescoço normais; TC de abdome sem alterações significativas. Foi avaliada pela reumatologia que diagnosticou doença mista do tecido conjuntivo, associada a miosite e pancitopenia, e indicou pulsoterapia com metilprednisolona 1 g/dia por 3 dias, seguida de prednisona 0,6 mg/kg/dia, além de hidroxilcloroquina e azatioprina em escalonamento. Houve melhora clínica importante, com redução progressiva da CPK (4.217 → 968 U/L) e aumento das contagens hematológicas (Hb 9,7 g/dL; leucócitos 7.190/mm³; plaquetas 266.000/mm³ em 28/01/2025). Em seguimento ambulatorial (abril/2025), a paciente mantinha força preservada, exames laboratoriais estáveis (CPK 28 U/L) e melhora do hemograma (Hb 11,2 g/dL; leucócitos 4.260/mm³; plaquetas 260.000/mm³). **Conclusão:** A DMTC pode apresentar manifestações hematológicas, como anemia hemolítica, leucopenia e trombocitopenia, mas a pancitopenia é menos comum e geralmente associada à atividade inflamatória sistêmica ou infiltração medular secundária. No presente caso, a intensa atividade autoimune (títulos elevados de anti-RNP, hipocomplementemia, CPK elevada e miosite clínica) e a resposta importante à pulsoterapia sugerem mecanismo imune-mediado. O diagnóstico precoce e a instituição de imunossupressão adequada foram determinantes para a reversão do quadro hematológico e funcional. A pancitopenia pode ser uma manifestação inicial, embora incomum, da DMTC, devendo ser reconhecida como marcador de atividade grave da doença. O manejo precoce com altas doses de corticoide e imunossupressores pode determinar melhora significativa e prevenção de complicações.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104044>