Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Tardio De Esferocitose Hereditária Em Paciente Com Colelitíase

Autores: MARIA MANOELA COLOMBINI CARRASCOSA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), JULIA CHAVES CABRAL (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), MATHEUS ANDRÉ GOMES DA SILVA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ANNA CAROLINA MISCOLTY E SILVA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), SILVANA ANTONIETTA D´ALESSIO DE SOUZA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), JULIANA FERREIRA RAFFAELLI (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), ALESSANDRA CAVALCANTE FERNANDES (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO), NADIA MIE UWAGOYA TAIRA (IRMANDADE SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE SÃO PAULO)

Resumo: A esferocitose hereditária (EH) é uma doença rara causada pela disfunção das proteínas do citoesqueleto eritrocitário, fazendo com que adquiram formato de esfera e sejam eliminadas precocemente pelo baço. Sua apresentação clínica é ampla, variando desde casos assintomáticos até anemia hemolítica grave com esplenomegalia e colelitíase. Paciente masculino, 9 anos 8 meses, dá entrada em nosso serviço com queixa de icterícia de início súbito, dor abdominal e vômitos, com episódios diarreicos associados. À entrada paciente ictérico 3+/4+, com baço palpável e sinal de Murphy positivo. Exames laboratoriais com hemograma sem alterações significativas, aumento de transaminases, hiperbilirrubinemia indireta, reticulocitose, redução de haptoglobina e, esplenomegalia e colecistopatia calculosa em ultrassonografia de abdome. Familiar relata episódio agudo de anemia aos 3 anos, com necessidade de transfusão sanguínea, sem diagnóstico etiológico. Não apresentava antecedentes familiares maternos relevantes e desconhecia antecedentes paternos. Devido antecedente de anemia e quadro de hemólise e litíase atual, aventada hipótese de esferocitose hereditária, apesar de hemoglobina atual normal. Realizada curva de fragilidade osmótica aumentada confirmando diagnóstico de esferocitose hereditária. Em internação subsequente realizou colecistectomia, sem intercorrências. Mantendo seguimento ambulatorial com hematologia pediátrica. Devido a ampla variedade de manifestações clínicas, o diagnóstico da EH pode ser tardio, especialmente em casos oligossintomáticos. A história familiar positiva auxilia na investigação, porém o desconhecimento do histórico ou casos de mutações novas podem dificultar o diagnóstico. A apresentação clínica inclui icterícia neonatal, anemia com ou sem necessidade de transfusão, esplenomegalia e colelitíase. Existem também relatos de diagnóstico durante crise aplásica. A avaliação laboratorial inclui anemia, reticulocitose, aumento de DHL, hiperbilirrubinemia indireta, redução de haptoglobina e presença de numerosos esferócitos na corrente sanguínea. A confirmação diagnóstica pode ser feita com o teste de fragilidade osmótica ou com avaliação genética. No caso apresentado, paciente com colelitíase e laboratoriais sugestivos de hemólise, além de esplenomegalia e histórico de transfusão prévia, sugerindo diagnóstico de esferocitose, confirmado por teste de fragilidade. O manejo da doença envolve monitoramento regular, com transfusões sanguíneas e suplementação de ácido fólico conforme necessidade, e tratamento das complicações. A esplenectomia é recomendada em casos severos de esferocitose, visando reduzir hemólise e, em casos de colelitíase, a colecistectomia pode ser necessária. O relato desse caso visa alertar o pediatra geral para o reconhecimento e diagnóstico precoce desta doença, fundamental para o manejo adequado e prevenção de complicações, além do aconselhamento genético.