Hematologia | Caso Clínico

EP-059 - (21SPP-11918) - ANEMIA HEMOLÍTICA E COLESTASE NO PREMATURO, UM PROBLEMA HEREDITÁRIO

Rita Rodrigues Antão[1]; Cristina Novais[2]; Catarina Grácio Salgado[3,4]; Maria João Palaré[3,4]; Anabela Ferrão[3,4]; Manuel Sousa E Cunha[2]

1 - Unidade Funcional de Pediatria, Departamento da Criança, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 2 - Unidade Funcional de Neonatologia, Departamento da Criança, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 3 - Unidade de Hematologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte; 4 - Clínica Universitária de Pediatria, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

Introdução / Descrição do Caso

A etiologia da anemia da prematuridade é multifactorial, incluindo causas hereditárias como o défice de glicose-6-fosfato desidrogenase (DG6PD). Casos graves de anemia hemolítica aguda podem acompanhar-se de colestase e disfunção hepática.
Prematuro, sexo masculino, 31 semanas e 4 dias de gestação, complicada por pré-eclâmpsia e rotura prematura de membranas. 1ºfilho de pais não consanguíneos; pai português e mãe brasileira. Cesariana por sofrimento fetal, IA 4/7/8 e peso ao nascer 1710g. Em D22 de vida agravamento clínico com dificuldade respiratória, palidez e icterícia. Laboratorialmente: anemia hemolítica (Hb 6,4 g/dL, reticulócitos 9%), colestase (bilirrubina total/direta 25,4/8,6 mg/dL; FA/GGT 400/83 U/L), hiperferritinemia (1842 ng/mL) e citólise hepática (AST/ALT 346/172 U/L). Ecografia abdominal sem alterações. Transfusão com concentrado eritrocitário em D22. Iniciada fototerapia (D22-D25) e terapêutica oral com ferro, ácido fólico e ácido ursodesoxicólico. Doseamento de G6PD e PK normais. Estudo genético revelou DG6PD (hemizogotia para variante G6PD–A). Excluídas sepsis, infeção viral, anemia hemolítica autoimune, alterações da Hb e doenças endócrino-metabólicas.Alta em D50 com indicação para evicção de substâncias oxidativas. Evolução clínica favorável e resolução completa da colestase e lesão hepática aguda aos 5 meses.

Comentários / Conclusões

Destaca-se a importância de considerar causas hereditárias perante anemia hemolítica grave em prematuros. Descreve-se caso de DG6PD manifestado por anemia hemolítica grave que resultou em colestase e lesão hepática por incapacidade de conjugação hepática da bilirrubina. O estudo genético permitiu o diagnóstico, pois o doseamento de G6PD pode ser falsamente normal em casos de hemólise aguda.

Palavras-chave : anemia hemolítica, colestase, défice glicose-6-fosfato desidrogenase, prematuridade