

## HEMOFILIA B NO SEXO FEMININO: UM DESAFIO DIAGNÓSTICO.

Lacerda ENS<sup>1</sup>, Vanderlei AM<sup>1</sup>, Bueno TMF<sup>1</sup>, Assis RA<sup>1</sup>, Duarte BP<sup>1</sup>, Costa IM<sup>1</sup>, Costa NCM<sup>1</sup>, Lima MM<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Fundação de Hematologia e Hemoterapia de Pernambuco - HEMOPE

<sup>2</sup>Hospital do Câncer de Pernambuco - HCP

### INTRODUÇÃO

HEMOFILIA É UMA DOENÇA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA LIGADA AO CROMOSSOMO X, CARACTERIZADA PELA DEFICIÊNCIA OU ANORMALIDADE DA FUNÇÃO DO FATOR VIII (HEMOFILIA A) OU DO FATOR IX (HEMOFILIA B). A PREVALÊNCIA ESTIMADA É DE UM CASO PARA CADA 5.000 A 10.000 NASCIMENTOS DO SEXO MASCULINO PARA A HEMOFILIA A E DE UM CASO PARA CADA 30.000 A 40.000 NASCIMENTOS DO SEXO MASCULINO PARA A HEMOFILIA B. DOENÇA TÍPICA DO SEXO MASCULINO E REPRESENTADA POR 80% DOS CASOS PELA HEMOFILIA A. A TRANSMISSÃO OCORRE QUASE EM 70% DOS CASOS DE MÃES PORTADORAS. EM CERCA DE 30% DOS CASOS, A DOENÇA ORIGINA-SE A PARTIR DE UMA MUTAÇÃO *DE NOVO*, O QUE PODE OCORRER NA MÃE OU NO FETO. APESAR DE MUITO RARA, A HEMOFILIA PODE OCORRER EM MULHERES EM DECORRÊNCIA DA UNIÃO DE UM HOMEM COM HEMOFILIA E UMA MULHER PORTADORA. MAIS COMUMENTE MULHERES PODEM APRESENTAR BAIXOS NÍVEIS DE FATOR VIII OU IX QUANDO OCORRE A INATIVAÇÃO DO CROMOSSOMO NORMAL NAS PORTADORAS, FENÔMENO CONHECIDO COMO LIONIZAÇÃO.

### OBJETIVO

RELATAR UM CASO CLÍNICO DE UMA CRIANÇA DO SEXO FEMININO PORTADORA DE HEMOFILIA B ACOMPANHADA NO HEMOPE.

### CASO CLÍNICO

A.S.S, SEXO FEMININO, 4 ANOS, EVOLUIU COM HEMORRAGIA IMPORTANTE NO 12º DIA DE VIDA APÓS QUEDA DO COTO UMBILICAL, COM NECESSIDADE DE SUTURA DA VEIA UMBILICAL E TRANSFUSÃO DE PLASMA FRESCO CONGELADO. GENITOR SEM HISTÓRICO PESSOAL OU FAMILIAR DE SANGRAMENTOS E INVESTIGAÇÃO LABORATORIAL NORMAL. GENITORA TAMBÉM SAUDÁVEL, PORÉM POSSUI 2 IRMÃOS PORTADORES DE HEMOFILIA B. REALIZOU PROVAS DE COAGULAÇÃO COM ALARGAMENTO DO TTP<sub>a</sub>/RATIO (2,31) E TP/INR NORMAL (0,9). EM SEGUIDA REALIZOU DOSAGEM DOS FATORES DE COAGULAÇÃO FVIII (167,6%) E FIX (0,35%) COM AUSÊNCIA DE INIBIDORES. DURANTE O PRIMEIRO ANO DE VIDA EVOLUIU COM EPISÓDIOS HEMORRÁGICOS SECUNDÁRIOS A TRAUMAS LEVES EM REGIÕES FRONTAL, ORAL E DE MAMILO DIREITO, NO QUAL PASSOU A FAZER USO DE FATOR IX SOB DEMANDA. QUANDO ATINGIU A IDADE DE 1 ANO E 5 MESES INICIOU PROFILAXIA PRIMÁRIA COM FIX NA DOSE DE 50% SEMANAL. AOS 2 ANOS E 8 MESES DE IDADE APRESENTOU O PRIMEIRO EPISÓDIO DE HEMARTROSE NO JOELHO ESQUERDO, EVENTO QUE SE REPETIU APÓS 10 MESES, SEM REPERCUSSÃO FUNCIONAL DA ARTICULAÇÃO, PORÉM APRESENTANDO ASSIMETRIA ENTRE AS CIRCUNFERÊNCIAS DAS ARTICULAÇÕES DOS JOELHOS DE APROXIMADAMENTE 1 CENTÍMETRO. A PARTIR DE ENTÃO PASSOU A FAZER USO DO FATOR IX DUAS VEZES POR

SEMANA COM ELEVAÇÃO DE 40%. ATÉ ENTÃO APRESENTOU UMA ÚNICA DOSAGEM DE INIBIDOR NO VALOR DE 0,3UB/ML EM AGOSTO DE 2013, COM TODAS AS OUTRAS DOSAGENS COM VALOR DE ZERO. SOROLOGIAS NEGATIVAS AO DIAGNÓSTICO PARA HIV, HTLV, HEPATITES B E C, SÍFILIS E DOENÇA DE CHAGAS.

#### CONCLUSÃO

A HEMOFILIA APRESENTA UMA RARA APRESENTAÇÃO NO SEXO FEMININO, POR CONTA DISSO A INVESTIGAÇÃO DIAGNÓSTICA NÃO SE FAZ NECESSÁRIA DE ROTINA, APENAS EM CASOS COM REPERCUSSÃO CLÍNICA EVIDENTE. DEVIDO INDISPONIBILIDADE TÉCNICA NO NOSSO SERVIÇO PARA ANÁLISE MOLECULAR DO GENE DO FATOR IX, SE IMPÕE UMA DÚVIDA SOBRE O REAL PERFIL DA PACIENTE, SE PORTADORA DE HEMOFILIA B PELA HERANÇA MATERNA NO QUAL SOFREU UM PROCESSO DE LIONIZAÇÃO OU APRESENTOU UMA MUTAÇÃO *DE NOVO* NO SEU CROMOSSOMO SEXUAL DE HERANÇA PATERNA.