

Estudo da anomalia de Pelger-Huët em núcleo familiar

Pelger-Huët anomaly study in a family

Patrícia H. O. Calderan¹

Dimas J. Campiolo¹

Omar S.G. Saavedra²

Cláudia R. Bonini-Domingos³

¹Farmacêutica(o), Departamento de Cito-Hematologia, Curso de Farmácia e Bioquímica, Universidade de Cuiabá, Cuiabá, MT

²Farmacêutico, Departamento de Bioquímica, Curso de Farmácia e Bioquímica, Universidade de Cuiabá, Cuiabá, MT.

³Professora Doutora, Unesp – Universidade Estadual Paulista, Departamento de Biologia, Ibilce – Laboratório de Hemoglobinas e Genética das Doenças Hematológicas (LHGDH)

Trabalho realizado no Laboratório de Análises Hematológicas da Universidade de Cuiabá, MT, Brasil.

Sr. Editor

A anomalia de Pelger-Huët é uma alteração autosômica dominante, que envolve a diferenciação terminal de leucócitos, em que se observa a segmentação incompleta do núcleo dos granulócitos, descrita pela primeira vez por Pelger em 1982.¹

Estudos citogenéticos revelaram que a alteração está associada a um defeito no braço curto do cromossomo 22 (22p+).² A forma heterozigota é assintomática³ e sua frequência varia de 1:1.000^{3,4,5} até 1: 10.000.^{3,4} Em heterozigotos, observam-se neutrófilos com cromatina mais densa, núcleos em forma de bastão, de halteres, bilobuladas, "pinça-nez" e poucas formas com três lóbulos. Em homozigotos, situação de rara frequência, os neutrófilos apresentam núcleos ovais ou arredondados.⁵ Apesar das alterações nucleares, as atividades enzimáticas e fagocíticas dos neutrófilos são aparentemente normais.²

A forma adquirida, algumas vezes denominada pseudo-anomalia de Pelger-Huët, pode ser ocasionalmente observada em casos de leucemia granulocítica, doenças mieloproliferativas e algumas infecções, em que as células apresentam núcleos ovais, característicos dos casos de homozigose.^{4,5}

A presença dos achados morfológicos característicos nos esfregaços sangüíneos de outros membros da família é fundamental para estabelecer a origem hereditária da anomalia de Pelger-Huët.^{3,4,5} Sua correta identificação consiste na diferenciação entre o "desvio à esquerda", comum em algumas infecções e a alteração hereditária.

Com o objetivo de caracterizar a anomalia de Pelger-Huët e definir o diagnóstico laboratorial, analisamos um grupo familiar de Cuiabá-MT, com suspeita da alteração após avaliação morfológica inicial. Foram coletados 4 mL

de sangue venoso em tubo com EDTA como anticoagulante (BD Vacutainer™-Becton Dickinson UK) de uma gestante, negróide, com 17 anos, encaminhada para realização de hemograma completo. A amostra foi processada em aparelho automatizado (Cell Dyn 3.200, Abbott) e o esfregaço sangüíneo corado segundo Leishman. Após estabelecimento da suspeita de anomalia de Pelger-Huët, foi solicitada a análise dos outros dez membros da família, com idades entre 04 e 45 anos, de ascendência negróides, não apresentando sinais e sintomas clínicos de infecção, após consentimento informado.

Os resultados do hemograma da paciente apontaram discreta leucocitose e eosinofilia. Na contagem diferencial de leucócitos foram observados 27% de neutrófilos em forma de bastão e 19% de neutrófilos com núcleos bilobulados "pince nez". Verificou-se a ausência de segmentação nuclear nos eosinófilos e não foram observadas formas com três lóbulos, sugerindo a anomalia de Pelger-Huët. Destaca-se que não foram verificadas alterações morfológicas nos neutrófilos e nem a presença de formas em bastão, pela metodologia automatizada, amplamente utilizada em nosso país por laboratórios de grande porte.

