

## Neonatologia | Caso Clínico

### PD-001 - (21SPP-11793) - QUANDO A SEMIOLOGIA “VENCE” A TECNOLOGIA: A PROPÓSITO DE DOIS CASOS CLÍNICOS

David Rabiço-Costa<sup>1</sup>; Sara Geraldês Paulino<sup>1</sup>; Nuno Rodrigues Santos<sup>1</sup>; Gustavo Rocha<sup>2</sup>; Paulo Soares<sup>2</sup>; Maria José Teles<sup>3,4,5</sup>

1 - Serviço de Pediatria Médica, Unidade Autónoma de Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 2 - Unidade de Neonatologia, Unidade Autónoma de Gestão da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 3 - Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto, Portugal; 4 - i3S: Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal; 5 - Anemia Working Group Portugal

#### Introdução / Descrição do Caso

As variantes da hemoglobina fetal (HbF) são raras e ocorrem quando alterações genéticas mudam a sequência de aminoácidos da globina, modificando a estrutura e funcionamento da hemoglobina (Hb). Os autores apresentam dois casos clínicos. Caso 1: Recém-nascido (RN) termo, gestação vigiada, rastreio *Streptococcus* Grupo B positivo, parto distócico por ventosa. I. APGAR 8/9/10. Na admissão sem sinais de dificuldade respiratória (SDR) ou de patologia cardiovascular, Hb 13,4g/dL, proteína C-reativa 55mg/L, saturação periférica de oxigénio (SpO<sub>2</sub>) 80% e saturação na gasometria arterial (GSA) de 96,5%, com fraca resposta a oxigénio suplementar. Hemocultura negativa. Caso 2: RN termo, gestação e parto sem intercorrências, admitido por SpO<sub>2</sub> 90% no rastreio de cardiopatia congénita. Saturação GSA: 98%. Sem clínica respiratória ou cardiovascular. Ambos realizaram radiografia torácica, ecocardiograma-2D, esfregaço de sangue periférico e doseamento de metemoglobina, sem alterações. Confirmação genética de mutação nas cadeias gama-globínicas, designada por HbF-*Sardinia*.

#### Comentários / Conclusões

A HbF-*Sardinia* é uma das várias variantes benignas da HbF que apresentam uma alteração conformacional e, consequentemente, alteração da absorbância da luz, levando a medições erráticas da SpO<sub>2</sub> por oximetria de pulso, traduzindo-se clinicamente por uma falsa hipoxemia, sem cianose ou SDR. É uma condição subdiagnosticada dado ser transitória e benigna. O rastreio de cardiopatia congénita através de oximetria de pulso permite detetar algumas variantes de HbF. Apesar dos métodos de diagnóstico auxiliarem a prática clínica, estes têm limitações. Devemos considerar a possibilidade de uma variante de HbF em RN com uma SpO<sub>2</sub> baixa, na ausência de manifestações clínicas.

**Palavras-chave : Hemoglobina fetal**