

provided temporary symptom relief. Despite these interventions, the patient developed high-output heart failure, with clinical and echocardiographic findings demonstrating biatrial dilatation, right ventricular enlargement, and elevated pulmonary artery pressures. Additionally, atrial flutter ensued, necessitating catheter ablation and chronic antiarrhythmic therapy. Magnetic resonance imaging of the brain revealed a stable cerebellar cavernoma. Given the progression of vascular anomalies and the development of high-output heart failure despite serial embolizations, systemic therapy with the mTOR inhibitor everolimus was initiated. Preliminary evidence from small studies suggests that mTOR inhibitors may contribute to the stabilization of vascular malformations and improve symptoms in PHTS patients, though its efficacy in fast-flow lesions remains to be fully established. **Conclusion:** This case illustrates the severe clinical burden of PHTS with extensive vascular anomalies leading to high-output cardiac failure. Serial embolizations play a central role in palliation but are insufficient to alter disease progression. mTOR inhibitors represent a promising therapeutic adjunct, with preliminary evidence suggesting benefits in vascular anomalies associated with PTEN mutations. Further clinical studies are essential to elucidate their role, particularly in patients with FFVMs. The management of PHTS requires a coordinated, multidisciplinary approach, emphasizing the need for early diagnosis and comprehensive long-term follow-up.

References:

1. Pimpalwar S, Yoo R, Chau A, Ashton D, Margolin J, Iacobas I. Temporal Evolution and Management of Fast Flow Vascular Anomalies in PTEN Hamartoma Tumor Syndrome. *Int J Angiol*. 2018;27(3):158-164.
2. Srivastava S, Jo B, Zhang B, et al. A randomized controlled trial of everolimus for neurocognitive symptoms in PTEN hamartoma tumor syndrome. *Hum Mol Genet*. 2022;31(20):3393-3404.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104904>

ID – 859

RELATO DE CASO – TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA

PC Giacometto, ACDO Borges

Hemocentro Regional de Maringá, Maringá, PR, Brasil

Introdução: A Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH), ou síndrome de Osler-Weber-Rendu, é uma doença genética rara, de herança autossômica dominante, associada principalmente a mutações nos genes *ENG* e *ACVRL1*, ligados à via do TGF- β . Caracteriza-se pela formação anômala de vasos sanguíneos, resultando em epistaxes recorrentes, telangiectasias mucocutâneas e, em alguns casos, malformações arteriovenosas viscerais. O diagnóstico é clínico, baseado nos critérios de Curação: epistaxes espontâneas e repetitivas, telangiectasias típicas, malformações viscerais e histórico familiar positivo. O manejo é desafiador, exigindo abordagem multidisciplinar e, em casos graves, terapias avançadas como agentes antiangiogênicos. **Descrição do caso:** Mulher

