

RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL E APLICAÇÃO PRÁTICA EM UM RELATO DE CASO DE HEMOFILIA B

*RELEVANCE OF LABORATORY DIAGNOSIS AND PRACTICAL APPLICATION
IN A CASE REPORT OF HEMOPHILIA B*

*RELEVANCIA DEL DIAGNÓSTICO DE LABORATORIO Y APLICACIÓN
PRÁCTICA EN UN REPORTE DE CASO DE HEMOFILIA B*

André Ponciano da Silva

Natássia Albuquerque Ribeiro

Resumo: A Hemofilia B é uma coagulopatia hereditária caracterizada pela deficiência do Fator IX, cuja identificação precoce depende diretamente da precisão e da sensibilidade dos métodos laboratoriais. Este trabalho tem como objetivo destacar a relevância do diagnóstico laboratorial na confirmação da doença e demonstrar, por meio de um relato de caso, como a correta interpretação dos exames complementares pode orientar o manejo clínico adequado. O estudo apresenta a trajetória diagnóstica de um paciente com Hemofilia B, evidenciando a relação entre manifestações clínicas, achados laboratoriais e conduta terapêutica. A análise integra conceitos teóricos e a aplicação prática no contexto biomédico, reforçando a importância da atuação do profissional de laboratório no reconhecimento de padrões hemostáticos alterados e na colaboração com a equipe multiprofissional. O presente Trabalho de Conclusão de Curso foi desenvolvido por meio de um estudo descritivo do tipo relato de caso, com foco na caracterização clínica, laboratorial e no acompanhamento terapêutico de um paciente diagnosticado com Hemofilia do Tipo B. A escolha dessa abordagem metodológica justificou-se pela relevância de analisar, de forma aprofundada, a trajetória individual de um paciente portador dessa coagulopatia rara, possibilitando a correlação entre manifestações clínicas, achados laboratoriais e condutas terapêuticas. O presente trabalho evidenciou que o diagnóstico laboratorial desempenha um papel central na identificação, classificação e acompanhamento da Hemofilia B, especialmente em casos clínicos que exigem precisão e agilidade para garantir uma conduta terapêutica eficaz. Por meio do relato de caso analisado, foi possível demonstrar como a integração entre sinais clínicos, histórico familiar e exames específicos — como o Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPA), dosagem do Fator IX e testes complementares — constitui a base para um diagnóstico seguro e fundamentado.

Palavras-chaves: Hemofilia B. Diagnóstico Laboratorial. Coagulação. Caso Clínico. Biomédico.

Abstract: Hemophilia B is a hereditary coagulopathy characterized by Factor IX deficiency, whose early identification depends directly on the accuracy and sensitivity of laboratory methods. This work aims to highlight the relevance of laboratory diagnosis in confirming the disease and to demonstrate, through a case report, how the correct interpretation of complementary tests can guide appropriate clinical management. The study presents the diagnostic trajectory of a patient with Hemophilia B, highlighting the relationship between clinical manifestations, laboratory findings, and therapeutic conduct. The analysis integrates theoretical concepts and practical application in the biomedical context, reinforcing the importance of the



laboratory professional's role in recognizing altered hemostatic patterns and collaborating with the multidisciplinary team. This Final Course Project was developed through a descriptive case report study, focusing on the clinical and laboratory characterization and therapeutic follow-up of a patient diagnosed with Hemophilia B. The choice of this methodological approach was justified by the relevance of analyzing, in depth, the individual trajectory of a patient with this rare coagulopathy, allowing for the correlation between clinical manifestations, laboratory findings, and therapeutic approaches. This work demonstrated that laboratory diagnosis plays a central role in the identification, classification, and follow-up of Hemophilia B, especially in clinical cases that require precision and speed to ensure effective therapeutic management. Through the analyzed case report, it was possible to demonstrate how the integration of clinical signs, family history, and specific tests—such as Activated Partial Thromboplastin Time (aPTT), Factor IX dosage, and complementary tests—constitutes the basis for a safe and well-founded diagnosis.

Keywords: Hemophilia B. Laboratory Diagnosis. Coagulation. Clinical Case. Biomedical Scientist.

Resumen: La hemofilia B es una coagulopatía hereditaria caracterizada por la deficiencia del factor IX, cuya identificación temprana depende directamente de la precisión y la sensibilidad de los métodos de laboratorio. Este trabajo busca destacar la relevancia del diagnóstico de laboratorio para confirmar la enfermedad y demostrar, a través de un caso clínico, cómo la correcta interpretación de las pruebas complementarias puede guiar el manejo clínico adecuado. El estudio presenta la trayectoria diagnóstica de un paciente con hemofilia B, destacando la relación entre las manifestaciones clínicas, los hallazgos de laboratorio y la conducta terapéutica. El análisis integra conceptos teóricos y su aplicación práctica en el contexto biomédico, reforzando la importancia del rol del profesional de laboratorio en el reconocimiento de patrones hemostáticos alterados y la colaboración con el equipo multidisciplinario. Este Proyecto Final de Curso se desarrolló a través de un estudio descriptivo de caso clínico, centrándose en la caracterización clínica y de laboratorio, y el seguimiento terapéutico de un paciente diagnosticado con hemofilia B. La elección de este enfoque metodológico se justificó por la relevancia de analizar en profundidad la trayectoria individual de un paciente con esta coagulopatía poco frecuente, permitiendo la correlación entre las manifestaciones clínicas, los hallazgos de laboratorio y los enfoques terapéuticos. Este trabajo demostró que el diagnóstico de laboratorio desempeña un papel fundamental en la identificación, clasificación y seguimiento de la hemofilia B, especialmente en casos clínicos que requieren precisión y rapidez para garantizar un manejo terapéutico eficaz. A través del caso clínico analizado, se pudo demostrar cómo la integración de los signos clínicos, los antecedentes familiares y pruebas específicas, como el Tiempo de Tromboplastina Parcial Activada (TTPa), la dosificación del factor IX y las pruebas complementarias, constituye la base para un diagnóstico seguro y bien fundamentado.

