

EP-128 - (1JDP-10215) - DÉFICE DE GLUCOSE-6-FOSFATO DESIDROGENASE – UM DIAGNÓSTICO A LEMBRAR

Margarida Peixoto¹; Marta Barros¹; Joana Santos¹; Cátia Leitão¹; Rui Pinto¹; Helena Santos¹

1 - Serviço de Pediatria/Neonatologia, Centro Hospitalar Vila Nova de Gaia/Espinho

Introdução / Descrição do Caso

O défice de glicose-6-fosfato desidrogenase (G6PD) é uma doença hereditária com transmissão ligada ao X, manifestada por anemia hemolítica (AH) aguda após exposição a eventos oxidantes. O tratamento agudo é sintomático e depende da gravidade, e a estabilidade clínica depende da evicção de precipitantes. Criança do sexo feminino, 24 meses, previamente saudável, pais não consanguíneos. Observada no SU por palidez com 2 dias de evolução e febre de início nesse dia. Observada previamente no médico assistente por urina escura e medicada com amoxicilina/ácido clavulânico por suspeita de ITU. Ao exame objetivo constatada palidez generalizada acentuada e taquicardia com sopro sistólico II/VI. Estudo analítico revelou anemia grave (Hb 4.2g/dL), com elevação da DHL e ferritina, e haptoglobina indetetável, compatível com AH aguda. Teste antiglobulina direto negativo. Mãe questionada sobre ingestão de favas, confirma a sua primeira ingestão 3 dias antes. Realizado estudo enzimático qualitativo G6PD - défice presumível. Necessitou de 2 transfusões de CE e teve alta com Hb 8g/dL, e assintomática. A sequenciação do gene G6PD revelou a presença de uma variante patogénica c.1450C>T (p.(Arg484Cys)) em heterozigotia, confirmando o diagnóstico. Em curso estudo da inativação aleatória do X. Mãe grávida de feto do sexo masculino. Sem história familiar conhecida desta patologia.

Comentários / Conclusões

O défice de G6PD deve considerar-se em doentes com AH aguda grave, independentemente do sexo e história familiar, e questionar diretamente a presença de fatores desencadeantes, nomeadamente consumo de favas. O diagnóstico célere permite prevenir agudizações. Pelo seu carácter hereditário e implicações clínicas, aconselha-se pesquisa da variante familiar nos irmãos de sexo masculino.

Palavras-chave : Défice G6PD, Anemia hemolítica, Doença hereditária