de 52 anos, com epistaxes diárias desde a infância e história familiar positiva para THH. Até 2021, realizava acompanhamento ambulatorial e reposição de ferro oral. Em 2022, passou a necessitar transfusões quinzenais, evoluindo para dependência transfusional semanal em 2023 devido a sangramentos nasais muito intensos. Queixava-se de fadiga persistente, associada à anemia crônica. O exame físico evidenciou múltiplas telangiectasias na língua, mãos, tórax, orelhas, couro cabeludo e mucosa nasal. Endoscopia digestiva alta revelou telangiectasias gástricas, compatíveis com a doença, sem achados de malformações arteriovenosas pulmonares ou neurológicas. A paciente preenchia três critérios de Curação: epistaxes recorrentes, telangiectasias típicas e histórico familiar positivo. Foram realizadas quatro cauterizações nasais, sem resposta clínica. Em 2024, obteve acesso judicial ao bevacizumabe por 60 dias, com melhora parcial da intensidade dos sangramentos. A suspensão do tratamento por decisão judicial levou à piora significativa e ao retorno da dependência transfusional semanal. **Discussão:** O caso representa uma forma grave e refratária de THH, com falha das medidas locais e suporte transfusional frequente. Apesar da ausência de malformações viscerais complexas, as lesões gástricas contribuem para a anemia persistente e agravam o impacto clínico. O manejo da epistaxe grave na THH deve seguir abordagem escalonada: umidificação nasal, cauterizações, tamponamentos, suplementação de ferro, transfusões e, em casos selecionados, terapias antiangiogênicas. O bevacizumabe, embora promissor, permanece como uso *off-label* no Brasil, com alto custo e acesso frequentemente condicionado a processos judiciais. A dependência transfusional crônica aumenta o risco de sobrecarga de ferro, infecções e reações transfusionais, além de comprometer a qualidade de vida. **Conclusão:** A THH pode se apresentar de forma grave, com sangramentos de difícil controle e grande impacto clínico e social. O reconhecimento precoce e a estratificação de gravidade são essenciais para direcionar o manejo. Casos refratários, como o descrito, reforçam a necessidade de protocolos clínicos nacionais e políticas públicas que viabilizem o acesso a terapias inovadoras, com potencial de reduzir a dependência transfusional e melhorar a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes.

Referências:

Faughnan ME, Mager JJ, Hets SW, Palda VA, Lang-Robertson K, Buscarini E, et al. Second International Guidelines for the Diagnosis and Management of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia. *Ann Intern Med*. 2020;173(12):989-1001.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104905>

ID – 547

SÍNDROME DE OSLER-WEBER-RENDU: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DAS MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS, DIAGNÓSTICO E ABORDAGENS TERAPÊUTICAS

DD Mello, CP Coimbra

Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo (FCMSCSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Síndrome de Osler-Weber-Rendu (SOWR), ou Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH), é uma doença vascular rara, de transmissão autossômica dominante, caracterizada por epistaxe recorrente, telangiectasias mucocutâneas e Malformações Arteriovenosas (MAVs) em diversos órgãos. Estima-se uma prevalência global entre 1:5.000 e 1:8.000. A ausência de triagem sistemática e o desconhecimento dos critérios diagnósticos contribuem para a subnotificação da condição, inclusive no Brasil. **Objetivos:** Descrever as manifestações clínicas, os métodos diagnósticos e as abordagens terapêuticas utilizadas no manejo da SOWR, com base em evidências científicas atualizadas, visando fornecer um panorama abrangente da doença. **Material e métodos:** Foi realizada uma revisão sistemática da literatura com buscas nas bases PubMed, SciELO e LILACS, entre 2005 e 2025, utilizando os descritores “hereditary hemorrhagic telangiectasia” (termo MeSH para SOWR) associados a “clinical manifestations”, “diagnosis” e “therapy OR treatment”. Aplicaram-se filtros para estudos com seres humanos, amostras ≥ 5 pacientes e delineamentos de revisão sistemática, ensaio clínico randomizado e metanálise. Após triagem e análise de elegibilidade, 9 estudos clínicos foram incluídos. **Discussão e Conclusão:** A epistaxe recorrente foi a manifestação mais prevalente (85%–95%), seguida pelas telangiectasias mucocutâneas ($\approx 80\%$) e MAVs viscerais, com destaque para pulmões (15%–45%), fígado (41%–74%) e cérebro (até 10%). O diagnóstico clínico baseia-se nos critérios de Curação e pode ser complementado por exames de imagem e análise genética (ENG, ACVRL1, SMAD4). As abordagens terapêuticas incluem antifibrinolíticos (ácido tranexâmico), talidomida e agentes antian-giogênicos como bevacizumabe, com respostas variáveis. A embolização seletiva e procedimentos como septodermoplastia são indicados nos casos refratários de epistaxe. As complicações mais relevantes incluem embolia paradoxal, AVC, insuficiência cardíaca de alto débito, anemia crônica e sangramentos digestivos recorrentes. Estratégias de rastreamento com ecocardiograma com contraste, tomografia e ressonância magnética são essenciais na prevenção de desfechos graves. A SOWR representa um desafio clínico pela diversidade fenotípica e potencial de complicações graves. O diagnóstico precoce, aliado ao rastreamento sistemático de MAVs e ao manejo individualizado das manifestações hemorrágicas, pode reduzir significativamente a morbimortalidade. Terapias farmacológicas emergentes, como o bevacizumabe, têm se mostrado promissoras, mas exigem maior robustez metodológica para validação. A abordagem multidisciplinar, incluindo otorrinolaringologia, genética, radiologia intervencionista e gastroenterologia, é fundamental para o cuidado integral dos pacientes. Por fim, apesar dos avanços, há necessidade de estudos longitudinais que aprofundem os desfechos clínicos e as respostas terapêuticas a longo prazo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104906>

