

Relato de Caso

RELATO DE CASO: PORTADOR DE TRAÇO DE HEMOGLOBINA C

Francisco Barbosa de Araújo Neto (1)

Glauter Carlos Félix (2)

Lidiane Aguiar Brito (3)

Natânia Tuanny Damasceno Inácio (4)

Patrícia Santos Sousa (5)

Introdução

A hemoglobina C é uma doença hereditária dos glóbulos vermelhos do sangue. Tem a característica de tornar os glóbulos vermelhos mais endurecidos e que, por isso, são mais facilmente destruídos pela baço (órgão que tem uma função parecida com um filtro do sangue). É uma doença relativamente rara e, que foi localizada primeiramente na África difundindo-se mundialmente como hemoglobina S, uma espécie de mutação do gene da globina beta no códon 6 (NAGEL e STEINBERG, 2001; LUKENS, 1993; NAGEL, 2001; AGARWAL et al., 2000).

Foi detectada graças a uma migração lenta na eletroforese alcalina em acetato de celulose. Pode ser separada na eletroforese ácida e na focalização isoelétrica. A cromatografia de alto desempenho (HPLC) separa completamente as frações das hemoglobinas C e A2, permitindo caracterizar a presença da interação com talassemia beta (WILD e BRAIN, 2006).

Uma das principais consequências desta doença é o aumento do fígado e do baço, que algumas vezes precisa ser tratada com transfusão de sangue. A hemoglobina fetal inibe a cristalização da hemoglobina C, que tem a propriedade de alterar a troca de íons pela membrana da hemácia e alterar sua forma, adquirindo no esfregaço sanguíneo o aspecto de hemácias em alvo, além de microcitose, hipocromia e esferócitos. A hemoglobina anormal ativa a perda de potássio pelas células vermelhas, reduzindo sua vida média, que, apesar disso, é bem maior que a do eritrócito com hemoglobina S (NAGEL e STEINBERG, 2001; HIRSCH ET al., 1997; ARAÚJO, BATISSOCO e BODEMEIER, 1999).

Os eritrócitos maduros e os reticulócitos com hemoglobina C são mais densos que os normais. Há uma ligação muito forte da hemoglobina C com as proteínas da membrana do eritrócito, notadamente com a banda 3. Os eritrócitos com hemoglobina C são mais viscosos que os normais e

menos deformáveis, podendo ocasionar aumento da resistência periférica. Apesar da presença de cristais intracelulares, a vaso-oclusão não é característica da doença, diferentemente da doença falciforme. Não há dados sugerindo lesões endoteliais na hemoglobinopatia C (NAGEL e STEINBERG, 2001)

Além da hemoglobina C, também existem outras hemoglobinas que também são responsáveis por doenças. Dentre elas a mais comum é a hemoglobina S, também conhecida como Anemia Falciforme.

Mesmo sendo portador do traço da hemoglobina C, a pessoa pode não apresentar anemia, dessa forma é um portador assintomático, portanto não precisa de medicamentos e pode levar uma vida normal.

Com relação à epidemiologia, o traço C (heterozigoto A com C) ocorre em 2% dos negros americanos, e a doença por hemoglobina C (homozigotos) em 1/6.000 (NAGEL e STEINBERG, 2001). Segundo o Programa Estadual de Triagem Neonatal para Doença Falciforme em Minas Gerais, em 2008 os portadores de traço C são 1,31%, com uma incidência de um para 76 nascimentos, CC ou C Beta⁰ 0,009% ou 1/11.543 e C Beta⁺ 0,001% (UNIVERSIDADE DE MINAS GERAIS). No Centro Regional de Hematologia e Hemoterapia em Ribeirão Preto, SP, em 480 pacientes com hemoglobinopatias, 12 são portadores de hemoglobina C em homozigose ou em interação com a talassemia beta (ÂNGULO e PICADO, 2009).

