

da autonomia, beneficência e confidencialidade. a anuência das famílias dos pacientes foi buscada como medida ética adicional. Os pacientes foram tratados com eculizumab, administrado a cada 14 dias, com 18 frascos trimestrais, conforme prescrição médica e autorização no Sistema Hórus. A análise dos dados incluiu a aplicação do questionário FACIT (versão 4.0), utilizado para mensurar a fadiga, um sintoma crítico da HPN. A análise foi mista, combinando quantitativa, por meio da avaliação dos parâmetros laboratoriais, e qualitativa, com base nas respostas do questionário FACIT. **Resultados:** Os pacientes mostraram respostas estáveis ao eculizumab, com Facit variando entre 32 e 33, indicando controle da fadiga. A hemoglobina variou entre 5,3 g/dL e 16,5 g/dL, com boa resposta em três pacientes. Contudo, alguns ainda apresentaram níveis abaixo do ideal. Os níveis de bilirrubina e LDH indicaram hemólise moderada. **Discussão e conclusão:** A análise dos dados revelou que: - ****Facit**:** O questionário FACIT indicou controle da fadiga com eculizumab. - ****Hemoglobina**:** Houve melhora na anemia, mas níveis ainda abaixo dos ideais em alguns pacientes. - ****Bilirrubina**:** Níveis elevados de bilirrubina indicam presença de hemólise residual. - ****Reticulócitos**:** A produção de hemácias ainda estava elevada devido à hemólise. - ****LDH**:** Níveis elevados de LDH confirmaram hemólise ativa, com possível efeito benéfico do eculizumab, mas sem controle total. **CONCLUSÃO** Este estudo demonstrou que, apesar do uso de eculizumab, os pacientes ainda apresentam sinais de hemólise e fadiga. O tratamento mostrou efeitos positivos, mas ajustes terapêuticos são necessários. Mais estudos são necessários para avaliar o impacto a longo prazo do eculizumab na qualidade de vida e na redução das complicações da HPN.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104046>

ID - 3350

PLASMA “COR DE CAFÉ” SECUNDÁRIO AO USO DE ELTROMBOPAGUE PARA TRATAMENTO DE ANEMIA APLÁSTICA GRAVE

NAB Madurro, VedO Cruvinel, MB de Mello, ALR Mendes, CHdJ Gomes, PodC Terra, AM Carvalho, LC Nascimento, EM Francalanci

Universidade Federal de Uberlândia (UFU),
Uberlândia, MG, Brasil

Introdução: O eltrombopague, agonista do receptor da trombopoietina, é usado no manejo da trombocitopenia imune e da aplasia medular severa. Entre seus efeitos adversos raros ($\geq 1/1000$ e $\leq 1/100$)[1], está a hiperpigmentação plasmática, conferindo coloração marrom-escura (“cor de café”) ao plasma. Esse achado pode mimetizar condições como anemia hemolítica, rabdomiólise, hiperbilirrubinemia acentuada ou lipemia, motivando investigação para exclusão de causas patológicas. Relata-se esse efeito adverso incomum, reforçando a importância da correlação clínica-laboratorial para evitar interpretações e condutas equivocadas. **Descrição do caso:** Paciente, 69 anos, sexo feminino, foi admitida no HC-UFU para investigação de pancytopenia grave. Apresentava hemoglobina de 7,2 g/dL,

