

## Relatos Casos Clínicos

### PO - (UM16-62) - QUANDO A ANEMIA SURPREENDE – HEMOGLOBINOPATIA C

Marina Lima<sup>1</sup>

1 - USF Cova da Piedade

**Enquadramento:** A hemoglobina (Hb) C é uma variante estrutural da Hb A, que resulta em aumento da viscosidade sanguínea e da rigidez celular, diminuindo o tempo de semi-vida do eritrócito. Doentes com o traço de hemoglobina C (Hb A/Hb C) são fenotipicamente normais. A hemoglobinopatia C (homozigotia Hb C/Hb C) é uma condição geralmente benigna, que se associa a anemia hemolítica ligeira a moderada, esplenomegália e colelitíase. Embora a sua apresentação clínica não seja grave, a hereditariedade combinada do traço Hb C com outras hemoglobinopatias, nomeadamente com a Hb S, pode originar um fenotipo mais severo. A variante Hb C é mais prevalente na África Ocidental, dado conferir proteção contra as formas graves de malária. O diagnóstico é feito por eletroforese de hemoglobinas. O esfregaço de sangue periférico caracteriza-se por microcitose, presença de células alvo, esferócitos e hemoglobina cristalizada. Pode ser necessária suplementação com ácido fólico e recomenda-se aconselhamento genético para evitar co-hereditariedade de hemoglobinopatias na descendência.

**Descrição do caso:** Doente do sexo masculino, 50 anos de idade, natural de São Tomé e Príncipe, casado, sem antecedentes pessoais relevantes conhecidos. Por queixas de cansaço inespecífico realizou avaliação analítica com hemograma, no qual se constatou Hb 11.8g/dL, Hematócrito 36.5%, VGM 68.8 fL, HGM 20.3 pg e RDW 19.8%. Ao exame objetivo apresentava mucosas ligeiramente descoradas, sem outros achados. Para estudo inicial de anemia microcítica hipocrômica ligeira realizou eletroforese de hemoglobinas, que revelou Hb A 0%, Hb A2 3% e Hb C 97%, compatível com homozigotia Hb C/Hb C, não sendo possível excluir associação Hb C/ $\beta$ 0-talassémia. O esfregaço apresentava múltiplas células em alvo. Dado não ser possível realizar estudo dos progenitores para esclarecimento foi recomendado aconselhamento genético da descendência, nomeadamente para as duas filhas próximas de atingir a idade fértil, dado risco de cruzamento com outro indivíduo portador de traço de hemoglobinopatia, nomeadamente com traço Hb S. O utente foi alertado para as possíveis complicações da doença.

**Discussão:** Este caso alerta-nos para uma causa menos comum de anemia crónica. A realização de eletroforese de hemoglobinas é fundamental neste contexto para exclusão de hemoglobinopatia que possa cursar com fenótipo ligeiro, sobretudo em indivíduos de ascendência africana. É importante que o médico de família esteja sensibilizado para este diagnóstico de forma a poder realizar o aconselhamento adequado dos indivíduos afetados, evitando o surgimento de fenótipos mais graves na descendência por co-hereditariedade de hemoglobinopatias.