Para elucidar a origem hereditária ou adquirida da anomalia de Pelger-Huët, foram analisados os 11 membros da família, incluindo a paciente em estudo (Figura 1). Dentre estes, seis (54,5%) apresentaram alterações compatíveis com a anomalia de Pelger-Huët. As características morfológicas dos neutrófilos, que apresentaram núcleos sem segmentação, bilobulados ou em forma de bastão, além da ausência de segmentação nuclear nos eosinófilos, caracterizaram a forma heterozigota da anomalia de Pelger-Huët observada em todos os membros afetados.⁵

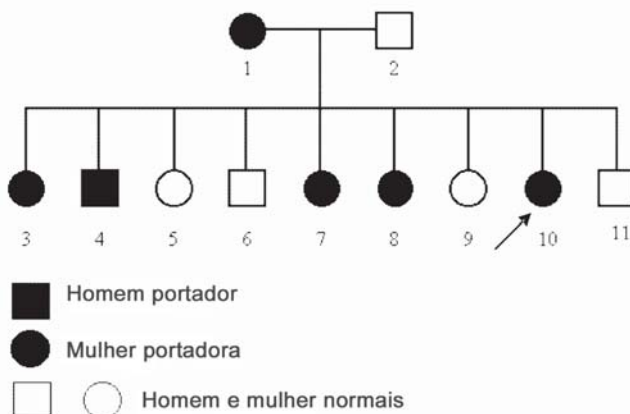


Figura 1. Heredograma dos portadores da anomalia de Pelger-Huët em heterozigose na família estudada. A seta indica a paciente que originou o estudo em questão

A importância do estudo familiar neste caso consistiu em diferenciá-la de um verdadeiro "desvio à esquerda", evitando-se assim interpretações errôneas do hemograma e condutas clínicas e terapêuticas desnecessárias.

Abstract

The Pelger-Huët anomaly is a dominant autosomal disease, characterized by the incomplete segmentation of the granulocytes nucleus without loss of the cellular function. The heterozygotes form of this anomaly is asymptomatic and it did not possess physical means, while the homozygote form is rare and can be lethal, being therefore, important differentiates of other infectious alterations. The pseudo-anomaly can occasionally be observed in cases of granulocytic leukemia, myeloproliferative Diseases, some infections and after exposition the determined drugs. We evaluate eleven members of a familiar nucleus and, after the blood cells analysis, six of them had presented neutrophils and eosinophils with nuclei characteristic of the heterozygotes form of the Pelger-Huët anomaly. The recognition of this leukocyte anomaly, mainly in patients without infection and presenting great number of not segmented neutrophils, can prevent wrong interpretations of the blood cells count and unnecessary clinical and therapeutically behaviors. Rev. bras. hematol. hemoter. 2008; 30(1):68-69.

Key words: Pelger-Huët; leukocyte abnormalities.

Referências Bibliográficas

1. Matsumoto T, Harada Y, Yamaguchi K, Matsuzari H, Sanada I, Yoshimura T *et al.* Cytogenetic and functional studies of leucocytes with Pelger-Huët anomaly. *Acta Haematol.* 1984; 72(4):264-73.
2. Aznar J, Vaya A. Homozygous form of the Pelger-Huët leukocyte anomaly in man. *Acta Haematol.* 1981;66(1):59-62.
3. Lee GR, Bithel TC, Foerster J, Athens JW, Lukens JN. *Wintrobe Hematologia Clínica.* Vol 2. São Paulo. Editora Manole. 1998, p.1770- 2.
4. Kuriyama K, Tomonaga M, Matsuo T, Ginnai I, Ichimaru M. Diagnostic significance of detecting pseudo-Pelger-Huët anomalies and micro-megakaryocytes in myelodysplastic syndrome. *Br J Haematol.* 1986;63(4):665-9.
5. Utogawa CY, Sugayama SM, Carneiro JÁ, Costa MBG, Petlik MEI, Kim CA *et al.* Anomalia de Pelger-Huët ou hipossegmentação de leucócitos: relato de quatro casos. *Pediatria.* 1996;18(4):210-13.

Avaliação: Editor e dois revisores externos

Conflito de interesse: não declarado

Recebido: 18/10/2006

Aceito após modificações: 23/02/2007

Correspondência: Claudia Regina Bonini-Domingos
Unesp – Universidade Estadual Paulista, Departamento de Biologia,
Ibilce – Laboratório de Hemoglobinas e Genética das Doenças
Hematológicas (LHGDH).
Rua Cristóvão Colombo, 2265, Jardim Nazareth
15054-000, São José do Rio Preto, SP.
E-mail: claudiabonini@yahoo.com.br