Palabras clave: Hemofilia B. Diagnóstico de laboratorio. Coagulación. Caso clínico. Científico biomédico.

1 Introdução

Os distúrbios da coagulação correspondem a um conjunto diversificado de alterações que comprometem o equilíbrio hemostático, favorecendo o aparecimento de hemorragias anormais ou, em alguns casos, de eventos trombóticos. Entre as coagulopatias hereditárias, a hemofilia se destaca por ser uma das doenças genéticas de maior impacto clínico e relevância científica. A hemofilia B, também denominada doença de Christmas, é uma condição rara, transmitida de forma ligada ao cromossomo X, caracterizada pela deficiência parcial ou total do fator IX da coagulação (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2022).

Apesar de corresponder a apenas 15 a 20% do total de casos de hemofilia, a hemofilia B apresenta manifestações clínicas semelhantes às observadas na hemofilia A, como sangramentos persistentes, hemartroses e formação recorrente de hematomas, podendo evoluir para lesões articulares irreversíveis e comprometimento funcional (WHITE; ROSENFELD; ALMEIDA, 2021). Nesse contexto, os exames laboratoriais desempenham papel essencial para distinguir os diferentes tipos de hemofilia e



determinar a gravidade do quadro, o que possibilita a definição de estratégias terapêuticas adequadas (WORLD HEALTH ORGANIZATION, 2020).

Estima-se que a Hemofilia B corresponda a aproximadamente 15% a 20% de todos os casos de hemofilia, com uma incidência global de cerca de 1 caso para cada 30.000 nascimentos masculinos. De acordo com o Relatório Mundial da Federação Mundial de Hemofilia (WFH, 2024), mais de 40 mil pessoas foram diagnosticadas com Hemofilia B em todo o mundo, sendo a detecção mais frequente em países que dispõem de serviços especializados e acesso a métodos laboratoriais avançados. No Brasil, dados do Ministério da Saúde (2023) indicam a existência de aproximadamente 3 mil indivíduos com diagnóstico confirmado da doença, evidenciando a necessidade de políticas públicas voltadas à ampliação do diagnóstico precoce, acompanhamento multidisciplinar e tratamento adequado dos pacientes hemofílicos.

O diagnóstico laboratorial é realizado por etapas. Inicialmente, aplicam-se exames de triagem, como o Tempo de Protrombina (TP) e o Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPa), sendo este último geralmente prolongado na presença de deficiência do fator IX. O TP, por sua vez, tende a permanecer dentro dos valores de referência, o que ajuda a direcionar a investigação para o sistema intrínseco da coagulação. Após essa triagem, procede-se aos testes específicos de dosagem dos fatores de coagulação, que permitem quantificar a atividade plasmática do fator IX. A partir desses resultados, é possível classificar a Hemofilia B em leve (atividade de 5% a 40%), moderada (1% a 5%) ou grave (<1%), conforme os níveis detectados (WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA, 2012; ARUP LABORATORIES, 2024; MEDSCAPE, 2023).

Além da quantificação do fator IX, exames complementares podem ser empregados para distinguir entre deficiência quantitativa (tipo clássica) e deficiência funcional (disfunção do fator IX) (ODNOCZKO; MALARCZYK; ADAMIEC, 2022; THE MOLECULAR BASIS OF FIX DEFICIENCY, 2023). Em alguns casos, a análise molecular do gene F9, localizado no cromossomo Xq27.1, é indicada para identificar mutações específicas, auxiliar no aconselhamento genético e confirmar o diagnóstico em portadoras assintomáticas (VENCESLÁ et al., 2007; DOWLING et al., 2021).

A padronização dos métodos laboratoriais é essencial para garantir resultados confiáveis e comparáveis entre diferentes centros de referência. O uso de amostras adequadamente coletadas, armazenadas e processadas, bem como a utilização de reagentes calibrados, são fatores determinantes para a precisão diagnóstica. Ademais, o acompanhamento periódico dos níveis de fator IX em pacientes sob terapia de reposição permite monitorar a eficácia do tratamento, prevenir episódios hemorrágicos e detectar possíveis inibidores do fator.

A escolha do tema Hemofilia B: Relevância do Diagnóstico Laboratorial e Aplicação Prática em um Relato de Caso justifica-se pela importância fundamental que o diagnóstico laboratorial exerce no reconhecimento e manejo adequado das doenças hematológicas, em especial da Hemofilia B. O diagnóstico preciso e precoce, obtido por meio da análise laboratorial do fator IX, é essencial para a definição do tipo e da gravidade da hemofilia, orientando diretamente as condutas terapêuticas e o acompanhamento clínico do paciente. Além disso, a correlação entre os resultados laboratoriais e a prática profissional permite ao estudante e futuro profissional da área da saúde compreender de forma integrada a teoria e a prática, favorecendo o desenvolvimento de habilidades técnicas e o raciocínio clínico. Dessa forma, o presente estudo, ao associar a



fundamentação teórica a um relato de caso real, contribui para a valorização do papel do laboratório na confirmação diagnóstica e na promoção da qualidade de vida dos pacientes portadores de coagulopatias hereditárias.

