

**EP-133 - (1JDP-10157) - QUANDO O ELEVADO ÍNDICE DE SUSPEIÇÃO PERMITE CHEGAR AO DIAGNÓSTICO – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO**

Ana Sofia Rodrigues<sup>1</sup>; Aida Correia De Azevedo<sup>1</sup>; Beatriz Andrade<sup>1</sup>; Helena Silva<sup>1</sup>; Sónia Carvalho<sup>1</sup>; Álvaro Sousa<sup>1</sup>

1 - Serviço de Pediatria do Centro Hospitalar Médio Ave

**Introdução / Descrição do Caso**

A  $\alpha$ -talassemia, doença autossômica recessiva, apresenta um amplo espectro de apresentação desde incompatibilidade com a vida, anemia ligeira-moderada microcítica e hipocrômica até portador assintomático (fenótipo silencioso).

Rapaz, 5 anos, raça negra, seguido na consulta externa por anemia ligeira com discreta microcitose e hipocromia em estudos analíticos sucessivos desde há 3 anos. Já medicado com ferro oral sem melhoria. Como antecedentes familiares: anemia materna de etiologia desconhecida e vários familiares de ramo materno efetuaram suplementação com ferro oral.

Analiticamente a destacar: Hb 11.3g/dL (11.5-13.5); VGM 79.2fL (75-87); RDW 13.3%; CHCM 31g/dL; Reticulócitos 0.47 (0.5-2.5); Ferritina 30.7ug/l (10-300); Ferro 91mg/dL (45-182); esfregaço de sangue periférico: raras células em alvo e ligeira hipocromia.

Realizou estudo de hemoglobinopatias com rastreio de  $\beta$ -talassemia e traço falciforme que foi negativo. Devido à alta suspeita clínica foi efetuado estudo genético de  $\alpha$ -talassemia, tendo sido confirmada  $\alpha$ -talassemia por heterozigotia para a deleção alfa 3.7. Posteriormente foi confirmado que mãe e irmão mais novo são portadores da mutação.

**Comentários / Conclusões**

Parte da população pediátrica apresenta anemia microcítica hipocrômica habitualmente secundária a distúrbios alimentares. No entanto, outras causas de anemia, como as talassemias, devem ser investigadas perante elevada suspeição. Este caso assume a importância de assegurar a vigilância e investigação de anemias microcíticas hipocrômicas refratárias a terapêutica com ferro, sobretudo em crianças afro-americanas onde a prevalência da doença é elevada e esta é fenotipicamente silenciosa ou tende a assumir formas leves de doença.

**Palavras-chave :**  $\alpha$ -talassemia, Anemia microcítica hipocrômica, Estudo genético