

Drepanocitose Neo-Natal — Caso Clínico

ROSA INÁCIO *, MARIA JOSÉ RIBEIRO **, JOSÉ MAURÍCIO **, ANA MIRANDA *, JOANA SALDANHA **, PILAR GOMES *, L. JUSTO DA SILVA **

* *Laboratório de Hematologia*

** *Serviço de Pediatria — Hospital de Santa Maria, Lisboa*

Resumo

Os autores descrevem um caso de drepanocitose com início no período neo-natal, chamando a atenção para a importância do diagnóstico precoce tendo em consideração os problemas consequentes desta doença nas fases mais adiantadas da vida da criança. Dada a presença em Portugal de uma importante comunidade africana, os autores chamam a atenção para a importância da anamnese pré-natal que permite muitas vezes suspeitar e confirmar a existência de uma hemoglobinopatia na família e no feto ou recém-nascido.

Palavras-chave: Drepanocitose, recém-nascido, detecção precoce, cuidados de saúde.

Summary

The authors describe a case of neonatal drepanocytosis calling attention for the importance of an early diagnosis of this hemoglobinopathy as the disease originates some risky situations in later life of the child. Taking into account the large african community in Portugal the authors consider very important to look for an hemoglobinopathy in prenatal anamnesis in order to detect early the disease in the family, the fetus and the newborn.

Key-words: Neonatal drepanocytosis, newborn, early detection, health care.

Introdução

O diagnóstico das formas major de talassémia e drepanocitose à nascença, é raro e nem sempre fácil. Porém, num recém-nascido que se pensa estar atingido por uma hemoglobinopatia, pode tornar-se perigoso esperar semanas ou meses para o esclarecimento da situação ⁽¹⁾. Apesar disso, existem poucos dados sobre a incidência e a história natural das hemoglobinopatias detectáveis no período neo-natal ⁽²⁾. Num recém-nascido de termo, a hemoglobina é constituída por 10 a 30% de hemoglobina A, 0,1 a 0,5 de hemoglobina A2 e 70 a 90% de hemoglobina F. Cerca do 6.º mês de vida, 95% da hemoglobina é já constituída por hemoglobina A. A drepanocitose caracteriza-se pela existência de uma hemoglobina anormal, a hemoglobina S, que polimeriza em condições de baixa tensão de oxigénio, podendo conduzir à falciformização reversível ou não do eritrocito. A investigação de um síndrome drepanocítico num recém-nascido é muito importante para organizar atempadamente a assistência médica, de modo a diminuir a morbidade e mortalidade desta doença.

A presença em Portugal, de uma importante comunidade africana deve alertar o médico para a possibilidade de existência de uma hemoglobinopatia, em particular quando a grávida apresentar uma anemia que se caracteriza pela sua cronicidade. O médico deverá ainda considerar a associação de outras hemoglobinopatias frequentes em Portugal, como associação de talassémia com hemoglobina S, pelo que será sempre conveniente não esquecer estes factos na colheita de dados para a anamnese no período pré-natal.

Caso clínico

Bébé JFL nascido em 1 de Fevereiro de 1994, de uma gravidez seguida regularmente, e complicada de anemia materna sem caracterização mas medicada com ferro por via oral. O parto foi de termo, às 39 semanas, com apresentação cefálica de vértice, eutócico, após rotura da bolsa de águas pouco tempo antes, dando saída a líquido amniótico com mecónio. A pele do recém-nascido vinha impregnada de mecónio, sendo o valor do Índice de Apgar de 7 ao 1.º minuto e de 9 ao 5.º minuto. A laringoscopia efectuada logo após o nascimento não mostrava conteúdo meconial na traqueia. O bebé era do sexo feminino com peso de 2230 gramas ($P < 5$, leve para a idade gestacional), comprimento de 44 cms ($P < 5$) e perímetro cefálico de 31 cms ($P < 5$). À excepção de artéria umbilical única e tubérculos pré-auriculares em ambos os tragus, não havia alterações no exame efectuado na sala de partos. Cerca das 12 horas de vida, o recém-nascido é internado na Unidade de Neonatologia (U.C.E.R.N.) por icterícia, hipotonia moderada e gemido expiratório intermitente. Durante a sua estadia na U.C.E.R.N. foram efectuados vários exames laboratoriais para o esclarecimento da situação e que forneceram os seguintes resultados: bilirrubina total de 175 mmol/l (10 mg/dl), hemoglobina de 7,9 g/dl, hematócrito de 26% e contagem de reticulócitos de 15%. O exame do esfregaço do sangue periférico, mostrou a presença de drepanócitos o que orientou precocemente o diagnóstico.