O presente trabalho tem como objetivo relacionar um relato de caso clínico ao processo diagnóstico da Hemofilia do tipo B, destacando a importância da investigação laboratorial na confirmação e caracterização dessa coagulopatia hereditária. A partir da análise dos exames específicos e da observação clínica do paciente, busca-se compreender de que forma o diagnóstico laboratorial contribui para a definição da gravidade da doença, o direcionamento terapêutico e o acompanhamento adequado. A integração entre teoria e prática, por meio do estudo de caso, permite evidenciar a relevância do laboratório de análises clínicas no contexto do diagnóstico das doenças hematológicas, reforçando sua contribuição para a conduta médica e para a melhoria da qualidade de vida dos indivíduos acometidos pela Hemofilia B.

2 Metodologia

O presente Trabalho de Conclusão de Curso foi desenvolvido por meio de um estudo descritivo do tipo relato de caso, com foco na caracterização clínica, laboratorial e no acompanhamento terapêutico de um paciente diagnosticado com Hemofilia do Tipo B. A escolha dessa abordagem metodológica justificou-se pela relevância de analisar, de forma aprofundada, a trajetória individual de um paciente portador dessa coagulopatia rara, possibilitando a correlação entre manifestações clínicas, achados laboratoriais e condutas terapêuticas.

Os dados foram obtidos por meio de: Relato espontâneo do paciente, descrevendo histórico pessoal, manifestações hemorrágicas, diagnóstico inicial e acompanhamento clínico; Informações laboratoriais relacionadas à dosagem do fator IX, histórico de exames de coagulação e evolução dos resultados ao longo do tratamento; Prontuários e registros clínicos, quando disponíveis, para complementar informações fornecidas verbalmente pelo paciente; Revisão de literatura científica sobre Hemofilia do Tipo B, utilizada para embasar a discussão e contextualizar os achados do caso frente ao conhecimento atual.

Na etapa de revisão bibliográfica, foram selecionados artigos científicos publicados no período de 2015 a 2025, disponíveis nos idiomas português, espanhol e inglês, que tratassesem especificamente do diagnóstico laboratorial da Hemofilia B, sua fisiopatologia, implicações clínicas e avanços terapêuticos. Foram considerados estudos originais, revisões sistemáticas, diretrizes clínicas e documentos oficiais de sociedades hematológicas ou instituições de referência, desde que apresentassem informações relevantes e atualizadas para a fundamentação teórica do estudo.

Foram incluídas na revisão bibliográfica as publicações que atendessem aos seguintes critérios: Artigos publicados entre 2015 e 2025, Textos disponíveis integralmente em português, espanhol ou inglês, Estudos que abordassem o diagnóstico laboratorial da Hemofilia B, incluindo aspectos clínicos, genéticos ou terapêuticos que contribuíssem para a compreensão do caso relatado, Publicações em bases reconhecidas, como SciELO, PubMed, LILACS, Google Scholar e periódicos da área biomédica, Estudos originais, revisões, consensos, protocolos clínicos e guias de prática profissional.



Foram excluídos da revisão bibliográfica: Artigos publicados antes de 2015, Textos indisponíveis na íntegra ou com acesso restrito, Publicações que abordassem exclusivamente Hemofilia A ou outros distúrbios hemorrágicos sem relação com Hemofilia B, Materiais de caráter opinativo, resumos de congresso, cartas ao editor e conteúdo sem rigor metodológico; Estudos duplicados encontrados em mais de uma base de dados.

Quanto ao relato de caso, foi incluído um paciente diagnosticado com Hemofilia B, atualmente em acompanhamento domiciliar, cujos exames laboratoriais e histórico clínico estavam completos e disponíveis para análise. Casos com informações incompletas ou sem confirmação diagnóstica foram excluídos do estudo.

Este estudo respeitou os princípios éticos em pesquisa envolvendo seres humanos, conforme a Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. O paciente envolvido assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), garantindo a confidencialidade e anonimato dos dados apresentados.

3 Resultados e Discussão

3.1 Aspectos gerais e epidemiológicos

A Hemofilia B é uma doença hemorrágica hereditária rara, resultante da deficiência quantitativa ou funcional do fator IX (FIX) da coagulação, uma proteína dependente de vitamina K produzida no fígado. Esse fator participaativamente da via intrínseca da cascata de coagulação, responsável pela conversão da protrombina em trombina e, consequentemente, pela formação do coágulo estável (NCBI, 2023).

A enfermidade é herdada de forma recessiva ligada ao cromossomo X, motivo pelo qual acomete principalmente indivíduos do sexo masculino, enquanto as mulheres, na maioria dos casos, são portadoras assintomáticas. Entretanto, devido à inativação do cromossomo X (mosaicismo de lyonização), algumas portadoras podem apresentar níveis reduzidos de fator IX e manifestar sintomas hemorrágicos leves (MANUAL DE HEMOFILIA, 2020).

