ANEMIA 2018
REUNIÃO DO ANEMIA WORKING GROUP PORTUGAL

CENTRO HOSPITALAR LISBOA NORTE, EPE | HOSPITAL DE SANTA MARIA | Hospital Pulido Valente

UM CASO DE ANEMIA HEMOLÍTICA

Filipa Lucas[1], Conceição Lopes[2], João Raposo[2] e Fernanda Louro[1] e Ana Teresa Boquinhas[1]
[1]Hospital de Cascais; [2]Hospital de Santa Maria

INTRODUÇÃO

A descoberta da **deficiência da glicose 6-fosfato** (G6PD) expôs a primeira descrição de epigenética por *Lyon* em 1962[5]. A deficiência de G6PD é a enzimopatia hereditária mais comum ligada ao **cromossoma X** que afeta aproximadamente 400 milhões de pessoas em todo o mundo[2]. A deficiência de GP6D apresenta elevada prevalência em África, estando associada a um **poliformismo específico** (G6PD A). Os doentes com deficiência G6PD são incapazes de converter a glucose-6-fosfato em 6-fosfogluconolactona, levando a uma incapacidade de produção de NADPH e à consequente formação de **espécies reativas de oxigénio**, que pode resultar em anemia hemolítica[1].

Apresentamos um caso de um doente melanodérmico vegetariano internado no Serviço de Hematologia com **crise hemolítica de etiologia a esclarecer**.

CASO CLÍNICO

Homem do sexo masculino, 70 anos, raça melanodérmica, s/ antecedentes conhecidos ou medicação habitual.

Dor abdominal nos quadrantes superiores, naúseas e vómitos — 1 dia antes → Icterícia, anorexia, emagrecimento, colúria — 2 semanas antes → Serviço de Urgência

Análises: Hb 7.8 g/dL com VMG 110fl; reticulócitos 297.2x10^{3}uL; 1090x10^6 Leucócitos e 226x10^9 plaquetas. Ureia/Creatinina 55/1.1 mg/dL. LDH 938 U/L, Bilirrubina total 9.1 (direta 1.3) mg/dL. ALT/AST 20/43 U/L e Haptoglobina < 9 mg/dL
Urocultura e Hemoculturas: negativas
Serologias CMV, Legionella P., Mycoplasma P., Herpes 2: negativas

Urina: Urobilogénio 68, bilirrubina 50 e hemoglobina 250

Teste de Combs direto e indireto: negativo

Teste de HAM e pesquisa cd-55 e cd-59: negativo

TAC-AP e ecografia abdominal: sem alterações

Figura 1. Exames complementares realizados durante o internamento.

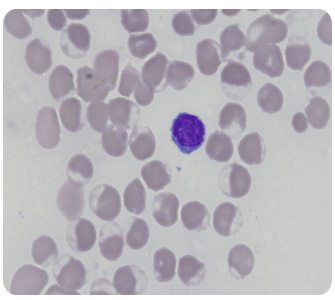

Figura 2. Esfregaço de sangue periférico a evidencia corpúsculos de Heinz.

Mielograma: s/ alterações

Biópsia óssea: Normocelular; celularidade heterogénea à custa da serie eritroide

Relatório de Oncogenética: 46 XY

Figura 3. Relatório do Mielograma; biópsia óssea e do cariótipo realizados num doente com anemia hemolítica com Coombs negativo com suspeita de Linfoma não Hodgkin.

Doente refere ter ingerido favas em 2 refeições seguidas antes do início do quadro
Doseamento de G6PD: 0.9 U/g Hg
Instituída Corticoterapia c/Metilprednisolona (40+20 mg, oral) com boa resposta, tendo alta para consulta externa de Hematologia

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

A **concentração reduzida de G6PD** implica uma suscetibilidade maior dos glóbulos vermelhos à **hemólise**, a qual ocorre perante determinados *triggers*, nomeadamente, medicamentos (p.e. Saliciatos ou sulfolamidas), alimentos (p.e. favas ou ervilhas) ou infeções. Na maioria dos casos e consoante o fenótipo, a anema hemolítica é auto-limitada e dependendo do número de glóbulos vermelhos destruídos, a hemoglobina volta ao normal em seis semanas[3]. É importante alertar a comunidade científica que quando estamos perante caso de anemia hemolítica aguda é essencial descortinar a história pessoal, nomeadamente os **hábitos alimentares**.

Parece existir um número crescente de estudos baseados na reestruturação da atividade da G6PD.

O uso de **inibidores de histona deacetilases ou a modulação de genes da via glicolítica-pentose-fosfato** são exemplos promissores para o aumento da atividade da G6PD [4].

1. Donna F & Alexandra EK (2018). Rasburicase-induced hemolytic anemia in previously undiagnosed G6PD deficiency. *Blood*. 132:673.
2. Lim F, Vulliamy T, Abdalla SH (2005). An Ashkenazi Jewish woman presenting with favism. *J Clin Pathol*. 58: 317-9.
3. Jennifer E (2005). Diagnosis and management of G6PD deficiency. *Am Fam Physician*. 72: 1277-82.
4. Kalliopi M, Valentina S. *et al* (2014). Transcriptional and epigenetic restoration on G6PD enzymatic activity in human G6PD-deficient cells. *Blood*. 124:134-41
5. Lyon MF (1962). Sex chromatin and gene action in the mammalian X-chromosome. *Am J Hum Genet*.14: 135-148.