

ACURÁCIA DA AVALIAÇÃO DA CONJUNTIVA PALPEBRAL NO DIAGNÓSTICO DE ANEMIA E SUA VARIAÇÃO COM O GRAU DE EXPERIÊNCIA CLÍNICA DO EXAMINADOR

LFB Botelho, VAE Jorge

Universidade Federal da Paraíba (UFPB), João Pessoa, PB, Brasil

Introdução: A sintomatologia da anemia é bastante inespecífica, marcada, principalmente, pela palidez, mais bem avaliada em mucosas, em especial a conjuntiva palpebral. Entretanto, esse achado semiológico pode ter muitos significados e geralmente traz baixa concordância entre avaliadores, sem consenso na literatura para melhora da acurácia em profissionais mais experientes. **Objetivo:** O trabalho tem por objetivo central avaliar a acurácia da ectoscopia do descoramento em conjuntivas para o diagnóstico de anemia e sua variação com a experiência clínica do examinador. **Materiais e métodos:** Estudo observacional, transversal, individuado e analítico. Um total de 54 pacientes, teve sua conjuntiva palpebral avaliada por um grupo de internos, residentes e/ou especialistas, além do registro de admissão médica. Como também foi observada a hemoglobina, utilizada como padrão-ouro para diagnóstico de anemia. Para cada grupo de examinadores foi calculada a acurácia, sensibilidade, especificidade, valor preditivo positivo e negativo, razão de verossimilhança positiva e negativa do exame de mucosas. Também foi avaliada concordância entre grupos pelo coeficiente Kappa ponderado linearmente. Além disso, analisando a associação da graduação em cruzeiros com o nível de hemoglobina, foi aplicado o teste de Kruskal-Wallis para cada grupo. A significância para todos os testes foi estabelecida em 5%, sendo p valor < 0,05 estatisticamente significativo. As análises foram feitas no software estatístico Jamovi 2.2.5. **Resultados e discussão:** A acurácia no diagnóstico de anemia para os grupos de internos, residentes, especialistas e registro admissional foi respectivamente 67,4% (IC 95% 52,5-80,1%); 66,7% (IC 95% 49-81,4%); 61,1% (IC 95% 43,5-76,9%); 60,5% (IC 95% 43,4-76%). A concordância entre os grupos foi baixa para a maioria das comparações, sendo aceitável entre residentes e registro admissional, mas inexistente entre residentes e especialistas. Houve associação estatisticamente significativa entre a graduação da palidez e a hemoglobina apenas no grupo de internos. **Conclusão:** Não houve diferença estatisticamente significativa entre a acurácia, e outros testes diagnósticos, mostrando, dentro das limitações do estudo, que a experiência clínica não exerce influência sobre a avaliação da conjuntiva palpebral em nosso meio.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.128>

DEFICIÊNCIA DE VITAMINA B12 POR MUTAÇÃO DO GENE GIF ASSOCIADO À MUTAÇÃO DO GENE MTHFR COM HIPERHOMOCISTEINEMIA E RISCO TROMBÓTICO

JTDS Filho, AB Paulo, YECD Maciel, FP Viana, APG Silva, VM Calil, ABG Louvain, ECB Martins

Faculdade de Medicina de Campos (FMC), Campos dos Goytacazes, RJ, Brasil

Introdução: A deficiência do fator intrínseco (OMIM 261000) é uma desordem rara associada à redução da absorção da vitamina B12 por deficiências do fator intrínseco gástrico por mutações do gene GIF (cobalamin binding intrinsic factor, CBLIF). A deficiência de vitamina B12, além de manifestar-se como anemia megaloblástica, alterações digestivas e neurológicas, também está associada à hiperhomocisteinemia. Por outro lado, a mutação do gene da MTHFR (metilenotetrahidrofolato redutase) reduz a atividade da enzima MTHFR que participa do ciclo de remetilização da homocisteína em metionina. Apesar de sua variação natural ser comum em pessoas saudáveis, alguns polimorfismos também estão associados à hiperhomocisteinemia, evento esse que favorece a ocorrência de fenômenos trombóticos. **Objetivo:** Relatar um caso de deficiência da vitamina B12 por mutação do gene GIF concomitante com mutação do gene MTHFR associado à hiperhomocisteinemia. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 34 anos, branca, procurou atendimento hematológico para investigação de risco trombótico. Durante a anamnese, a paciente relatou histórico familiar de trombose venosa profunda e embolia pulmonar em dois familiares de primeiro grau. Apresentava queixas de astenia e prostração recorrente, além de desconforto e dores musculares em membros superiores e inferiores. Também referia pirose e epigastralgia, mas negava emagrecimento, náuseas, vômitos ou diarreia. Ao exame clínico não apresentava alterações significativas. Exames laboratoriais evidenciaram anemia macrocítica (hemoglobina 10,6 g/dL, hematócrito 32,5%, VCM 108 fL), deficiência de vitamina B12 88 pg/mL (ref. > 300 pg/mL), deficiência de ácido fólico 3,2 ng/mL (ref. > 3,8 ng/mL) e elevação dos níveis de homocisteína 27,6 μ mol/L (ref. < 15 μ mol/L). A paciente apresentava homozigose para a mutação C677T no gene da enzima MTHFR realizada previamente por seu histórico familiar. A investigação para deficiência de vitamina B12 foi negativa para os anticorpos anti-fator intrínseco e anti-células parietais. Foi realizado o sequenciamento e detectado presença, em heterozigose, da variante descrita como NM_005142.2(GIF_v001): c.435_437delGAA; p.(Lys145-del), classificada como variante de significado incerto, no gene GIF, associado a deficiência de fator intrínseco (OMIM: 261000), de herança autossômica recessiva. A paciente foi submetida à reposição de ácido fólico oral e vitamina B12 intramuscular. A paciente evoluiu com melhora dos sintomas de astenia, prostração e dores musculares. Os exames após o tratamento normalizaram: hemoglobina 12,4 g/dL, hematócrito 37,6%, VCM 89 fL, vitamina B12 864 pg/mL, ácido fólico 24 ng/mL e homocisteína 7,7 μ mol/L. **Discussão:** A má absorção específica de B12 deve-se à mutação genética no gene GIF, que codifica o fator intrínseco gástrico. A vitamina B12, nesse sentido, é uma coenzima de duas reações bioquímicas, em uma dessas reações atua na metilação da homocisteína em metionina usando o metiltetra-hidrofolato (metil-THF) como doador de metila. Devido a isso, a diminuição dos níveis séricos de vitamina B12 associada à mutação do MTHFR diminui a conversão de homocisteína em metionina, implicando na hiperhomocisteinemia. **Conclusão:** Portanto, o presente caso mostra a importância de um diagnóstico efetivo da deficiência da vitamina B12 relacionada a mutações genéticas, visando precaver agravamentos por alterações