

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 negatização do inibidor e o fator VIII atingiu nível sérico hemostático. Iniciado

desmame da imunossupressão e suspensão após 6 meses do início. Propedêutica negativa para doenças de base, até o momento, com pesquisa de inibidor negativo, dosagem de fator VIII dentro da normalidade. Paciente segue em acompanhamento clínico, assintomática. **Discussão:** A hemofilia adquirida é um distúrbio hemorrágico autoimune, potencialmente fatal, na maioria dos casos por autoanticorpos (inibidor) contra fator VIII. A incidência é estimada em 0,2–1 caso/1 milhão pessoas/ano e rara na população pediátrica. Geralmente ocorre de forma súbita, em crianças previamente híidas, sem história hemorrágica prévia. O quadro clínico difere da hemofilia hereditária e, se manifesta frequentemente com hematomas, seguidos por hemorragias musculares/gastrointestinais/geniturinárias/retroperitoneais ou até mesmo, sem sangramento. A suspeita diagnóstica ocorre pela análise dos exames laboratoriais, com alargamento do TTPa não corrigido após o teste de mistura e confirmado pela dosagem do fator VIII e pesquisa de inibidor, que estarão baixo/indetectável e positivo, respectivamente. O tratamento objetiva interromper o sangramento agudo com administração de fator da coagulação de bypass (FVIIr, CCPa) ou FVIII recombinante e imunossupressão para erradicação do inibidor. **Conclusão:** Embora a Hemofilia A adquirida na infância seja extremamente rara, deve ser considerada nos pacientes que se apresentem com quadro hemorrágico agudo, sem história prévia, e alteração de TTPa. Em situações de urgência, o teste de mistura é útil no diagnóstico e decisão terapêutica, evitando suporte hemoterápico inadequado. A maioria dos casos pediátricos possui alguma patologia de base (doenças autoimunes, infecciosas, neoplásicas) e uso de medicações, por isso a importância da investigação inicial e acompanhamento clínico do paciente.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1030>

PREVALÊNCIA DE ANEMIA EM PACIENTES MENORES DE 18 ANOS NO HOSPITAL UNIVERSITÁRIO

BDAM Coutinho, LV Ramos, MJ Batista, CM Campanaro

Faculdade de Medicina de Jundiaí (FMJ), Jundiaí, SP, Brasil

Introdução: A Organização Mundial de Saúde (OMS) define anemia como uma condição em que há redução da quantidade de hemoglobina, por diminuição da quantidade de hemácias ou por diminuição da concentração de hemoglobina em cada hemácia; a concentração pode variar por conta da idade e sexo. As anemias adquiridas possuem diversas etiologias: deficiências nutricionais, processos inflamatórios e infecciosos. Segundo pesquisa do Ministério da Saúde, 20,9% das crianças menores de 5 anos são anêmicas. Os déficits nutricionais são o principal determinante no desenvolvimento das anemias seguida de processos inflamatórios e infecciosos. Estudos recentes identificam a obesidade

como processo inflamatório crônico e apontam aumento da obesidade infantil. Os distúrbios nutricionais, carenciais ou em excesso, podem contribuir para a presença de anemia e constituem problema de saúde pública atual no Brasil. **Objetivos:** O objetivo do estudo foi avaliar a prevalência de anemia em crianças atendidas no serviço de referência materno infantil, o Hospital Universitário; além de identificar as características da população atendida e patologias associadas à anemia e avaliar possível associação entre anemia e obesidade. **Materiais e métodos:** Estudo transversal quantitativo. Coleta de dados feita a partir de revisão de prontuários de pacientes internados de julho de 2017 a dezembro de 2021. Foram utilizadas curvas de crescimento da OMS para antropometria e valores da OMS para classificação das anemias. A análise dos resultados foi realizada por estatística simples, descritiva, seguida por análise bivariada para variáveis categóricas (Qui-Quadrado), e comparação de média (Teste-t de Student), para as quantitativas. **Resultados:** Foram avaliados 141 indivíduos. Sem relevância em distribuição por gênero; a faixa etária de lactentes foi mais prevalente, seguida por adolescentes e escolares. Dos 141 indivíduos, 9,9% eram anêmicos. Em lactentes e neonatos, encontrou-se 13,7% de anêmicos, seguido de 8,6% em escolares e pré-escolares. Entre os anêmicos, 7,1% foram classificados como magreza acentuada; 7,1% obesidade grave; 42,8% dos anêmicos eram eutróficos. A média de hemoglobina dos anêmicos foi 9,6 e dos não-anêmicos 13,9 ($p < 0,05$); de hematócritos foi 27,0 e 41,4, e de eritrócitos foi 3,3 e 4,8 ($p < 0,05$), de anêmicos e não-anêmicos, respectivamente. Quanto ao IMC foram analisados 104 pacientes: 39% eutróficos, 11,3% sobrepeso, 7,8% obesidade e 5% obesidade grave. O diagnóstico de internação mais prevalente foi de doenças respiratórias (34%). Cabe lembrar que este estudo ocorreu durante a pandemia COVID-19. **Discussão:** Os resultados de hemoglobina, eritrócitos e hematócrito validam-se de acordo com a classificação de anemia pela OMS. Além disso, a prevalência de anemia e obesidade na população analisada foi compatível com os estudos do Ministério da Saúde. **Conclusões:** Constatou-se prevalência de anemia em crianças e adolescentes atendidas no HU de 9,9% e de obesidade, incluindo obesidade grave, de 12,8%; as doenças respiratórias agudas foram as causas mais prevalentes de internação e associadas à anemia; não houve significância estatística na associação de anemia e obesidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.1031>

QUALIDADE DE VIDA RELACIONADA À SAÚDE EM CRIANÇAS E ADOLESCENTES PORTADORES DE ANEMIA FALCIFORME: UMA PERCEPÇÃO DOS PACIENTES E DE SEUS FAMILIARES

ACO Borges ^{a,b}, CP Bernardi ^a, FG Vedovoto ^a

^a Centro Universitário de Maringá (UniCesumar), Maringá, PR, Brasil