

Fenómenos tromboembólicos – exclusão de hemoglobinúria paroxística noturna

Cláudio Reis ^{1*}, Conceição Magalhães ¹, Cristina Marques ¹, Paulo Franco Leandro ¹, Sónia Silva ¹, João Tiago Guimarães ¹

¹ Serviço de Patologia Clínica, Centro Hospitalar Universitário de São João, Alameda Prof. Hernâni Moreira, Porto, Portugal

* claudio.arei@hotmail.com

Enquadramento: A hemoglobinúria paroxística noturna (HPN) é uma doença rara, caracterizada por hemólise intravascular, trombose em locais atípicos e citopenias devido a falência medular [1,2]. Na HPN ocorre uma mutação somática adquirida no gene PIGA, nas células estaminais hematopoiéticas, resultando em defeitos na síntese de glicosilfosfatidilinositol (GPI), que serve de âncora para a ligação de proteínas à membrana das células [1,3]. A citometria de fluxo (CF) é considerada o método de diagnóstico e monitorização da HPN [1,4]. **Objetivo:** Analisar o número de casos diagnosticados de HPN por CF, após um fenómeno tromboembólico. **Métodos:** Foi conduzido um estudo observacional retrospectivo por consulta de registos, no Centro Hospitalar Universitário de São João. A amostra deste estudo incluiu os doentes que tiveram um fenómeno tromboembólico prévio à pesquisa de HPN por CF, de março de 2022 a setembro de 2023. No estudo fenotípico avaliou-se a expressão de proteínas em três linhas celulares: eritrócitos (CD59), neutrófilos e monócitos (FLAER e CD157). **Resultados:** Foram analisadas 22 amostras, 12 do sexo masculino e 10 do feminino. Em 3 doentes foram observadas alterações na expressão de proteínas GPI, definidoras de um clone HPN, em pelo menos duas linhas celulares estudadas. Contudo, em todos os casos o clone detectado foi numa pequena percentagem (inferior a 0,1%). Foi também observado em 2 doentes uma alteração numa linha celular isolada. **Conclusões:** O diagnóstico de HPN por CF é baseado na deteção de células sanguíneas deficientes em proteínas ancoradas por GPI, em pelo menos duas linhas celulares. Neste estudo, em alguns doentes observou-se uma pequena percentagem de células com alterações fenotípicas, cuja valorização depende de outros dados clínico-analíticos. A pesquisa de um clone HPN por CF deverá ser considerada como diagnóstico diferencial em doentes com tromboembolismo de causa indeterminada.

Palavras-chave: Citometria de fluxo; hemoglobinúria paroxística noturna; tromboembolismo;

Referências

- [1] Borowitz, MJ; Craig, FE; DiGiuseppe, JA; Illingworth, AJ; Rosse, W; Sutherland, DR; et al. Guidelines for the Diagnosis and Monitoring of Paroxysmal Nocturnal Hemoglobinuria and Related Disorders by Flow Cytometry. *Cytometry B Clin Cytom* **2010**, *78B*, 211–230.
- [2] Peacock-Young, B; Macrae, FL; Newton, DJ; Hill, A; Ariens, RAS. The prothrombotic state in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: a multifaceted source. *Haematologica* **2018**, *103(1)*, 9-17.
- [3] Jnen, ST; Heerde, WL; Muus, P. Mechanisms and clinical implications of thrombosis in paroxysmal nocturnal hemoglobinuria. *J Thromb Haemost* **2012**, *10(1)*, 1-10.
- [4] Brando, B; Gatti, A; Preijers, F. Flow cytometric diagnosis of paroxysmal nocturnal hemoglobinuria: pearls and pitfalls – a critical review article. *EJIFCC* **2019**, *30(4)*, 355-370.