Estima-se que a prevalência global da Hemofilia B seja de 1 caso a cada 25.000 a 30.000 nascimentos masculinos, representando cerca de 15% a 20% de todos os casos de hemofilia diagnosticados no mundo (PFIZER, 2022). No Brasil, de acordo com o último relatório da Federação Mundial de Hemofilia (WFH, 2023), há aproximadamente 4.500 pessoas registradas com Hemofilia B, número que pode ser subestimado em virtude de casos não diagnosticados, sobretudo em regiões com menor acesso a exames laboratoriais especializados (REDALYC, 2020).

Do ponto de vista clínico, a Hemofilia B é classificada conforme o nível de atividade plasmática do fator IX, sendo: (PFIZER, 2022).

- **Grave:** <1% da atividade normal;
- **Moderada:** entre 1% e 5%;
- **Leve:** entre 5% e 40%.



A gravidade está diretamente relacionada à frequência e intensidade dos sangramentos. Pacientes com a forma grave tendem a apresentar hemorragias espontâneas, especialmente em articulações (hemartroses), músculos e tecidos profundos, mesmo sem trauma aparente. Já os casos moderados e leves geralmente manifestam sangramentos após traumas, cirurgias ou procedimentos odontológicos (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020).

As principais manifestações clínicas incluem equimoses, epistaxes, hematomas extensos, sangramentos gastrointestinais e urinários, além das hemartroses recorrentes, que podem causar deformidades articulares permanentes e limitação funcional. O início dos sintomas costuma ocorrer na infância, entre o primeiro e o segundo ano de vida, período de maior atividade física e de pequenas quedas (SCIELO, 2020).

No contexto genético, a Hemofilia B é causada por mutações no gene F9, localizado no braço longo do cromossomo X (Xq27.1–q27.2). Mais de 1.000 mutações diferentes já foram descritas, incluindo substituições de bases, deleções, inserções e mutações pontuais. Aproximadamente 30% dos casos ocorrem de forma esporádica, sem histórico familiar prévio, devido a mutações de novo (NCBI, 2023).

Do ponto de vista histórico, a Hemofilia B também é conhecida como Doença de Christmas, nome originado a partir do primeiro paciente diagnosticado com deficiência do fator IX em 1952, Stephen Christmas, no Reino Unido. Desde então, o avanço no conhecimento genético e laboratorial permitiu o desenvolvimento de terapias específicas de reposição do fator IX, incluindo produtos recombinantes e de meia-vida prolongada, que transformaram o prognóstico da doença (PFIZER, 2022).

Em termos de impacto epidemiológico, observa-se uma distribuição desigual dos casos no território brasileiro, concentrando-se nas regiões Sudeste e Nordeste, onde há maior número de centros de referência em coagulopatias hereditárias. A subnotificação ainda é um desafio, devido à limitação do diagnóstico laboratorial em áreas de baixa complexidade, reforçando a importância da formação de profissionais capacitados, como o biomédico, para atuar em laboratórios de hematologia e hemostasia (REDALYC, 2020).

A expectativa de vida dos pacientes com Hemofilia B aumentou significativamente nas últimas décadas, graças ao diagnóstico precoce e à implementação de protocolos profiláticos de reposição do fator IX. No entanto, complicações como o desenvolvimento de inibidores (anticorpos neutralizantes) e a artropatia hemofílica crônica ainda representam grandes desafios clínicos (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020).

Portanto, compreender os aspectos gerais e epidemiológicos da Hemofilia B é fundamental não apenas para o reconhecimento clínico, mas também para a interpretação adequada dos resultados laboratoriais, planejamento terapêutico e promoção de políticas públicas voltadas à ampliação do diagnóstico e acompanhamento dos pacientes hemofílicos no Brasil.



3.2 Relevância do diagnóstico laboratorial

O diagnóstico laboratorial é o pilar central na identificação e manejo da Hemofilia B, pois permite não apenas confirmar a presença da deficiência do fator IX da coagulação (FIX), mas também determinar sua gravidade, orientar o tratamento e monitorar a evolução clínica do paciente. A investigação laboratorial adequada é essencial para diferenciar a Hemofilia B de outras coagulopatias hereditárias e adquiridas, evitando tratamentos incorretos e complicações clínicas (MANUAL DE HEMOFILIA, 2020).

A avaliação laboratorial inicia-se com os testes de triagem da coagulação, que são fundamentais para levantar a suspeita diagnóstica. Entre eles, destacam-se:

- Tempo de Protrombina (TP): avalia a via extrínseca da coagulação e geralmente apresenta resultados dentro dos valores de referência na Hemofilia B;
- Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPa): avalia a via intrínseca e costuma estar prolongado, devido à deficiência do fator IX;
- Tempo de Trombina (TT): normal, descartando alterações no fibrinogênio (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020).

Esses testes, apesar de simples, são indispensáveis para sugerir a via da coagulação comprometida e direcionar os exames confirmatórios.

Nos últimos anos, o diagnóstico laboratorial da Hemofilia B evoluiu significativamente com o avanço de técnicas de biologia molecular, que permitem identificar mutações no gene F9, localizado no braço longo do cromossomo X (Xq27.1–q27.2). A análise genética tem múltiplas finalidades: confirmar o diagnóstico em casos duvidosos, identificar mulheres portadoras, realizar aconselhamento genético e rastreamento familiar; prever o risco de desenvolvimento de inibidores contra o fator IX (NCBI, 2023).