reticulócitos de 1,53%, leucócitos de $1100/\text{mm}^3$, neutrófilos de $780/\text{mm}^3$ e plaquetas de $8.000/\text{mm}^3$, necessitando múltiplas transfusões de hemácias e aférese plaquetária. Evoluiu com neutropenia febril, também sendo diagnosticada com influenza, tratada com antibióticos e antiviral. O mielograma realizado revelou hipocelularidade global da medula óssea e a biópsia medular confirmou aplasia severa (celularidade $< 1\%$ e ausência de fibrose reticulínica). Exames complementares descartaram causas secundárias como deficiência de B12, infecções virais crônicas, síndrome mielodisplásica e neoplasias hematológicas. Recebeu o diagnóstico de anemia aplástica grave e iniciou o uso de ciclosporina e eltrombopague (150 mg/dia). Vinte e seis dias após o início do eltrombopague, depois da centrifugação de amostra sanguínea, observou-se plasma marrom-escuro (“cor de café”). Diante desse achado, procedeu-se à investigação laboratorial, correlacionada ao quadro clínico, para excluir causas conhecidas desse fenômeno como rabdomiólise, anemias hemolíticas, hiperbilirrubinemia e lipemia com potencial de interferência óptica. Foram dosadas bilirrubinas, creatinofosfoquinase, triglicerídeos e avaliado o índice de lipemia, todos dentro dos valores de referência, afastando essas hipóteses e atribuindo a coloração à hiperpigmentação plasmática induzida pelo eltrombopague. **Conclusão:** A coloração marrom-escura do plasma, induzida pelo eltrombopague, decorrente da hiperpigmentação intrínseca do medicamento, é extremamente rara, com incidência estimada entre $\geq 1/1000$ e $\leq 1/100$. Logo, além de simular outras condições patológicas, que necessitam de investigação, também pode ser subdiagnosticada nos serviços de saúde. Reconhecer esse efeito é fundamental para evitar interpretações laboratoriais equivocadas e condutas desnecessárias. A correlação clínica e a exclusão de causas patológicas evitam interpretações e condutas indevidas, ilustrando como efeitos adversos raros ampliam o diagnóstico diferencial e reforçam a integração entre avaliação clínica e interpretação laboratorial.

Referências:

Rojas CR, et al. Coffee colored serum: adverse reaction of eltrombopag. EJIFCC. 2023;34:258-61.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104047>

ID - 2582

POLICITEMIA SECUNDÁRIA A NEFROCALCINOSE: RELATO DE CASO

VR Ferrarez, RCRd Queiroz, PdS Perez, VdL Costa, BM Oliveira, LfDm Olivatto, LAP Sales, LA Aragão, YV Pinheiro, MS Figueiredo

Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Pacientes com raquitismo hipofosfatêmico geralmente são tratados com altas doses de vitamina D e fosfato. No entanto, a terapia com vitamina D pode causar hipercalcemia, que se desenvolvida sob o uso concomitante de suplementos de fosfato, pode causar calcificação distrófica

irreversível, inclusive nefrocalcinose, uma causa rara e irreversível de policitemia secundária. **Descrição do caso:** Paciente feminina, indígena, com baixa estatura e baixa densidade mineral observadas desde a infância, obtendo o diagnóstico de raquitismo hipofosfatêmico aos 8 anos de idade. Desenvolveu nefrocalcinose medular bilateral no decorrer do tratamento com vitamina D e suplementos de fosfato, evoluindo com doença renal crônica secundária, deformidades ósseas adicionais, e posteriormente com policitemia. Encaminhada ao consultório hematológico aos 21 anos, com hemoglobina de 18,7 g/dL e hematócrito de 55%; sem outras alterações celulares, visceromegalias ou sintomas atribuíveis à eritrocitose. Outros achados: eritropoietina sérica levemente elevada, acidose tubular renal distal, e focos bilaterais de hiperdensidade medular renal destacados na tomografia computadorizada. O exame histopatológico da medula óssea apresentou-se normocelular para idade, com aumento e retardo maturativo na linhagem eritroide, ambos discretos. Cariótipo, pesquisa de mutação JAK2 e investigação para síndromes genéticas raras não revelaram anormalidades. Ao longo de mais de quatro anos, a paciente mantém seguimento hematológico regular, com progressão indolente dos níveis hematimétricos (última consulta: Hb/Ht = 20/59,6), sem intercorrências ou demanda de sangria terapêutica. **Conclusão:** A policitemia secundária costuma ter associação a hipoxemia crônica, fatores exógenos e doenças renais. Neste último grupo, existem etiologias hereditárias e adquiridas, entre elas a nefrocalcinose bilateral, que raramente (em cerca de 3,6% dos casos) causa eritrocitose, seja de forma direta ou indireta, a exemplo da acidose tubular renal distal, também implicada na fisiopatologia da policitemia secundária. Pacientes com nefrocalcinose apresentam distúrbios de concentração da urina, sem aumento concomitante do volume plasmático, o que pode incorrer em hiperviscosidade e risco aumentado de tromboembolismo. No entanto, não existem diretrizes específicas para indicação de sangria terapêutica nestes casos, e o manejo hematológico depende da sintomatologia e expertise clínica. A policitemia secundária à nefrocalcinose/acidose tubular renal distal é uma condição rara e geralmente irreversível, que necessita de seguimento hematológico regular por risco trombótico elevado em decorrência do desenvolvimento de sintomas de hiperviscosidade. Não existe alvo definido para Hb/Ht, como na policitemia vera; e desta forma, as sangrias terapêuticas são realizadas conforme sintomatologia clínica.