HEMOSTASIA E PAREDE VASCULAR: DOENÇAS DE COAGULAÇÃO E FIBRINÓLISE

ID – 2438

ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR NA PROFILAXIA COM EMICIZUMABE EM PACIENTE COM HEMOFILIA A E INIBIDOR

JA Silva ^a, AIEL Matos ^a, CB Barreira ^a, LI Pires ^b, TO Rebouças ^a, SM Rocha ^a, FG Rodrigues ^a, FB Castro ^a

^a Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), Fortaleza, CE, Brasil

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia do Piauí (HEMOPI), Teresina, PI, Brasil

Introdução: A manifestação clínica da Hemofilia A grave com inibidor tem seu manejo desafiante pois cursa com muitos sangramentos de forma espontânea e com leves traumas, sendo assim o papel da equipe multidisciplinar no acompanhamento destes pacientes requer um monitoramento clínico personalizado e humanizado. A introdução de terapias inovadoras, como o Emicizumabe tem contribuído significativamente na redução destes sangramentos de forma profilática. **Objetivo:** Relatar a experiência de um paciente com hemofilia A e presença de inibidor, utilizando o Emicizumabe de forma profilática, e destacar a importância do acompanhamento multidisciplinar no manejo destes casos. **Método:** Trata-se de um relato de caso de A.J.S.S., sexo masculino, 40 anos, acompanhado no Ambulatório de Coagulopatias do Centro de Hematologia e Hemoterapia do Ceará (HEMOCE), quando em 2023 iniciou o uso do Emicizumabe. O paciente foi avaliado por toda a equipe multiprofissional antes de iniciar a profilaxia e permaneceu sendo acompanhado com consulta médica trimestral além disso realizava consulta com a enfermagem e a fisioterapia visando monitorar a evolução clínica, funcional e psicossocial. **Resultado e discussão:** Antes do início da nova terapia, o paciente apresentava articulações-alvo no cotovelo esquerdo e tornozelo esquerdo, com sangramentos frequentes que levavam a visitas recorrentes ao pronto atendimento do HEMOCE e nas unidades de emergência. Relatava qualidade de vida “péssima” (nota 2 em escala de 0 a 10) e dor intensa, classificada como 8 na Escala Visual Analógica (EVA). Após dois anos de profilaxia com Emicizumabe, houve redução para apenas três episódios hemorrágicos no período de 2 anos, dor referida como leve incômodo (EVA=2) e qualidade de vida classificada como “muito boa” (nota 8). O paciente descreve-se atualmente como “uma pessoa normal e independente”. Estudos recentes (ex.: Ozkan et al., 2024; Hayran et al., 2025; Hilberink et al., 2020.) corroboram que a profilaxia reduz significativamente a frequência de sangramentos e favorece a retomada progressiva de atividades físicas anteriormente impossíveis de serem praticadas por causa das hemartroses de repetição, favorecendo o impacto positivo na independência funcional e social. **Conclusão:** Com