

AVALIAÇÃO DOS PACIENTES COM DEFICIÊNCIA DE GLICOSE-6-FOSFATO DESIDROGENASE (G6PD) ACOMPANHADOS EM SERVIÇO PARTICULAR DE HEMATOLOGIA PEDIÁTRICA

LP Oliveira ^a, ALB Pena ^b, BA Cardoso ^b,
C Souza ^b, MF Giovanardi ^b, EAW Maciel ^b,
CG Fernandes ^b, JO Dias ^b, LG Tavares ^c,
ABP Fernandes ^d

^a Clínica Hematológica, Brasil

^b Hospital Oncobio, Nova Lima, MG, Brasil

^c Faculdade Ciências Médicas de Minas Gerais (FCM-MG), Belo Horizonte, MG, Brasil

^d Centro Universitário FIPMoc, Montes Claros, MG, Brasil

Objetivos: Analisar e quantificar os pacientes com deficiência de G6PD acompanhados em serviço, sua sintomatologia, diagnóstico e complicações. **Material e métodos:** Realizada busca em prontuário eletrônico dos pacientes atendidos em um consultório particular de abril de 2022 a junho de 2023 com diagnóstico de deficiência de G6PD e feita análise clínica dos dados. **Resultados:** Foram encontrados 30 pacientes com deficiência de G6PD no período relatado. Dentre eles, 29 pacientes do sexo masculino e 1 paciente do sexo feminino. 28 dos 30 pacientes procuraram atendimento com Hematologia Pediátrica devido à alteração em teste do pezinho ampliado, realizados em rede privada. Os outros 2 realizaram o teste de dosagem enzimática devido à presença de icterícia prolongada. A única sintomatologia relatada foi icterícia com necessidade de fototerapia no período neonatal, apresentada em 40% dos pacientes. Nenhum paciente apresentou anemia hemolítica no período neonatal e posteriormente. 86% dos pacientes realizaram o teste fluorimétrico, evidenciando a deficiência de G6PD. Apenas 2 pacientes realizaram análise molecular – 1 pelo teste da bochechinha (Mutação C2926A) e outro por análise genética (Mutação G202A + G376G). **Discussão:** A G6PD é uma enzima que, no glóbulo vermelho, é a única via para a produção de Nicotinamida Adenina Dinucleotídeo Fosfato Reduzida (NADPH), necessária para manter a glutatona no estado reduzido. Nos eritrócitos deficientes de G6PD, a redução da conversão do NADP em NADPH leva a um baixo potencial redutor, podendo gerar crises hemolíticas de intensidade variável. A deficiência de G6PD afeta cerca de 400 milhões de pessoas, em todos os grupos raciais. O gene que codifica a G6PD está localizado no cromossomo X, de modo que a deficiência é mais comum no sexo masculino, assim como encontrado na revisão dos casos. A maioria dos indivíduos com deficiência de G6PD não apresenta sintomas e a condição permanece não detectada até que sejam expostos a um gatilho hemolítico exógeno, como infecções bacterianas, virais, ingestão de favas ou drogas. Uma das complicações mais significativas da deficiência de G6PD é a icterícia neonatal, com pico 2 a 3 dias após o nascimento. Dentro dos pacientes analisados, o único sinal da deficiência de G6PD apresentado foi a icterícia neonatal, presente em 40% dos

pacientes, sendo precoce (< 24h) em apenas um caso e prolongada em apenas 2 pacientes, os quais tiveram diagnóstico da deficiência por investigação clínica após essa sintomatologia. A maioria dos pacientes realizou prova de detecção pelo método de fluorescência, mas apenas dois pacientes realizaram prova confirmatória genética. Nenhum paciente teve anemia hemolítica, o que é compatível com a prevalência da classe III, variante mais comum, em que a deficiência é moderada e a hemólise é causada apenas em situações de risco. **Conclusão:** A triagem neonatal universal para deficiência de G6PD ainda não é recomendada no Brasil, mas o teste do pezinho ampliado em rede privada tem sido cada vez mais adotado, com aumento dos casos detectados desta deficiência. Os pacientes analisados apresentaram pouca ou nenhuma sintomatologia durante o seguimento clínico, sendo questionado, portanto, a importância clínica deste diagnóstico na triagem neonatal, uma vez que gera, muitas vezes, apreensão familiar e restrições desnecessárias.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1029>

HEMOFILIA A ADQUIRIDA: CAUSA RARA DE COAGULOPATIA HEMORRÁGICA NA INFÂNCIA

SMA Fonseca, ACFC Salum, MA Tostes

Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG, Brasil

Objetivo: Relatar um caso de Hemofilia A adquirida em adolescente. **Métodos:** Descrição de um caso clínico e revisão da literatura. **Resultados:** Paciente feminina, 14 anos, sem história pessoal/familiar de distúrbio hemorrágico e uso medicamentos, iniciou quadro de hematúria, sangramento uterino anormal e grandes hematomas pelo corpo. Foi atendida em serviço de emergência, constando em relatório médico suporte hemoterápico com concentrado de hemácias, crioprecipitado e plasma, sem melhora do sangramento, sendo transferida para avaliação da Hematologia Pediátrica. A admissão apresentava as seguintes alterações laboratoriais: Hb 5,4 g/dL; Pq. 248.000 μ L; TP 11,4s/controlado; TTPa 58,6s/controlado 26,5s; teste de mistura TTPa sem correção, compatível com presença de inibidor cuja dosagem foi 36,8 UB/mL, anticoagulante lúpico positivo; dosagens de fatores VIII: 0,4%, IX: 104,1% e FVW: 129%, compatíveis com Hemofilia A adquirida grave (demais exames negativos). Iniciado tratamento com Complexo Protrombínico Parcialmente Ativado-CCPa (75 UI/kg/dose $\times$ 2 por 7 dias) e imunossupressão com prednisona 1,5 mg/kg/dia. No sétimo dia do tratamento, paciente evoluiu com controle do sangramento, porém com elevação da titulação do inibidor 54,4 UB/mL e fator VIII mantinha-se indetectável. Nesse momento, foi associado ciclofosfamida 1,5 mg/kg/dia, monitorização semanal do título de inibidor e do fator VIII. Após 2 meses de tratamento houve negatificação do inibidor e o fator VIII atingiu nível sérico hemostático. Iniciado