

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-naive 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

common. Maternal labor/delivery complications occurred in 27 of 108 (25.0%) pregnancies; thrombocytopenia/platelet transfusion (6 [5.6%]) was most common. Maternal post-partum complications occurred in 24 of 108 (22.2%) pregnancies; anemia/blood transfusion (8 [7.4%]) was most common. Delivery mode was vaginal in 64 (58.2%), cesarean in 22 (20.0%) and unknown in 26 (23.6%) pregnancies. Neonatal complications occurred in 9.5% of neonates; minor congenital abnormality (2 [2.7%]) was most common. **Discussion and conclusion:** Most imiglucerase-treated women had live births and healthy neonates. Spontaneous abortion frequency is aligned with published general population rates (12%–24%).

References: Funding: Sanofi.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104049>

ID – 1103

PROGRAMA ESTADUAL DE TRIAGEM NEONATAL PARA DOENÇA FALCIFORME EM MINAS GERAIS: UMA HISTÓRIA DE SUCESSO E EFETIVIDADE

JL Mariani Machado ^a, I Lima Dos Santos ^b,
D Oliveira Werneck Rodrigues ^a

^a Centro Universitário Presidente Antônio Carlos,
Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz
de Fora, Juiz de Fora, MG, Brasil

Introdução: A Doença Falciforme (DF) é a hemoglobinopatia hereditária monogênica de maior prevalência global, provocada pela substituição do ácido glutâmico por valina na sexta posição da cadeia β da globina, localizada no cromossomo 11. Essa mutação leva, em situações de desoxigenação, à polimerização da hemoglobina e à formação de hemácias em forma de foice (Hemoglobina S). A DF manifesta-se por hemólise, vaso-oclusão e inflamação do endotélio. O rastreamento é essencial para a detecção precoce da doença. Minas Gerais (MG) foi pioneira ao implementar, em 1998, a triagem neonatal (TN) por meio do teste do pezinho. No Brasil, além da TN, a detecção da Hemoglobina S (HbS) é realizada também em doadores de sangue e gestantes. **Objetivos:** Avaliar os resultados da triagem neonatal para a identificação da DF em MG no período de 1998 a 2024. **Material e métodos:** Trata-se de um estudo retrospectivo, fundamentado na metodologia de Bardin. Foram utilizadas informações do Núcleo de Ações e Pesquisa em Apoio Diagnóstico da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais e dados do Sistema de Informações sobre Nascidos Vivos (SINASC). Também foram consultadas bases indexadas, DATASUS e relatórios do Ministério da Saúde para contextualização nacional e análise das políticas públicas. **Resultados:** Entre 1998 e dezembro de 2024, foram registrados 7.132.447 nascidos vivos em MG, dos quais 6.461.685 foram triados para DF pela TN, correspondendo a uma cobertura de 90,59% no período analisado. A incidência da doença foi de 1:1.350 crianças. A realização do teste do pezinho ocorre entre o 5° e

o 40° dia de vida e está disponível nas unidades básicas de saúde de todos os municípios do estado de MG. **Discussão e conclusão:** A TN viabiliza a adoção de intervenções preventivas e terapêuticas (como antibioticoprofilaxia, vacinação geral e específica, suporte por equipe multidisciplinar, rastreamento precoce de doença cerebrovascular, uso de hidroxureia e suporte transfusional, seja por transfusão simples ou de troca), contribuindo para a redução da morbimortalidade infantil. Em 2000, a triagem para HbS foi ampliada aos doadores de sangue e, em 2011, incluída no rastreamento de gestantes pelo Projeto Cegonha, atualmente denominado Projeto Alyne. Em MG, a assistência integral aos pacientes com DF conta com uma rede ambulatorial vinculada à Fundação HEMOMINAS, seguindo protocolos de acompanhamento regular. Tais medidas consolidam o estado como referência nacional em vigilância ativa das hemoglobinopatias. A introdução da TN em MG representou um marco no enfrentamento da DF. A identificação precoce, associada a intervenções específicas e à atuação de equipes multidisciplinares, é crucial para reduzir a morbimortalidade infantil. A taxa de cobertura da TN no estado está subestimada, uma vez que não inclui os testes realizados na rede privada. Torna-se necessário um sistema integrado entre os setores público e privado, abrangendo todos os nascidos vivos em MG. A ampliação da TN tem repercussões significativas na saúde pública, consolidando-se como ferramenta fundamental para a promoção da saúde, fortalecimento do sistema e garantia de equidade no diagnóstico e cuidado desde os primeiros dias de vida.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104050>

ID - 1657

RESPOSTA TARDIA AO TRATAMENTO IMUNOSSUPRESSOR DA ANEMIA APLÁSTICA – RELATO DE CASO

AA Ferreira ^a, STF Grunewald ^b

^a Hospital Universitário da Universidade Federal de
Juiz de Fora (UFJF/EBSERH), Juiz de Fora, MG, Brasil

^b Universidade Federal de Juiz de Fora (UFJF), Juiz de
Fora, MG, Brasil

Introdução: A anemia aplástica (AA) é uma doença grave, imunomediada, caracterizada por falência da medula óssea e pancitopenia. O esquema imunossupressor com globulina antitumoral (ATG) e ciclosporina (CsA) é considerado tratamento padrão para os pacientes que não são elegíveis a transplante alogênico de células-tronco. O tempo médio para o início da resposta hematológica varia entre 3-4 meses, mas estudos observacionais indicam que pacientes não respondedores aos 6 meses podem mostrar melhora em torno do 12° mês se a CsA for mantida, com ou sem a adição de eltrombopag. Relatamos aqui o caso de uma idosa com AA, que apresentou recuperação hematológica 36 meses após a administração da ATG. **Descrição do caso:** Mulher de 70 anos, diagnosticada com AA grave, sem comorbidades. A celularidade da medula óssea era < 5%, sem displasia, fibrose ou