Clinicamente, o heterozigoto com hemoglobina normal do adulto, possui em torno de 42% da hemoglobina mutante. Não é anêmico, é assintomático, e o tempo de vida média dos eritrócitos é normal. O homozigoto, com aproximadamente 100% da hemoglobina mutante, pode apresentar anemia hemolítica de leve a moderada, esplenomegalia, muitas células em alvo, cristais de hemoglobina C, reticulocitose e baixo VCM. O tempo de vida dos eritrócitos é reduzido, assim como a afinidade da hemoglobina pelo oxigênio. Pode haver traços de diseritropoese e certo grau de eritropoese ineficaz (HOYER e FAIRBANKS, 1997), assim como a interrupção da eritropoese por infecção pelo parvovírus B19.

Segundo Nagel e Steinberg (2001), este é considerado benigno em relação à doença falciforme, já que a falcização não faz parte de sua fisiopatologia e a expectativa de vida é normal, sendo a esplenomegalia (aumento do volume do baço), frequente. Ainda segundo os mesmos autores, a ruptura espontânea do baço pode raramente ocorrer.

A raridade do diagnóstico C homozigoto foi a motivação para o início deste estudo, sobre a observação mais acurada do caso em questão.

Identificação e Antecedentes históricos do Caso

LS, sexo masculino, branco, 06 meses de idade, natural e procedente de Barbalha-CE. Encontra-se com calendário vacinal completo para a faixa etária

Mãe fez o pré-natal corretamente, com 07 consultas, 02 USG obstétricas. A gestação evoluiu sem intercorrências ou doenças. A criança nasceu de parto normal, a termo (39 semanas), sem intercorrências intraparto, apgar de 9/9, com peso de nascimento de 2,485 kg, comprimento ao nascer de 44 cm e perímetro cefálico ao nascer de 33 cm.

Mãe relata que o menor está adquirindo estatura adequada para a idade, ganho de peso dentro da normalidade e tendo desenvolvimento neuropsicomotor satisfatório. Paciente já senta apoiado e já esboça alguns sons. O paciente esteve em aleitamento exclusivo até os 03 meses de idade, quando foi iniciada uma alimentação complementar com sopa de legumes, frutas e mingau, da qual faz uso atualmente.

O paciente mora na zona rural do município, em casa de tijolos, com saneamento básico. A família tem 02 cachorros como animais domésticos.

Avó materna é diabética e os pais do menor não apresentam quaisquer comorbidades.

Exame Físico

O Paciente se apresentou em bom estado geral, fâcies atípica, eupnéico, hidratado, corado, acianótico, anictérico e afebril; - Cadeias Linfonodais: Não palpáveis.

- Pele: Sem acometimentos; - ACV: RCR, 2T, BNF, pulsos periféricos palpáveis e de características normais, FC: 102 bpm; - AR: MV+ sem RA, FR: 32 irpm; - Abdome: Plano sem vmg e RHA+; - Comprimento (atual): 60 cm entre os percentis P10 e P97.

- Peso (atual): 5,4 kg entre os percentis P10 e P97.

Na presente consulta a mãe trouxe consigo o resultado do teste de triagem neonatal (‘‘teste do pezinho’’) realizado no 8º dia de vida do lactente como parte da rotina de screening para doenças do período neonatal. O teste evidenciou que o menor é portador de TRAÇO de HEMOGLOBINA C. O traço de hemoglobina C é um achado laboratorial incomum nos testes da maioria dos recém-nascidos e denota uma alteração no padrão de constituição da hemoglobina. O menor está sendo acompanhado no ambulatório de puericultura de um dos hospitais existentes no município e mostra-se bem, com desenvolvimento e crescimento normais, sem quaisquer alterações.

Pode-se observar na imagem abaixo o resultado do ‘‘teste do pezinho’’ do menor.

