

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 L Glucose-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 Infantojuvenil 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 sociodemográficos, 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