

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 antitumócica (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

células anômalas. A demanda transfusional era extremamente alta. O cariótipo era normal e não havia células com fenótipo de hemoglobinúria paroxística noturna (HPN). A paciente recebeu ATG (coelho), na dose de 3,5 mg/Kg/dia por 5 dias, CsA e eltrombopag. Após 6 meses, apresentava segmentados $< 200/\text{mm}^3$ e necessidade de transfusão semanal de hemácias e plaquetas para alcançar Hb entre 6-7 g/dL e plaquetas $> 10.000/\text{mm}^3$. A CsA foi continuada, juntamente com antimicrobianos profiláticos. Aos 12 meses, ainda não havia resposta. O estudo medular foi semelhante ao inicial. A CsA foi, então, interrompida, e danazol foi prescrito no intuito de diminuir o número de transfusões, mas não foi tolerado. Durante todo o seguimento a paciente nunca apresentou sangramentos significativos e teve alguns poucos eventos infecciosos, facilmente resolvidos. Dezoito meses após o diagnóstico, sem que houvesse nenhum benefício com a terapêutica proposta, decidiu-se pela cessação de todos os medicamentos, exceto os antimicrobianos. As transfusões semanais de hemácias e plaquetas foram mantidas, visando dar qualidade de vida à paciente. Nesse momento, havia aloimunização eritrocitária e grave sobrecarga de ferro, segundo a ressonância hepática. Após 18 meses da retirada da CsA e 36 meses depois da administração da ATG, evidenciou-se melhora importante no hemograma (Hb 12,3 g/dL, segmentados $> 2.000/\text{mm}^3$). A contagem de plaquetas persistia baixa ($< 20.000/\text{mm}^3$), mas com independência transfusional. Nova biópsia de medula mostrou celularidade de 30-40%, sem sinais de displasia. O cariótipo permaneceu normal e não houve surgimento de clone de HPN. Profilaxias foram descontinuadas e o manejo da sobrecarga de ferro foi iniciado, com sangrias e quelante oral. A paciente sustentou esse hemograma por mais de um ano, até a recidiva da AA. **Conclusão:** Remissões espontâneas da AA podem ocorrer em alguns indivíduos, geralmente nas primeiras semanas após o diagnóstico. Nessa situação acredita-se que a doença possa ter sido relacionada a um evento externo e transitório, medicamentoso ou infeccioso. Já a resposta tardia à imunossupressão tem sido descrita em parte dos casos, justificando a manutenção da CsA, pelo menos até o 12º mês, quando não houver reação positiva aos 6 meses de terapia e o paciente não for elegível a transplante. No caso aqui relatado, chama a atenção uma resposta hematológica sustentada, ocorrida 18 meses após a suspensão do tratamento e 36 meses após a administração da ATG. Mecanismos responsáveis por esse resultado tão tardio ainda não são conhecidos. Estudos com seguimento mais longo dos pacientes com AA são necessários para essa compreensão.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104051>

ID - 1015

RETINOPATIA FALCIFORME: UMA REVISÃO DE LITERATURA

VARN Ramos^a, FCCd Souza^b, SdNC Quaglia^a

^a Universidade de São Caetano do Sul, São Caetano do Sul, SP, Brasil

^b Claretiano, Rio Claro, SP, Brasil

Introdução: A doença falciforme é uma hemoglobinopatia hereditária causada por uma mutação no gene da β -globina, resultando na formação de hemoglobina S (HbS). Essa condição leva à falcização das hemácias, causando obstruções microvasculares e danos teciduais em múltiplos órgãos, incluindo os olhos. Dentre as complicações oculares, a retinopatia falciforme representa uma causa significativa de morbidade visual. Este artigo revisa os principais avanços na compreensão da retinopatia falciforme, com ênfase principalmente na fisiopatologia, mas também abordando um o diagnóstico e tratamento. **Objetivos:** A retinopatia falciforme é uma das complicações microvasculares da doença falciforme, resultante da vaso-oclusão retiniana induzida por hemácias falcizadas. O objetivo desta revisão é apresentar a fisiopatologia da retinopatia falciforme, enfatizando os mecanismos envolvidos na vaso-oclusão e suas consequências para a microcirculação retiniana. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão de literatura por meio da base PubMed, com os descritores: "sickle cell retinopathy", "ocular complications in sickle cell disease" e "treatment of sickle cell retinopathy". Foram selecionados artigos em inglês, de 2020 a 2025, incluindo estudos originais, revisões e relatos de caso que abordassem a fisiopatologia, diagnóstico ou tratamento da retinopatia falciforme. Publicações fora do tema ou do período foram excluídas. **Discussão e conclusão:** A retinopatia falciforme resulta da vaso-oclusão retiniana provocada por hemácias falcizadas, cuja forma anormal favorece a adesão ao endotélio vascular, culminando em hipóxia tecidual. Esse evento inicial desencadeia a liberação de fatores angiogênicos, principalmente o VEGF (Vascular Endothelial Growth Factor), promovendo neovascularização patológica. A doença evolui de uma fase não proliferativa (com hemorragias intrarretinianas — "salmon patches" — e lesões hiperpigmentadas — "black sunbursts") para a fase proliferativa, caracterizada por neovasos frágeis, com risco aumentado de hemorragia vítrea e descolamento de retina. A hipóxia crônica impulsiona a remodelação microvascular, e fatores sistêmicos como hipertensão e inflamação persistente exacerbam o dano isquêmico, acelerando a progressão da retinopatia. A classificação de Goldberg (1971) define cinco estágios da doença, culminando nas complicações mais graves. No entanto, a detecção precoce, por meio de exames como a angiofluoresceinografia, permite intervenções terapêuticas que podem alterar o curso da doença. O tratamento visa suprimir a neovascularização, sendo a fotocoagulação a laser eficaz nas fases iniciais, enquanto terapias anti-VEGF oferecem controle adicional nas fases avançadas. Em resumo, a retinopatia falciforme é uma consequência da vaso-oclusão hipóxica induzida por hemácias falcizadas, com risco de comprometimento visual severo. O monitoramento oftalmológico precoce e contínuo é essencial para prevenir complicações irreversíveis.

Referências:

Budnikova V, Rougier M-B, Korobelnik J-F, Delyfer M-N, Gattoussi S. Rétinopathie drépanocytaire [Sickle cell retinopathy]. *Journal Français d'Ophtalmologie*. 2022;45:677-9 jun. DOI: 10.1016/j.jfo.2021.11.014. Erratum in: *Journal Français d'Ophtalmologie*. 2022;45:846, set.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104052>