A importância do diagnóstico laboratorial também se estende ao acompanhamento clínico. O monitoramento periódico da atividade do fator IX permite avaliar a eficácia da terapia de reposição e detectar precocemente complicações, como o surgimento de anticorpos inibidores. Esses inibidores neutralizam o fator administrado, reduzindo sua eficácia e dificultando o controle dos sangramentos (REDALYC, 2020). O teste de detecção de inibidores (ensaio de Bethesda) é, portanto, indispensável na rotina laboratorial dos pacientes em uso contínuo de fator IX.

A precisão dos exames laboratoriais depende de diversas etapas críticas, desde a coleta da amostra até a análise e interpretação dos resultados. O biomédico desempenha papel fundamental nesse processo, sendo responsável por: garantir o controle de qualidade interno e externo dos ensaios, padronizar os métodos de dosagem do fator IX, interpretar adequadamente os resultados considerando condições interferentes (como uso de anticoagulantes, erros pré-analíticos, hemólise e tempo de transporte da amostra), emitir relatórios técnicos claros e objetivos para orientar a equipe clínica (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020).



Além disso, o diagnóstico laboratorial possui relevância epidemiológica, pois os resultados registrados nos serviços de referência são essenciais para o mapeamento dos casos de hemofilia no Brasil. Segundo o *Manual de Hemofilia* (2020), a notificação laboratorial contribui para o aprimoramento dos bancos de dados do Sistema Único de Saúde (SUS) e auxilia no planejamento de políticas públicas voltadas à aquisição de fatores de coagulação e à ampliação da rede de atendimento hematológico.

Do ponto de vista clínico, a interpretação laboratorial correta tem impacto direto na conduta médica. Um diagnóstico impreciso ou tardio pode levar a tratamentos inadequados, hemorragias recorrentes e desenvolvimento de sequelas articulares irreversíveis. Já o diagnóstico precoce permite o início da profilaxia com concentrados de fator IX recombinante, reduzindo drasticamente a ocorrência de hemartroses e melhorando a qualidade de vida do paciente (SCIELO, 2020).

O laboratório, portanto, não atua apenas como um espaço de análise técnica, mas como um elo fundamental entre a ciência e a prática médica. A integração entre resultados laboratoriais e avaliação clínica é o que garante uma abordagem personalizada, segura e baseada em evidências. Nesse contexto, o biomédico exerce um papel estratégico na tomada de decisão terapêutica, participando ativamente do diagnóstico, do acompanhamento e da educação em saúde de pacientes e familiares.

Em síntese, a relevância do diagnóstico laboratorial na Hemofilia B está em seu potencial de transformar o prognóstico da doença, por meio da detecção precoce, da definição precisa da gravidade, do monitoramento contínuo e do apoio ao tratamento personalizado. A atuação conjunta entre o laboratório e a equipe multiprofissional representa o caminho mais eficaz para assegurar o controle clínico da hemofilia, prevenir complicações e promover qualidade de vida ao paciente hemofílico.

3.3 Correlações clínica e laboratorial

Clinicamente, a doença apresenta um espectro variável de manifestações, que se correlaciona diretamente com o nível de atividade plasmática do fator IX. Nos casos graves (atividade < 1%), ocorrem hemorragias espontâneas recorrentes, principalmente em articulações (hemartroses) e músculos, que podem levar a deformidades e limitação funcional (PFIZER, 2022). Nos casos moderados (1%–5%) e leves (5%–40%), as manifestações tendem a ocorrer após traumas ou procedimentos invasivos, como extrações dentárias ou cirurgias (MANUAL DE HEMOFILIA, 2020).

Os achados clínicos mais comuns incluem hematomas extensos, sangramentos prolongados após cortes mínimos e episódios de hemorragia interna, especialmente em articulações como joelhos, tornozelos e cotovelos. Com o tempo, a repetição dessas hemorragias articulares pode resultar em artropatia hemofílica crônica, uma das principais causas de incapacidade física em pacientes com hemofilia B (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020).

Do ponto de vista laboratorial, a principal alteração encontrada é o prolongamento do Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPa), que reflete a deficiência do fator IX na via intrínseca da coagulação. Em contrapartida, o Tempo de



Protrombina (TP) e o Tempo de Trombina (TT) permanecem normais, uma vez que as vias extrínseca e comum não são afetadas. Esse padrão é fundamental para direcionar a investigação diagnóstica (SCIELO, 2020).

O ensaio específico de dosagem do fator IX confirma o diagnóstico e permite estabelecer a correlação entre a atividade plasmática do fator e a gravidade clínica. Assim, pacientes com níveis < 1% de atividade apresentam sangramentos espontâneos frequentes; entre 1% e 5%, hemorragias após pequenos traumas; e acima de 5%, manifestações leves ou assintomáticas (REDALYC, 2020). Essa correlação é fundamental não apenas para classificar a doença, mas também para individualizar a conduta terapêutica, adequando o uso de concentrados de fator IX e o regime de profilaxia.

Além do diagnóstico inicial, o acompanhamento laboratorial é essencial para a avaliação da resposta terapêutica. A dosagem periódica do fator IX permite verificar a eficácia da reposição, identificar variações farmacocinéticas individuais e detectar complicações imunológicas, como o surgimento de inibidores — anticorpos neutralizantes que reduzem ou anulam o efeito terapêutico do fator administrado. A detecção desses inibidores é realizada pelo teste de Bethesda, sendo um marcador crítico para o ajuste da terapia e prevenção de episódios hemorrágicos de difícil controle (NCBI, 2023).

