

## ESTUDO DE UMA FAMÍLIA PORTUGUESA COM ANEMIA DE CAUSA DESCONHECIDA

### Autores:

Beatriz Araújo\*<sup>1</sup>  
Maria José Teles<sup>1</sup>  
Fatima Ferreira<sup>2</sup>

\*Bia\_araujo3@hotmail.com

### Introdução

As hemoglobinopatias são doenças hereditárias decorrentes de mutações nos genes das globinas (alfa ou beta na maioria dos casos). Podem manifestar-se por uma enorme variedade de alterações laboratoriais e de quadros clínicos, desde portadores assintomáticos até à morte fetal, de acordo com a mutação envolvida. As cadeias produzidas em excesso ou com alterações estruturais podem formar precipitados nos eritrócitos, lesar a membrana ou provocar destruição prematura, com hemólise periférica ou apoptose medular. Apresentamos um caso clínico de uma rapariga jovem, seguida na Consulta de Hematologia Pediátrica, destacando as características e aspetos mais relevantes.

O objetivo deste trabalho é mostrar a importância da deteção de mutações mais raras que podem estar na origem de alterações hematológicas que se confundem com outras situações clínicas mais frequentes, nomeadamente ferropenia, principalmente se essas alterações também estiverem presentes em outros familiares.



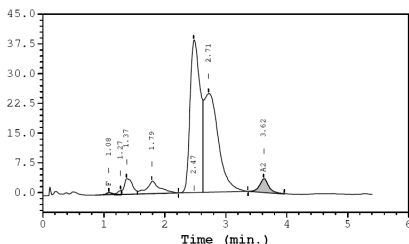
Centro Hospitalar e  
Universitário São João  
1. Serviço de Patologia  
Clínica  
2. Serviço de  
Hematologia Clínica

### A.S.M.C., Sexo Feminino, 17 anos de idade

Seguida na consulta de Hematologia Pediátrica por discreta anemia normocítica normocrômica, com hemoglobina entre 10-11.5 g/dL, sem alterações das outras linhagens.

Para estudo da anemia foi avaliada a cinética do ferro que era normal. Foi excluída anemia hemolítica por ausência de reticulocitose, esplenomegalia, hiperbilirrubinemia indireta e prova de antiglobulina direta negativa. Função tiróideia, doseamentos de vitamina B 12 e ácido fólico normais.

F Concentration = 0.4 %  
A2 Concentration = 3.5\* %



**História familiar:** Mãe também com anemia ligeira não esclarecida e tia materna com espondilite anquilosante e anemia, interpretada como associada à essa doença crónica.

Por ter sido constatada o mesmo tipo de anemia na mãe e tia materna, foi realizado o rastreio de hemoglobinopatia, que revelou:

**VARIANTE DE HEMOGLOBINA AINDA NÃO DESCRITA NA LITERATURA**

**HBB: c211 G>A; pAla71Thr**

Foi encontrada a mesma variante de hemoglobina no irmão, mãe, tia e primo maternos.  
De salientar que o primo apresentava Hb de 15 g/dl e índices eritrocitários normais.

### Conclusão

De referir que no rastreio de hemoglobinopatias é importante a visualização dos cromatogramas por profissional experiente e sua integração no contexto clínico. Este caso clínicos mostra a importância do estudo exaustivo das cadeias de hemoglobina em famílias com anemia e/ou alterações dos índices eritrocitários persistentes, principalmente em indivíduos jovens. Salienta-se também a importância do diagnóstico precoce destas situações para o correto aconselhamento genético pré-natal.