A electroforese das hemoglobinas em acetato de celulose em pH 8,6 mostrou fracções com mobilidade correspondente às hemoglobinas F e S com uma percentagem de hemoglobina S de 21% (Figura 1) e a prova de falciformação foi positiva. Em ambos os pais do recém-nascido, tanto a electroforese das hemo-

globinas (Figura 1), como a pesquisa de células falciformes (positiva) mostraram que eram heterozigotos AS. A presença de hemoglobina S no bebê, foi confirmada por electroforese em citrato agar pH 6,0 (Figura 2). O recém-nascido teve alta ao 9.º dia, ficando sob vigilância da evolução do nível da hemoglobina e da reticulocitose. Foi adoptado um esquema de observação periódica do bebê tendo em consideração os problemas que poderão resultar da sua hemoglobina SS, como já foi citado em estudo anterior (3). Houve especial cuidado na informação aos Pais acerca dos problemas colocados por esta doença e o modo de prevenir algumas complicações que poderão colocar em risco a vida da criança.

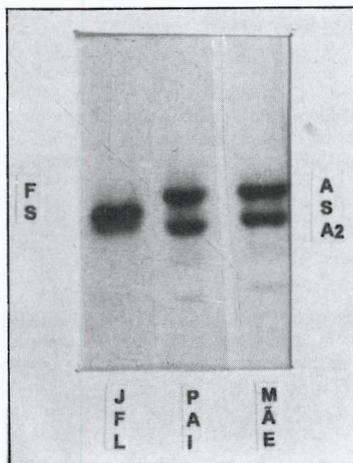


FIGURA 1 — Electroforese em Acetato de Celulose A pH 8,6.

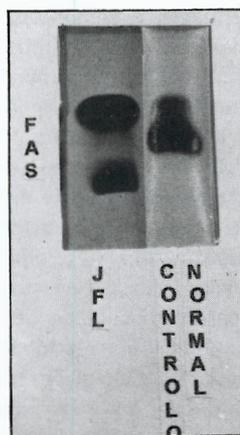


FIGURA 2 — Electroforese em Citrato — Agar pH 6,0.

Comentários

Dada a raridade das manifestações da drepanocitose no período neo-natal, consideramos importante dar conhecimento deste caso. A malnutrição fetal associada a uma possível disfunção placentária, originaram uma situação de hipóxia fetal. Esta situação conjugada com outros factores que não foi possível identificar, provocaram uma hemólise com conseqüente anemia, reticulocitose e o aparecimento de células falciformes muito raras no sangue periférico do recém-nascido. O diagnóstico rápido da

drepanocitose é determinante para uma boa qualidade de sobrevivência. Tal diagnóstico é possível (3), bastando que a hematologista esteja sensibilizada para a possibilidade de ocorrência desta hemoglobinopatia no período neo-natal. O objectivo do neonatologista será o de assegurar um nível adequado de hemoglobina ao recém-nascido e caracterizar a situação em presença, para planear o seu seguimento e antecipar os riscos. É preciso avisar os Pais que todo o episódio febril e em especial o primeiro, deve ser encarado como uma situação de risco de vida, devido à probabilidade aumentada de ocorrência de septicémia pelo *Streptococcus pneumoniae* que deve ser tratada com rapidez e eficácia (4).

Apesar de ser evidente a importância de um diagnóstico precoce, não é menos importante o estabelecimento correcto de um programa de seguimento da criança, incluindo a profilaxia com penicilina a partir do 1.º mês de vida e o programa de vacinação com especial atenção para as vacinas contra o *Haemophilus influenzae* e *Streptococcus pneumoniae* que, não fazendo parte do calendário de vacinações, devem no entanto ser administradas nestas crianças (5). A preparação dos Pais e familiares para os riscos a que estas crianças estão sujeitas como o súbito agravamento da anemia, as crises dolorosas por microenfartes no osso e nas vísceras com múltiplo compromisso orgânico e as conseqüências da diminuição da oxigenação do sangue, faz com que haja uma estreita dependência dos doentes e seus familiares em relação aos hospitais ou serviços onde estas crianças são tratadas. Assim, os profissionais de saúde devem preparar também os serviços para responder com oportunidade e eficiência às solicitações destes doentes e seus familiares, à medida que forem crescendo com modificação das suas necessidades nutricionais, hematológicas e na prevenção de doenças infecciosas.

BIBLIOGRAFIA

- Galacteros F. Diagnosticque néonatale des hémoglobinoopathies. *Rev Prat* (Paris) 1992, 42: 45; 1893-914.
- W.H.O. for Europe — The haemoglobinopathies in Europe. Combined report of two meetings. Copenhagen, 1988.
- Esaguy A, Nunes MT. Doença Drepanocítica — Rastreo no recém-nascido. *Rev Port Pediatr*, 1988; 19: 441-3.
- Powars D. Diagnosis at birth improves survival of children with sickle cell anemia. *Pediatrics* — Supplement on hemoglobinopathies, 1989; 83: 830-4.
- Brown AK, Miller ST, Agatista P. Care of infants with disease: The ultimate objective of newborn screening — Infants with sickle cell disease. *Pediatrics* — Supplement on hemoglobinopathies, 1989; 83: 897-900.

Correspondência: Lincoln Justo da Silva
Unidade de Neonatologia
Serviço de Pediatria, Hospital de Santa Maria
Av. Prof. Egas Moniz — Lisboa Codex