



Trabalhos Científicos

Título: Esferocitose Hereditária Neonatal Grave: Relato De Caso E Importância Do Diagnóstico Precoce

Autores: MARINA CERVI ANGSTMAM (CENTRO UNIVERSITÁRIO MUNICIPAL DE FRANCA (UNI-FACEF)), JOÃO VITOR DOMINGOS ROCHA (CENTRO UNIVERSITÁRIO MUNICIPAL DE FRANCA (UNI-FACEF)), TERESINHA CERVI (CENTRO UNIVERSITÁRIO MUNICIPAL DE FRANCA (UNI-FACEF))

Resumo: Introdução: A esferocitose hereditária (EH) é uma anemia hemolítica causada por mutações nos genes que codificam proteínas estruturais da membrana eritrocitária, comprometendo a integridade do citoesqueleto dos eritrócitos, resultando em perda de área superficial da membrana e formação de esferócitos, células de menor deformabilidade e mais suscetíveis à destruição esplênica. É uma das anemias hemolíticas mais prevalentes. Aproximadamente 75% dos casos apresentam padrão de herança autossômica dominante, enquanto os demais decorrem de mutações recessivas ou de novo. Apesar de sua relativa frequência, a EH é frequentemente subdiagnosticada, especialmente em formas leves ou assintomáticas.
Objetivos: sexo masculino, parto cesariana, 39 semanas de gestação e 3 515 g. Mãe, primigesta apresentou pré-natal sem intercorrências sem histórico de doenças hematológicas. Neonato apresentou icterícia precoce evidenciando nos exames, bilirrubina indireta de 12,2 mg/dL, reticulócitos 7,65%, hematócrito de 33,6%, CHCM 37,3 g/dL, tipagem sanguínea O Rh positivo e coombs direto negativo. Foi iniciado fototerapia com redução progressiva da icterícia. Após alta hospitalar permaneceu em acompanhamento pediátrico, fazendo uso irregular de sulfato ferroso. Aos 3 anos de idade, apresentou quadro de palidez acentuada uma semana após episódio de amigdalite, tratado com amoxicilina. Foi levado ao pronto-socorro, onde o exame físico evidenciou icterícia, palidez e esplenomegalia. Nos exames laboratoriais, hemoglobina 4,38239,g/dL, hematócrito 158239,%, VCM 74,88239,fL, CHCM 28,58239,g/dL, reticulócitos 13,18239,% e bilirrubina indireta 3,18239,mg/dL. Foi internado e recebeu transfusão de concentrado de hemácias. Eletroforese de hemoglobina, com padrão normal, coombs direto negativo e ultrassonografia abdominal com esplenomegalia homogênea. Após 90 dias da transfusão foram solicitados exames que mostrou, hemoglobina 8,0g/dL, hematócrito 22,98239,%, VCM 69fL, CHCM 34,78239,g/dL e RDW de 22%, atividade enzimática da glicose-6-fosfato desidrogenase normal, esfregaço sanguíneo com presença marcante de esferócitos e teste de fragilidade osmótica compatível com doença da membrana eritrocitária. Esses achados, associados ao histórico clínico de icterícia precoce, reticulocitose persistente e anemia hemolítica não imune, estabeleceram o diagnóstico de esferocitose hereditária.
Metodologia:
Resultados: A instabilidade na membrana da EH determina a hemólise crônica. Laboratorialmente, se observa anemia microcítica, reticulocitose, CHCM elevado e esferocitos. Diretrizes nacionais recomendam que a hiperbilirrubinemia identificada nas primeiras 24 horas de vida seja considerada condição de alto risco e investigada de forma abrangente para causas hemolíticas, incluindo membranopatias.
Conclusão: A ausência de protocolo estruturado resultou na não solicitação de exames diagnósticos, tanto no período neonatal quanto no acompanhamento ambulatorial de puericultura, postergando a investigação adequada do quadro.