GOVERNO DO ESTADO DO CEARÁ
SECRETARIA DE SAÚDE
LACEN-CE - Laboratório Central de Saúde Pública
Av Barão de Studart, 2405 Fortaleza/CE CEP 60120-002
Fones (085) 3101-1503 fax (085) 3101-1496

GOVERNO DO ESTADO DO CEARÁ
Secretaria da Saúde

LACEN
Laboratório Central de Saúde Pública

Nome: _____
RN de: _____
Posto: _____ Barbalha Lote:0034 Exame: 02966 Data de Entrada no Lab: 27/10/2011
Etiqueta: _____ Amostra: 1 (1a.amostra RN)
Data de Nascimento: 26/09/2011 Data de Coleta:04/10/2011 Gemeos: Não
Coleta Precoce:NÃO Prematuro:NÃO Transfusão: NÃO Dt Transfusão: Qualidade da amostra:BOA

Teste		Result.	Unid	Mensagem	Técnica	Valor Normal
Anemia Falciforme e hemoglobinopatias	HB	FAC		→ TRAÇO Hemoglobina C	HPLC	FA
Hipotireoidismo Congênito	NTSH	4,52	uUI/ml		Elisa	Até 20 uUI/ml
Fenilcetonúria	PKU	1,68	ng/dl		Enzimático colorimétrico	Até 4,0 ng/dl

Data de liberação do resultado: 21/11/2011

Stella Ma. M. Carvalho
Stella Ma. M. Carvalho
CHEFE DO CENTRO DE ANÁLISES CLÍNICAS
CRF 401

Figura 1 – Teste do Pezinho

Resultado e Conclusões

A detecção de quaisquer anomalia precisa ser repassada aos pais durante a fase de esclarecimento diagnóstico. A presença da hemoglobina C tende a gerar ansiedade nos pais das crianças portadoras. É necessário esclarecimentos a estes, quanto à sua benignidade, ao lado de qual o seguimento clínico a ser dado ao caso. A realização de exames hematológicos anuais e ultrassonografia abdominal para avaliação de visceromegalias e litíase biliar são recomendados (WILD e BRAIN, 2006). Também a orientação alimentar com moderação nos alimentos ricos em ferro garantirá que a criança não desenvolva anemia carencial concomitante, atenuando a microcitose e hipocromia, e evitando o acúmulo de ferro, que parece não ser exagerado. Os pacientes devem receber ácido fólico no seu tratamento (WILD e BRAIN, 2006).

A hemoglobinopatia C é benigna, com leve morbidade associada à anemia crônica, visceromegalia e colelitíase. A hemólise é leve, sendo leve o grau de anemia e baixa a contagem de reticulócitos. Alguns pacientes apresentaram aumento discreto da hemoglobina Fetal. O problema diagnóstico é a dificuldade de dosagem da HbA2 na eletroforese alcalina, devido à coincidência da migração com a HbC, mas podemos obter informações pela análise dos índices eritrocitários, o VCM e o HCM. O diagnóstico definitivo é fácil e rapidamente obtido pela HPLC (WILD e BRAIN, 2006).

Percebemos a importância dos testes de rastreio para doenças, com especial atenção para a importância do teste de triagem neonatal (‘‘ teste do pezinho’’), pois este teste é capaz de rastrear e diagnosticar várias doenças que afetam o recém-nascido, possibilitando a terapêutica precoce e minimizando possíveis sequelas.

Esclarecimentos

O relato de caso foi elaborado mediante autorização da mãe, para publicação das informações e do teste, e mediante autorização da chefe do ambulatório de pediatria para realização da anamnese e exame físico do menor.

