III CONGRESSO BRASILEIRO DE HEMATOLOGIA CLÍNICO-LABORATORIAL ON-LINE

PERSISTÊNCIA HEREDITÁRIA DA HEMOGLOBINA FETAL EM ADULTOS

RAFAEL SILVA SEVERINO

INTRODUÇÃO: a Persistência Hereditária da Hemoglobina Fetal isolada, ou seja, sem associação com outras hemoglobinopatias é uma condição clínica benigna e rara caracterizada pela síntese contínua da HbF na vida adulta, podendo se apresentar sem alterações hematimétricas e que não repercutem ou repercutem pouco na performance de vida do paciente. A produção de HbF não diminui ao longo dos anos em alguns indivíduos devido à presença de variantes no gene BCL11A,que atua como um interruptor molecular na transição da hemoglobina fetal para a hemoglobina adulta. **OBJETIVOS:** relatar o caso clínico de um paciente cujos índices hematimétricos se mantiveram equilibrados durante o estudo, correlacionando a mutação responsável pela persistência de síntese de hemoglobina fetal apresentada pelo estudado à benignidade da condição, ou seja, a ausência de repercussões negativas na performance de vida do paciente. **RELATO DE CASO:** descrevemos um caso de um paciente de 24 anos, atleta e estudante, com achado laboratorial mostrando alto nível quantitativo de hemoglobina fetal, porém sem repercussões clínicas ou outras hemoglobinopatias associadas. À eletroforese de hemoglobina verificamos a presença de 27,3% de HbF, com ausência de HbS e HbC e quantidade diminuída de HbA(70%),cujo valor referencial para adultos saudáveis é >95%. Além disso, encontramos níveis esperados de HbA2 e ausência de alterações qualitativas e quantidades em série vermelha do Hemograma. As informações foram obtidas através de anamnese e entrevista com o paciente, revisão seriada de exames laboratoriais, inclusive de eletroforese de hemoglobina através de cromatografia líquida de alta performance, revisão de literatura médica e registros fotográficos da saturação de oxigênio no sangue através de oximetria de pulso do paciente durante exercício físico. **DISCUSSÃO:** não foram observadas alterações quantitativas e qualitativas nos índices hematimétricos do paciente nem queda de performance durante o exercício físico vigoroso. **CONCLUSÃO:** não houveram evidências que demostrassem prejuízo clínico para o paciente com a condição .Evidencia-se que o achado laboratorial da persistência hereditária de síntese da hemoglobina fetal seja importante para o estudo de seus mais variados genótipos e fenótipos de apresentação, todavia é pertinente corroborar seu caráter clínico benigno para o paciente.

Palavras-chave: Hemoglobina fetal, Eletroforese de hemoglobina, Hemoglobinopatias, índices hematimétricos, Persistência hereditária.

DOI: 10.51161/hematoclil2023/19283