

ID – 2171

DEFICIÊNCIA DE G6PD – MUITAS DÚVIDAS A ESCLARECER

CG Costa

Setor Privado, Consultório, Salvador, BA, Brasil

Introdução: A Deficiência de Glicose 6 Fosfato Desidrogenase (G6PD) é o defeito enzimático mais comum, ligado ao cromossomo X que pode resultar em hemólise após doença aguda ou ingestão de substâncias oxidantes. O gene exibe grande polimorfismo resultando em manifestações da atividade enzimática de normal a gravemente deficiente (classificação de I a V). O diagnóstico é feito por teste laboratoriais de determinação quantitativa, atividade enzimática de G6PD e/ou detecção de mutações. Desde que a dosagem da G6PD entrou para o teste de triagem neonatal ampliado, o número de diagnósticos nos consultórios privados aumentou exponencialmente. A partir disso, pediatras passaram a encaminhar os pacientes aos hematopediatras para diagnóstico definitivo, maiores esclarecimentos aos familiares e acompanhamento, quando necessário. **Objetivos:** A partir de dados do consultório privado, relatar o número de pacientes com deficiência de G6PD detectada no teste do pezinho, testes diagnósticos realizados, a sintomatologia e descrever as dúvidas mais frequentes dos pais bem como a fonte de informação antes da consulta e as implicações. **Material e métodos:** Registro de todos os pacientes encaminhados ao hematopediatra (consultas presenciais e on line) de março de 2023 a junho de 2025 em tabela Excel. Informações da tabela: idade, teste do pezinho, dosagem sérica de G6PD confirmatória, histórico de icterícia neonatal, solicitação prévia exames do pediatra assistente, tempo entre diagnóstico e primeira consulta, conhecimento dos pais da lista de substâncias, formação profissional e fonte de informação dos mesmos. **Discussão e conclusão:** Registrados 38 lactentes com idade entre 1 e 4 meses, 90% foi encaminhado do pediatra assistente. 32 repetiram a dosagem da G6PD em papel filtro com resultado semelhante ao primeiro teste, 6 dosaram G6PD sérica, 60% com níveis intermediários e 2 pacientes haviam coletado hemograma com reticulócitos. 1/3 apresentou icterícia e 1 necessitou de fototerapia, não havendo associação quantitativa com a dosagem da enzima. Em 100% dos casos pai e mãe estavam presentes na consulta e todos haviam pesquisado sobre a doença no Google, chegando à consulta com algum conhecimento sobre a patologia. Dez casais solicitaram a pesquisa da mutação genética. Dúvidas mais frequentes: o que é hemólise? Qual medicação utilizar para febre? Risco de morte. Independente da formação dos pais (9 eram da área de saúde), questionamento sobre qual lista de restrições que deveriam seguir, qualidade de vida e restrições, ocorreu em 100% dos casos. No Brasil, a mutação mais encontrada é G6PD A-, especialmente em indivíduos de ascendência africana, (presente nos 10 casos que pesquisaram) com manifestação clínica mais branda e comumente assintomática e literatura revelando pouca associação a hemólise provocada por corantes. Hematopediatras têm encontrado dificuldade para orientar e acalmar as famílias quanto à condução dos casos de deficiência de G6PD visto que

as informações encontradas em pesquisas na internet pelo público leigo nem sempre são confiáveis e angustiam. Inclusive, qual lista seguir é um questionamento diário entre os especialistas por isso, é necessário um guia padronizado de informações baseada em pesquisas com genótipo/fenótipo brasileiro, bem com acompanhamento com especialista para individualizar cada caso.