Outro aspecto importante dessa correlação é o impacto clínico do diagnóstico laboratorial precoce. Pacientes diagnosticados na infância, com base em triagem laboratorial adequada, têm maiores chances de iniciar o tratamento profilático antes do surgimento de lesões articulares irreversíveis, o que melhora significativamente o prognóstico funcional e a qualidade de vida (MANUAL DE HEMOFILIA, 2020).

A correlação entre o laboratório e o quadro clínico também auxilia na identificação de casos atípicos, como hemofilia adquirida ou portadores assintomáticos. Em mulheres portadoras, por exemplo, a atividade reduzida do fator IX pode causar episódios leves de sangramento, exigindo uma análise laboratorial detalhada para diagnóstico diferencial (PFIZER, 2022).

O papel do biomédico e dos profissionais de análises clínicas é essencial nesse contexto, pois são responsáveis pela padronização técnica, interpretação crítica dos resultados e comunicação eficaz com a equipe clínica. A análise laboratorial isolada, sem correlação com o quadro clínico, pode levar a erros diagnósticos ou classificações incorretas de gravidade. Assim, a integração entre os achados clínicos e laboratoriais é determinante para um manejo preciso e seguro do paciente (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020).

Por fim, a Hemofilia B ilustra a importância do raciocínio clínico-laboratorial integrado na prática biomédica. A correlação entre sinais clínicos, histórico familiar e resultados laboratoriais permite uma abordagem diagnóstica assertiva, contribuindo para o tratamento adequado e para a prevenção de sequelas. O diagnóstico precoce, aliado ao acompanhamento laboratorial contínuo, transforma o curso clínico da doença



e reforça o papel indispensável do laboratório como elemento central da atenção ao paciente hemofílico.

3.4 Importância da precisão diagnóstica

A precisão diagnóstica é um dos pilares fundamentais no manejo da Hemofilia B, pois garante a correta identificação da deficiência do fator IX e orienta decisões terapêuticas que impactam diretamente a sobrevida, o prognóstico e a qualidade de vida do paciente. Erros ou imprecisões nos resultados laboratoriais podem conduzir a diagnósticos incorretos, tratamentos inadequados e complicações potencialmente graves, o que reforça a necessidade de protocolos diagnósticos rigorosos e padronizados (MANUAL DE HEMOFILIA, 2020). A investigação diagnóstica da Hemofilia B requer uma sequência lógica de exames, iniciando pelos testes de triagem da coagulação, como o Tempo de Protrombina (TP) e o Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPa). Enquanto o TP normalmente se apresenta dentro dos limites de referência, o TTPa prolongado é o primeiro indicativo de uma anormalidade na via intrínseca da coagulação, onde atua o fator IX (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020). No entanto, o prolongamento isolado do TTPa não é diagnóstico, sendo indispensável a confirmação por meio da dosagem específica da atividade do fator IX.

A dosagem quantitativa e funcional do fator IX é considerada o método confirmatório padrão-ouro e permite determinar com exatidão o grau da deficiência, classificando o paciente como portador de hemofilia grave (<1%), moderada (1–5%) ou leve (5–40%) (NCBI, 2023). Essa estratificação é de extrema importância, pois define a conduta terapêutica e o regime de profilaxia mais adequados a cada paciente. Uma dosagem imprecisa pode resultar em classificação incorreta da gravidade, levando a tratamentos desnecessários ou insuficientes, com risco de eventos hemorrágicos mal controlados. A precisão diagnóstica também é essencial para diferenciar a Hemofilia B de outras coagulopatias hereditárias, como a Hemofilia A (deficiência do fator VIII) ou doença de von Willebrand, que podem apresentar sintomas clínicos semelhantes, mas exigem abordagens terapêuticas distintas (PFIZER, 2022). Nesses casos, a correta interpretação dos resultados laboratoriais evita erros de diagnóstico e garante que o paciente receba o fator de coagulação apropriado.

Outro aspecto relevante está na detecção de inibidores contra o fator IX, que representam uma das complicações mais desafiadoras do tratamento. A presença desses anticorpos neutralizantes deve ser avaliada periodicamente, especialmente em pacientes submetidos à reposição prolongada. O teste de Bethesda é o método utilizado para quantificar a atividade inibitória e, portanto, requer elevado controle técnico e precisão analítica, uma vez que resultados falsos podem comprometer a avaliação terapêutica (REDALYC, 2020).

Além dos testes funcionais, os exames genéticos e moleculares tornaram-se ferramentas indispensáveis para confirmar o diagnóstico e identificar mutações no gene F9, responsável pela síntese do fator IX. A análise genética é especialmente útil em casos de hemofilia leve, em que os níveis do fator podem flutuar dentro da faixa limítrofe, e em situações de aconselhamento genético familiar (SCIELO, 2020). Essa abordagem de precisão contribui para o diagnóstico de portadoras assintomáticas e para o



rastreamento de familiares em risco, ampliando o impacto clínico e preventivo do diagnóstico laboratorial.

A obtenção de resultados precisos depende diretamente da qualidade pré-analítica, analítica e pós-analítica. Fatores como coleta inadequada, uso incorreto de anticoagulantes, hemólise da amostra, tempo de transporte e armazenamento podem interferir na atividade do fator IX e gerar resultados errôneos. Nesse contexto, a atuação do biomédico é determinante, tanto na execução técnica dos exames quanto na implementação de procedimentos de controle de qualidade e verificação de desempenho laboratorial interno e externo (MANUAL DE HEMOFILIA, 2020).

