



VIII Encontro Internacional de **Neonatologia**

VI Simpósio Interdisciplinar de Atenção ao Prematuro

13 A 15 DE ABRIL DE 2023

GRAMADO - RS | HOTEL WISH SERRANO

REALIZAÇÃO



PROMOÇÃO



SERVIÇO DE
NEONATOLOGIA



NEONATOLOGIA GERAL

Anemia hemolítica e colestase por deficiência de piruvato quinase

Ana Carolina Menezes de Souza¹, Bruna Schafer Rojas, Lucian de Souza, Julia Michelon Tomazzoni, Andressa Zanata Baseggio, Rafaela Ramos Nunes, Carlos Alberto de Moura Aschoff, Sandra Maria Gonçalves Vieira, Andrea Lucia Corso

1 Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Porto Alegre, RS, Brasil.

Introdução: A deficiência de piruvato quinase é uma doença de herança autossômica recessiva que prejudica a via glicolítica das hemácias, levando a sua destruição prematura. A gravidade da hemólise é bastante variável entre os portadores da deficiência. Uma manifestação menos comum desta doença é a insuficiência hepática, sendo um importante diagnóstico diferencial em recém-nascido com colestase.

Descrição do caso: Paciente a termo, em seu sexto dia de vida, transferida para UTI neonatal de hospital terciário para investigação de quadro de hepatoesplenomegalia, plaquetopenia, anemia hemolítica e colestase. Inicialmente, ofertado tratamento de suporte, manejada colestase e excluída galactose da dieta. Coletados exames, descartando diagnóstico de sepse, STORCH e erro inato do metabolismo. Após um mês de vida, confirmado o diagnóstico de deficiência de piruvato quinase por análise de genoma. Recém-nascida evoluiu com melhora clínica progressiva, sendo mantido tratamento da colestase e suporte transfusional.

Discussão: A piruvato quinase é uma enzima fundamental na geração de ATP nas hemácias. Sua deficiência prejudica, portanto, a integridade e o funcionamento dessas células, levando a sua destruição prematura no baço e fígado. A principal expressão clínica desta doença é a icterícia, às custas de bilirrubina indireta. Há alguns casos, no entanto, em que esse processo de hemólise é mais intenso e provoca, ainda na fase intra-útero, obstrução continuada dos ductos e canaliculos intra-hepáticos, levando a colestase. Nesses pacientes também foi observado uma maior destruição dos hepatócitos em decorrência direta da deficiência de piruvato quinase. A associação desses processos culmina em falência hepática, uma das formas mais graves da doença. O manejo terapêutico é suportivo e envolve fototerapia, transfusões de repetição, uso de quelantes de ferro e, em alguns casos, esplenectomia. Terapias modificadoras de doença estão em estudo.

Palavras-chave: Deficiência de piruvato quinase. Anemia Hemolítica. Colestase neonatal.