Referências:

Luzzatto LGlucose-6Phosphate Dehydrogenase Deficiency. Blood. 2020 Deficiência G6PD - Documento Científico Sociedade Brasileira de Pediatria 2019-2021.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105059>

ID – 2339

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS DE CITOPENIA EM PEDIATRIA: CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL DE PACIENTES INVESTIGADOS PELO GRUPO COOPERATIVO BRASILEIRO DE SÍNDROME MIELODISPLÁSICA PEDIÁTRICA (GCB-SMD-PED)

NG dos Santos^a, G Mendes Duarte^a, GR Murra^b, LC Macedo Pezente^b, A Piran Alves^b, R Balceiro^b, LF Lopes^b, A Frisanco Oliveira^b

^a Faculdade de Ciências da Saúde de Barretos – Dr Paulo Prata (FACISB), Barretos, SP, Brasil

^b Hospital de Câncer InfantoJvenil de Barretos, Barretos, SP, Brasil

Introdução: A citopenia é uma alteração frequentemente observada em hemogramas na faixa etária pediátrica. A Síndrome Mielodisplásica (SMD) é uma doença hematológica clonal rara da infância que se caracteriza por citopenia persistente em hemograma, dispoiese medular e um alto risco de evolução para leucemia mieloide aguda; doenças como infecções virais, deficiências vitamínicas, doenças autoimunes e erros inatos de imunidade figuram entre algumas das condições de apresentação clínica e laboratorial que se assemelham à SMD e demandam diagnóstico diferencial. O Grupo Cooperativo Brasileiro de Síndrome Mielodisplásica em Pediatria (GCB-SMD-PED) recebe crianças com citopenia para investigação diagnóstica de SMD e diagnósticos diferenciais que mimetizam seu quadro clínico e laboratorial inicial (não SMD). **Objetivos:** Caracterizar clínica e laboratorialmente pacientes pediátricos com citopenia e diagnóstico de não SMD. **Material e métodos:** Foi realizado um estudo transversal descritivo, com coleta de dados retrospectiva, incluindo pacientes de 0 a 18 anos completos, encaminhados ao GCB-SMD-PED entre 2013 e 2023 com diagnóstico de não SMD. Em um primeiro momento foi realizada descrição de dados socio-demográficos, hemograma e análise morfológica. **Resultados:** 172 pacientes foram incluídos com mediana de idade de 4,9 anos (1–18 anos); 51,5% de gênero masculino e maioria de etnia branca (68,3%). Foram avaliados pacientes das cinco regiões brasileiras, e cerca da metade (46%) procedentes da região sudeste, seguido da região nordeste (19%). Dos achados

ao exame físico, hepatomegalia, esplenomegalia e sangramento cutâneo foram raramente reportados (17%); palidez foi o achado mais frequente, sendo descrito em 38%. Neutropenia foi a citopenia mais frequente em hemograma (61,4%), com mediana de 1188 mm^3 (0–13.365 mm^3), seguido de plaquetopenia em 43,2%. Da avaliação morfológica em aspirado de medula óssea, dispoiese leve do setor eritróide, granulocítico ou megacariocítico foi observada em 80% dos pacientes analisados; disgranulopoiese moderada foi descrita em 29%, incluindo alterações como alteração de segmentação, disgranulação e megaloblastose. A biópsia de medula óssea foi hipocelular para idade em 61,4%, e distúrbio arquitetural eritróide foi descrito em 80,5% das amostras como ninhos eritróides grandes e confluentes; dismegacariopoiese com atípicas nucleares ou megacariócitos peritrabeculares também foi achado frequente, relatado em 88% das amostras, maioria classificada como leve. Dos diagnósticos finais dos pacientes investigados, medula óssea reacional foi o mais frequente (52 pacientes), seguido de citopenia imune mediada (44) e falência medular congênita (23); outros diagnósticos menos frequentes foram de aplasia de medula óssea, anemia carencial, mielite tóxica, secundária a medicamentos, infecção e hiperesplenismo. **Discussão e conclusão:** Os achados de citopenia e dispoiese medular, embora critérios diagnósticos de SMD, podem ser encontrados em uma variedade de patologias, de origem hematológica e não hematológica, o que torna essa condição um desafio diagnóstico. A realização de um fluxograma diagnóstico e envolvimento multiprofissional são essenciais na avaliação e conduta adequada desses pacientes. A correlação dos achados laboratoriais com os diagnósticos finais será necessária para identificar particularidades que facilitem diagnóstico dessas patologias distintas, porém com características laboratoriais semelhantes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105060>

ID – 3169

DIFERENÇAS REGIONAIS NOS FATORES ASSOCIADOS A ANEMIA EM CRIANÇAS DE 12 A 37 MESES: ANÁLISE COMPARATIVA ENTRE O SUDESTE E O NORDESTE BRASILEIRO