Referências:

- Haider MZ, Anwer F. Secondary Polycythemia. [Updated 2023 May 8]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan.
- Karunarathne S, Udayakumara Y, Govindapala D, Fernando H. Medullary nephrocalcinosis, distal renal tubular acidosis and polycythemia in a patient with nephrotic syndrome. *BMC Nephrol.* 2012;13:66.

ID – 1564

PREGNANCY OUTCOMES IN IMIGLUCERASE-TREATED PATIENTS WITH GAUCHER DISEASE: REAL-WORLD DATA FROM INTERNATIONAL COLLABORATIVE GAUCHER GROUP (ICGG) GAUCHER REGISTRY PREGNANCY SUB-REGISTRY

G Perichon ^a, S Revel-Vilk ^b, P Deegan ^c, D Day-Salvatore ^d, O Goker-Alpan ^e, E Mengel ^f, JL Batista ^a, JL Carwile ^a, C Ficicioglu ^g, BF Marcondes ^h

^a Sanofi, United States

^b Gaucher Unit, Shaare Zedek Medical Center, Israel

^c Lysosomal Disorders Unit, Cambridge University Hospitals NHS Foundation Trust, United States

^d Department of Medical Genetics and Genomic Medicine, Saint Peter's University Hospital, United States

^e Lysosomal Disorders Research and Treatment Unit, United States

^f Clinical Science for LSD, Germany

^g The Children's Hospital of Philadelphia, United States

^h Sanofi, Sao Paulo, SP, Brasil

Introduction: Untreated pregnant women with Gaucher disease (GD) are at an increased risk of GD-related complications. In the Food & Drug Administration (FDA) prescribing information (2022), available data (GD registry, post marketing reports, published observational studies and case reports) show that the use of imiglucerase in pregnant women has not identified a drug-associated risk of major birth defects, miscarriage, or other adverse maternal/fetal outcomes. The European Medicines Agency (EMA) mentions that treatment-naïve women should be advised to consider initiating therapy before conception, and treatment continuation throughout pregnancy in women receiving imiglucerase. **Objectives:** To evaluate the safety profile and clinical outcomes of imiglucerase treatment in pregnant women with Gaucher disease, with specific focus on maternal disease management and fetal/neonatal outcomes, in order to provide evidence-based recommendations for optimal management of Gaucher disease during pregnancy. **Material and methods:** This ICGG Gaucher Registry Pregnancy Sub-Registry study (data cut-off: Oct 2023) describes maternal and fetal outcomes in patients with GD treated with imiglucerase during pregnancy. **Results:** Imiglucerase exposure was reported in 110 pregnancies among 68 women (all type 1 GD); 68.2% pregnancies were exposed during all 3 trimesters. Of 104 fetuses with reported data, 92 (88.5%) were live births, 8 (7.7%) were spontaneous abortions (≤ 20 weeks gestation), 4 (3.8%) were elective/therapeutic terminations; no stillbirths (> 20 weeks gestation) were reported. Maternal pregnancy complications occurred in 33 of 108 (30.6%) pregnancies; thrombocytopenia (7 [6.5%]) was most