A interpretação clínica e laboratorial integrada também é indispensável para garantir a precisão diagnóstica. Resultados laboratoriais isolados devem sempre ser correlacionados com a história clínica, o padrão de sangramento e o histórico familiar do paciente. A ausência dessa integração pode levar à subestimação de casos leves ou ao equívoco de diagnóstico em pacientes com outras deficiências hemostáticas (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020).

Em um contexto mais amplo, a precisão diagnóstica possui impacto não apenas individual, mas também epidemiológico e social. A confirmação laboratorial exata dos casos de Hemofilia B contribui para o aprimoramento dos bancos de dados nacionais, como os registros da Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados (CGSH/SUS), que orientam políticas públicas de saúde, planejamento da distribuição de concentrados de fator e capacitação de centros de referência (PFIZER, 2022).

Portanto, a precisão diagnóstica na Hemofilia B vai além da exatidão técnica: representa a base da conduta terapêutica, do prognóstico clínico e do cuidado humanizado ao paciente hemofílico. A atuação comprometida do profissional biomédico e a constante busca pela padronização e aprimoramento dos métodos analíticos garantem não apenas a confiabilidade dos resultados, mas também a segurança e a eficácia do tratamento. Nesse sentido, a excelência diagnóstica se consolida como um dos principais determinantes da qualidade assistencial no manejo da Hemofilia B.

3.5 Aplicação prática dos conhecimentos biomédicos

A Hemofilia B representa uma condição clínica em que os conhecimentos biomédicos são aplicados de maneira direta e essencial para o diagnóstico, acompanhamento e tratamento do paciente. A formação do biomédico, fundamentada em disciplinas como hematologia, biologia molecular, imunologia e bioquímica, permite compreender os mecanismos fisiopatológicos da deficiência do fator IX da coagulação, além de aplicar técnicas laboratoriais específicas que garantem a precisão diagnóstica e o monitoramento terapêutico (BRASIL, 2020).

Na prática laboratorial, o biomédico desempenha papel central na execução e interpretação de exames de coagulação, essenciais para a identificação da doença. Testes como o Tempo de Protrombina (TP) e o Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPa) são realizados rotineiramente para triagem de distúrbios hemostáticos, sendo o prolongamento do TTPa o principal indicativo de deficiência de fatores da via intrínseca,



incluindo o fator IX (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020). A partir desses resultados, o biomédico direciona a investigação para ensaios confirmatórios, como a dosagem específica do fator IX, que quantifica a sua atividade plasmática e define o grau de severidade da hemofilia.

Além da análise funcional, a aplicação prática dos conhecimentos biomédicos envolve o uso de técnicas avançadas de biologia molecular para a identificação de mutações no gene F9, responsável pela produção do fator IX (NCBI, 2023). Essa abordagem permite não apenas confirmar o diagnóstico, mas também realizar o rastreamento genético de familiares, identificar mulheres portadoras e orientar o aconselhamento genético, reduzindo o risco de novos casos na linhagem familiar (SCIELO, 2020).

O biomédico também atua na avaliação da resposta terapêutica, por meio da dosagem periódica do fator IX em pacientes sob tratamento profilático ou sob reposição em situações agudas. A interpretação dos resultados é essencial para ajustar a dose de concentrados do fator e garantir a eficácia do tratamento, evitando tanto episódios hemorrágicos quanto complicações por excesso de reposição (REDALYC, 2020).

Outro campo de aplicação prática relevante é a detecção de inibidores contra o fator IX, realizada através do teste de Bethesda, que quantifica anticorpos neutralizantes desenvolvidos após exposição ao fator administrado. Esse teste requer domínio técnico e rigor metodológico, uma vez que pequenas variações nos procedimentos laboratoriais podem alterar significativamente a interpretação dos resultados (PFIZER, 2022).

O exercício da profissão biomédica também exige atenção às etapas pré-analíticas, analíticas e pós-analíticas do processo laboratorial, garantindo a qualidade e a reproduzibilidade dos resultados. O biomédico deve assegurar o controle de qualidade interno e externo, calibrar equipamentos, padronizar reagentes e seguir protocolos técnicos conforme as normas vigentes de biossegurança e boas práticas laboratoriais (BRASIL, 2020).

No contexto clínico, os conhecimentos biomédicos são aplicados de forma interdisciplinar, em cooperação com médicos hematologistas, enfermeiros e farmacêuticos, promovendo um cuidado integrado e centrado no paciente. A integração entre o raciocínio clínico e laboratorial é essencial para compreender o impacto da deficiência do fator IX e orientar a tomada de decisões terapêuticas baseadas em evidências (REVISTA MÉDICA DO PARANÁ, 2020).

Além disso, o biomédico tem papel ativo na educação em saúde, auxiliando pacientes e familiares na compreensão da doença, da importância do tratamento contínuo e da adesão ao acompanhamento laboratorial. Essa atuação contribui para reduzir complicações e melhora significativamente a qualidade de vida do paciente hemofílico, alinhando o conhecimento técnico-científico à prática humanizada (SCIELO, 2020).

A aplicação prática dos conhecimentos biomédicos na Hemofilia B, portanto, ultrapassa a execução técnica dos exames. Envolve a análise crítica dos resultados, a



integração multidisciplinar e o comprometimento ético e científico com a segurança e o bem-estar do paciente. A atuação do biomédico, pautada em evidências e na constante atualização científica, é determinante para garantir diagnósticos precisos, tratamentos eficazes e avanços contínuos na atenção à saúde de indivíduos com coagulopatias hereditárias.

