

## HEMOGLOBINÚRIA PAROXÍSTICA NOTURNA: ESTUDO DE CASO.

Rodrigo Alexandre Neto Farias Guido<sup>1</sup> (PROVIC-Unit), e-mail:  
rodrigoalexandre99@hitmail.com;

Tainá de Macedo Ramalho Soares<sup>1</sup> (PROVIC-Unit), e-mail:  
tdmrsoares32@hotmail.com;

Anacassia Fonseca de Lima<sup>1</sup> (Orientador), e-mail:  
anacassia.fonseca@souunit.com.br.

Centro Universitário Tiradentes<sup>1</sup>/Curso/Alagoas, AL.

### 4.00.00.00-1 - Ciências da Saúde 4.01.01.00-2 - Clínica Médica

**RESUMO: Introdução:** Oriunda de uma mutação genética no gene da fosfatidilinositolglicana classe-A (PIG-A), localizado no braço curto do cromossomo X das células-tronco hematopoéticas, a Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN) pode ser diagnosticada em qualquer idade, no entanto é mais frequente em pacientes com mais de 30 anos. Acredita-se que haja hemólise constante, resultando em falha de inativação do sistema complemento, o que pode levar a trauma ou inflamação. Os principais sintomas estão relacionados à hemólise, mas a mortalidade está associada a fenômenos como trombose e insuficiência renal. **Objetivo:** O objetivo deste estudo foi por meio de um relato de caso descrever as características clínicas e relacionar os exames laboratoriais que são fatores diagnósticos da Hemoglobinúria Paroxística Noturna. **Metodologia:** O estudo se iniciou após parecer favorável do Comitê de Ética em Pesquisa do Centro Universitário Tiradentes, com o parecer nº 4312804. Para a pesquisa bibliográfica, foi realizada uma busca abrangente nas principais bases de dados de saúde: Scielo, BVS e PubMed, bem como em livros confiáveis de hematologia. Para a coleta de dados, foi realizada uma reunião com o paciente que, após a assinatura do termo de consentimento, disponibilizou seus exames e relatou sua evolução clínica, descrevendo todos os sintomas e como chegou ao diagnóstico de Hemoglobinúria Paroxística Noturna. **Resultados:** A paciente, uma mulher de 36 anos, deu entrada no hospital em 17 de setembro de 2004, com sintomas de falta de ar, fadiga, palpitações e dor de cabeça, também relatou que a primeira urina do dia estava mais vermelha que as outras. Após uma série de exames, obteve resultados com algumas alterações: apresentou uma anemia normocítica normocrômica leve, um ligeiro aumento das transaminases oxalacéticas, sua fosfatase alcalina estava abaixo do valor de referência, sua lactato

desidrogenase (LDH) estava muito alta e o teste de Coombs direto foi negativo. Foi realizado também um sumário de urina que incluiu duas cruzes de bilirrubina, uma de hemoglobina, a presença de piócitos e hemácias. Após a análise desses exames, o médico suspeitou de HPN e solicitou citometria de fluxo para CD55 e CD59. Depois de vários testes, ela também foi diagnosticada com hepatite auto-imune, mas fez o tratamento de forma hospitalar por 47 dias. Após a alta, o médico prescreveu medicamento contínuo para hepatite, mudou a dieta da paciente que voltou a tomar o Eculizumab para controlar os sintomas da anemia. **Conclusão:** Diante dos dados analisados na literatura e nos exames da paciente, há aspectos perceptíveis que contribuíram para o diagnóstico. A hemólise intravascular, o teste de Coombs direto negativo e todos os sintomas característicos da anemia hemolítica foram fatores decisivos na suspeita e diagnóstico de HPN. Por se tratar de uma doença rara, é importante saber como essa doença se comporta. Como são poucos os casos a serem investigados, então a análise desse caso pôde demonstrar a relevância das alterações laboratoriais, sugerindo assim, mais estudos sobre o tema.

**Palavras-chave:** Alterações laboratoriais, Anemia hemolítica, Hemoglobinúria.

**ABSTRACT: Introduction:** Coming from a genetic mutation in the class-A phosphatidylinositolglycan gene (PIG-A), located on the short arm of the X chromosome of hematopoietic stem cells, Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria (PNH) can be diagnosed at any age, however it is more frequent in patients over 30 years of age. It is believed that there is constant hemolysis, resulting in failure to inactivate the complement system, which can lead to trauma or inflammation. The main symptoms are related to hemolysis, but mortality is associated with phenomena such as thrombosis and renal failure. **Objective:** The aim of this study was, through a case report, to describe the clinical characteristics and relate the laboratory tests that are diagnostic factors of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. **Methodology:** The study began after a favorable opinion from the Research Ethics Committee of Centro Universitário Tiradentes, under opinion No. 4312804. For the bibliographical research, a comprehensive search was performed in the main health databases: Scielo, BVS and PubMed, as well as in reliable hematology books. For data collection, a meeting was held with the patient who, after signing the consent form, provided his exams and reported his clinical evolution, describing all the symptoms and how he arrived at the diagnosis of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. **Results:** The patient, a 36-year-old woman, was admitted to the hospital on September 17, 2004, with symptoms of shortness of breath, fatigue, palpitations and headache, also reported that her first urine of the day was redder than the others. After a series of tests, she obtained results with some changes: she had a mild normochromic normocytic anemia, a slight increase in oxaloacetic transaminases, her alkaline phosphatase

was below the reference value, her lactate dehydrogenase (LDH) was very high and the test of Direct Coombs was negative. A urine summary was also performed, which showed two crosses of bilirubin, one of hemoglobin, the presence of piocytes and red blood cells. After analyzing these tests, the doctor suspected PNH and ordered flow cytometry for CD55 and CD59. After several tests, she was also diagnosed with autoimmune hepatitis, but underwent treatment in hospital for 47 days. After the medical discharge, the doctor prescribed continuous medication for hepatitis, changed the patient's diet, who went back to taking Eculizumab to control the symptoms of anemia. **Conclusion:** In view of the data analyzed in the literature and in the patient's exams, there are noticeable aspects that contributed to the diagnosis. Intravascular hemolysis, negative direct Coombs test, and all characteristic symptoms of hemolytic anemia were decisive factors in the suspicion and diagnosis of PNH. As it is a rare disease, it's important to know how this disease behaves. As there are few cases to be investigated, then the analysis of this case could demonstrate the relevance of laboratory alterations, thus suggesting further studies on the subject.

**Keywords:** Hemoglobinuria, hemolytic anemia, laboratory changes.

#### **Referências/references:**

ARRUDA, MMAS. et al. Hemoglobinúria paroxística noturna: da fisiopatologia ao tratamento. Scielo, 2010.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. 2019. Disponível em: <https://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2019/novembro/22/PCDT-HPN-22.11.2019.pdf>. Acessado em: 26 de abril de 2020.

PARK, SH. et al. Comparison of High Sensitivity and Conventional Flow Cytometry for Diagnosing Overt Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria and Detecting Minor Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria Clones. *Annals of laboratory medicine*, 2019.

PARKER, CJ. Update on the Diagnosis and Management of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria. *PubMed*, 2016.

SANTOS, DACF. Pesquisa de Clones de Hemoglobinúria Paroxística Noturna em Medula Óssea de Síndromes Mielodisplásicas. *Repositório comum*, 2013.

LINARES, CM. et al. Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: a single Spanish center's experience over the last 40 yr. *European Journal of Haematology*, 2014.

FREITAS, CDFL. Hemoglobinúria Paroxística Noturna: Revisão de literatura. Instituto de ciências biomédicas Abel Salazar - Universidade do Porto, 2016.