APR Levandowski^a, IO Tanios^a, JEG Barros^a, RFL Batista^a, H Bettiol^b, VMF Simões^a

^a Universidade Federal do Maranhão (UFMA), São Luís, MA, Brasil

^b Universidade de São Paulo (USP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Introdução: A Anemia por Deficiência de Ferro (ADF) é a carência nutricional mais comum no mundo, devendo ser considerada uma doença e não apenas um sinal clínico, devido ao seu impacto negativo no desenvolvimento infantil e na qualidade de vida. No Brasil, a ADF apresenta elevada prevalência, especialmente em crianças menores de dois anos, sendo um grave problema de saúde pública. O presente estudo analisa a prevalência e os fatores associados à ADF em duas regiões com diferentes contextos socioeconômicos e culturais. **Objetivos:** Comparar a prevalência e os fatores

associados à anemia em crianças de 12 a 37 meses nas cidades de Ribeirão Preto (SP) e São Luís (MA), utilizando dados da coorte de nascimento do estudo BRISA (2010). **Material e métodos:** Trata-se de um estudo transversal aninhado a uma coorte de base populacional. Foram analisadas 3.079 crianças em Ribeirão Preto e 2.190 em São Luís. A anemia foi definida como hemoglobina $<11 \text{ g/dL}$. As variáveis analisadas incluíram escolaridade materna, situação conjugal, classe econômica, paridade, adequação do pré-natal, história de anemia materna, tipo de parto, sexo da criança, cor da pele, idade da criança, peso ao nascer e frequência à creche. As análises estatísticas foram realizadas por regressão de Poisson com estimativas ajustadas de razão de prevalência e 95% IC. **Resultados:** A prevalência de anemia foi maior em São Luís (23,8%) comparada a Ribeirão Preto (15,5%). A baixa escolaridade materna (≤ 4 -anos) apresentou maior razão de prevalência em Ribeirão Preto (RP = 2,37; IC95% 1,41–3,98) do que em São Luís (RP = 1,38; 95% IC 0,72–2,64). A classe econômica D/E mostrou associação significativa em ambas as cidades, sendo mais forte em Ribeirão Preto (RP = 2,07; 95% IC 1,45–2,94) do que em São Luís (RP = 1,62; 95% IC 1,08–2,43). Com relação a ausência de anemia gestacional, tal condição foi fator protetor em ambas as cidades, enquanto a idade inferior a dois anos mostrou forte associação com a anemia em ambos os municípios. **Discussão e conclusão:** As diferenças regionais observadas sugerem que fatores estruturais, como acesso aos serviços de saúde e desigualdades sociais, impactam de forma distinta a ocorrência da anemia em crianças. A prevalência significativamente maior em São Luís reforça a vulnerabilidade das regiões Norte e Nordeste, evidenciando a necessidade de políticas públicas regionais mais efetivas. A escolaridade materna e a pobreza mostraram-se determinantes centrais, especialmente em Ribeirão Preto. **Conclusão:** A anemia permanece como um desafio à saúde infantil brasileira, com maior prevalência em regiões socioeconomicamente mais vulneráveis. Os achados indicam a importância de estratégias intersetoriais que priorizem educação materna, monitoramento nutricional precoce e a ampliação do acesso à atenção básica, respeitando as especificidades regionais. Apesar da robustez metodológica, o estudo é limitado por seu delineamento transversal, não permitindo inferências causais.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.105061>

ID – 3386

ESFEROCITOSE HEREDITÁRIA ASSOCIADA A ANEMIA HEMOLÍTICA AUTOIMUNE: UM RELATO DE CASO

MBD Mello, ALR Mendes, NAB Madurro, VEDO Cruvinel, CHDJ Gomes, LC Nascimento, AM Carvalho, POC Terra

Universidade Federal de Uberlândia (UFU), Uberlândia, MG, Brasil

Introdução: A Esferocitose Hereditária (EH) é uma anemia hemolítica congênita resultante de mutações em genes que codificam proteínas estruturais do citoesqueleto dos