Referências

- ANGULO, Ivan L.; PICADO, Sandra B. R.. Hemoglobina C em homozigose e interaÃ§Ão com talassemia beta. **Rev. Bras. Hematol. Hemoter.**, SÃO Paulo, v. 31, n. 6, 2009 . Available from <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S151684842009000600006&lng=en&nrm=iso>. access on 22 Apr. 2012. Epub Nov 27, 2009. <http://dx.doi.org/10.1590/S1516-84842009005000082>.
- AGARWAL A, GUINDO A, CISSOKO Y, TAYLOR JG, COULIBALY D, KONÉ A, *et al.* **Hemoglobin C associated with protection from severe malaria in the Dogon of Mali, a West African population with a low prevalence of hemoglobin S. Blood.** 2000;96(7):2358-63.
- ARAÚJO JT, BATASSOCO AC, BODEMEIER L. "In vivo" and "in vitro" demonstration of hemoglobin C crystals in non-splenectomized patients. *Rev Inst Med Trop Sao Paulo.* 1999;41(4):235-8.
- HIRSCH RE, RYBICKI AC, FATALIEV NA, LIN MJ, FRIEDMAN JM, NAGEL RL. A potential determinant of enhanced crystallization of Hbc: spectroscopic and functional evidence of an alteration in the central cavity of oxyHbC. **Br J Haematol.** 1997;98 (3): 583-8.
- HOYER JD, FAIRBANKS VF. Intrathoracic extramedullary hematopoietic tumor in hemoglobin C disease. **Arch Pathol Lab Med.** 1997;121(4):355-6.
- LUKENS JN: Hemoglobinopathies S,C,D,E and O and associated diseases. IN: Bithell TC, Foerster J, Athens JW, Lukens JN (ed.). In **Wintrobe's Clinical Hematology, Lea & Febiger**, Philadelphia, 1993, pp 1085-1086.
- NAGEL RL, STEINBERG MH: Hemoglobin SC Disease and HbC Disorders. In: Steinberg MH, Forget BG, Higgs DR, Nagel RL (ed.). **Disorders of Hemoglobin. Genetic, Pathophysiology, and Clinical Management.** Cambridge University Press, New York, 2001, pp 756-766.
- NAGEL R L: Malaria and HbC trait and HbC Disease. In: Steinberg MH, Forget BG, Higgs DR, Nagel RL (ed.). **Disorders of Hemoglobin. Genetic, Pathophysiology, and Clinical Management.** Cambridge University Press, New York, 2001 pp 840-842.
- UNIVERSIDADE DE MINAS GERAIS. FACULDADE DE MEDICINA. NÚCLEO DE AÇÕES E PESQUISA EM APOIO DIAGNÓSTICO. Disponível em:

http://www.medicina.ufmg.br/nupad/labtriagem/laboratorio_de_triagem_neonatal.html . Acesso em 15/02/2012.

WILD B, BAIN B. Investigation of abnormal haemoglobins and thalassaemia. In Dacie Lewis. Practical Haematology. 2006, **Churchill Livingstone Elsevier**, Philadelphia, PP. 271-310.



Sobre os autores:

1. Francisco Barbosa de Araújo Neto é Acadêmico de Medicina da Universidade Federal do Ceará – Campus de Barbalha. **E-mail:** bil_alves@msn.com.
2. Glauter Carlos Félix é Acadêmico de Medicina da Universidade Federal do Ceará – Campus de Barbalha. **E-mail:** glauter_cf@hotmail.com.
3. Lidiane Aguiar Brito Acadêmico de Medicina da Universidade Federal do Ceará – Campus de Barbalha. **E-mail:** lidiane_agbrito@yahoo.com.
4. Natânia Tuanny Damasceno Inácio Acadêmico de Medicina da Universidade Federal do Ceará – Campus de Barbalha. **E-mail:** natanytuck@hotmail.com.
5. Patrícia Santos Sousa Acadêmico de Medicina da Universidade Federal do Ceará – Campus de Barbalha. **E-mail:** patysantoss@hotmail.com.

Como citar este artigo (Formato ISO):

ARAÚJO NETO, F.B.; FÉLIX, G.C.; BRITO, L.A.; INÁCIO, N.T.D.; SOUSA, P.S. Relato de Caso: portador de Traço de Hemoglobina C. **Id on Line Revista de Psicologia**, Fevereiro de 2012, vol.1, n.16, p. 90-95. ISSN 1981-1189.