

Hematologia | Caso Clínico

PD-139 - (21SPP-11475) - HIPOXÉMIA REFROTÁRIA EM DOENTE COM DÉFICE DE GLICOSE-6-FOSFATO-DESIDROGENASE – QUAL A RELAÇÃO?

Mariana Viegas¹; Teresa Magalhães¹; Leonor Boto²; Bárbara Marques¹; Anabela Ferrão³; Catarina Gomes¹

1 - Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar do Oeste – Unidade de Caldas da Rainha; 2 - 2. Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria/CHLN, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 3 - 3. Unidade de Hematologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria/CHLN, Centro Académico de Medicina de Lisboa

Introdução / Descrição do Caso

O défice de glicose-6-fosfato-desidrogenase (G6PD) manifesta-se por episódios de hemólise precipitada por stress oxidativo, após exposição a fármacos ou ingestão de alguns alimentos.

Rapaz de 10 anos, saudável, com antecedentes familiares de défice de G6PD. Recorreu ao serviço de urgência por dor abdominal, vómitos e colúria com 12 horas de evolução. Referia primeira ingestão de favas na véspera. À admissão apresentava-se pálido, prostrado, eupneico, com escleróticas ictéricas e abdómen difusamente doloroso, FC 96 bpm e SpO2 89%, refratária a oxigenoterapia suplementar com FiO2 a 100%. Analiticamente com anemia (Hb de 7.4 g/dl), teste de Coombs direto negativo, hiperbilirrubinémia total de 5.3 mg/dL, bilirrubina direta de 0.6 mg/dl e LDH de 991 U/L. Gasimetria arterial com pH 7,47, pCO₂ 33mmHg, pO₂ 50 mmHg, O₂Hb 86,9 %, metahemoglobina 5,8%. Assumido o diagnóstico provável de défice de G6PD com hipoxémia refratária por metahemoglobinémia. Durante o internamento verificou-se queda de 2,5 g/dL de hemoglobina em 13 horas, com agravamento dos parâmetros de hemólise, pelo que realizou transfusão de concentrado eritrocitário. Verificada normalização da SpO2 nas primeiras 24 horas, mantendo metahemoglobina de 3.4%. A criança teve alta ao 7º dia de internamento com confirmação diagnóstica após doseamento de G6PD.

Comentários / Conclusões

A metahemoglobinémia é uma causa rara de hipoxémia e cianose em idade pediátrica, caracterizando-se pela presença de uma concentração sérica de metahemoglobina superior a 2%. O défice de G6PD pode associar-se a metahemoglobinémia por inibir uma enzima responsável pela redução da metahemoglobina. Este caso relembra uma causa rara de hipoxémia refratária e destaca a importância da interpretação cuidadosa da gasimetria.

Palavras-chave : Glicose-6-Fosfato-Desidrogenase, Hipoxémia, Metahemoglobina, Anemia