3.6 Relato de caso clínico

Meu nome é Miguel, tenho 20 anos e convivo desde bebê com a hemofilia B grave, uma condição rara que aprendi a entender e enfrentar dia após dia. Minha história começou quando eu tinha apenas quatro meses de vida. Nessa época, minha mãe percebeu que eu estava com vários hematomas pelo corpo, especialmente nas pernas, mesmo sem ter sofrido quedas ou machucados aparentes. Foi o início de uma jornada marcada por incertezas, desafios e muita fé. Meus pais me levaram ao pediatra, que logo encaminhou para um hematologista. Na minha cidade (Rio Verde – Goiás), não havia estrutura para realizar os exames necessários, e com a suspeita de leucemia, fomos encaminhados para Uberlândia, a 400 km de distância.

Em Uberlândia, fizeram a coleta de sangue, mas o local da punção não parava de sangrar. Voltamos para Rio Verde e o sangramento continuou, meu quadro piorou, e precisei ser levado novamente ao hospital. Por conta da gravidade, os médicos decidiram me encaminhar para Goiânia, a capital, a 220 km de distância. Era noite, e não havia ambulância disponível. Meus pais conseguiram um carro emprestado, mas no meio do caminho o veículo quebrou. Eu já estava desacordado. Conseguiram uma carona até a cidade, e de lá um táxi até o hospital. Assim que chegamos, fui direto para a UTI, em coma, com um diagnóstico incerto e uma família desesperada. No hospital, foi descoberto que eu tinha desenvolvido síndrome compartimental no braço, devido ao acúmulo de sangue no local da punção. Os médicos precisaram drenar o sangue, e por muito pouco não perdi o braço. Após sete dias internado, finalmente veio o diagnóstico definitivo: hemofilia B grave. Para meus pais, foi um misto de alívio e medo. Alívio por finalmente saber o que eu tinha, mas medo do desconhecido. Depois de vinte dias, recebi alta, mas a nossa vida já havia mudado completamente. Voltamos para casa com uma nova realidade, um tratamento contínuo e um caminho longo pela frente. Tudo era novidade, as orientações médicas, o uso do fator, os cuidados diários e o medo constante de sangramentos. Ainda não tínhamos ideia de como lidar com tudo aquilo, mas aprendemos que amor, paciência e união seriam nossas principais ferramentas.

Minha infância foi muito diferente das outras crianças. Qualquer queda, batida ou movimento brusco podia causar um sangramento interno. Lembro que um dos primeiros episódios graves aconteceu depois de uma vacina. O local começou a inchar e sangrar, e precisei ser internado. Foi nessa época que tive novamente síndrome compartimental, entrei em coma e quase perdi o braço. Ainda pequeno, precisei lidar com dor, internações e o medo da minha mãe e irmã, que não desgrudavam de mim.

Com o tempo, vieram outros episódios. Uma pisada no pé, uma queda que quebrou um dente, um sangramento no intestino que me levou novamente para a UTI. Cada sangramento era um susto, uma corrida contra o tempo. A distância até Goiânia é desafio à parte. Muitas vezes, não havia ambulância disponível, e precisávamos ir de



carro minha mãe dirigindo, meu pai segurando o soro, e eu no banco de trás sentindo dor. Em 2013, veio um novo desafio: o diagnóstico de inibidor. Isso significa que passei a não responder ao fator de coagulação (fator IX), o que complicou ainda mais o tratamento e aumentou o risco de sangramentos graves, e aumentou a quantidade de sangramentos

Comecei a ter sangramentos nos joelhos, principalmente no direito. A cada sangramento, a dor aumentava, e o movimento diminuía. Ainda assim, minha mãe e minha irmã se esforçaram para que eu tivesse uma infância o mais normal possível. Elas me ensinaram a sorrir mesmo com dor, a brincar sentado, a me distrair com filmes e jogos. E, mais do que tudo, a acreditar que eu podia vencer, mesmo que o caminho fosse difícil.

A adolescência foi marcada por um aumento nas complicações. Os sangramentos ficaram mais frequentes, e o tratamento se tornou mais intenso. Tinha dificuldade para andar e o uso da cadeira de rodas passou a fazer parte da minha rotina. Mesmo assim, nunca deixei de sonhar. Fiz a radiossinoviortese no Rio de Janeiro, um tratamento para tentar reduzir os sangramentos nas articulações. O procedimento deu certo por um tempo, mas depois o sangramento voltou, e o joelho direito começou a doer ainda mais. Em abril, senti a pior dor da minha vida. Fomos de carro até Goiânia e, ao chegar, precisei ser internado. Fizeram uma punção no joelho, mas deu errado, e o quadro piorou.

Os médicos decidiram que eu precisaria passar por uma cirurgia. Foi uma das experiências mais difíceis da minha vida. A cirurgia durou seis horas, e todos estavam apreensivos. Quando terminou, o alívio tomou conta tudo havia corrido bem. Porém, dez dias depois, durante um curativo, os pontos abriram e começou um sangramento intenso. Fui levado às pressas para o centro cirúrgico, e foi diagnosticada necrose no joelho, impossibilitando o fechamento imediato da ferida. Foram dezenas de curativos, alguns com anestesia, além de transfusões e reposições de fator. Foram dias de medo, dor e superação.

No total de dias no Hospital Ortopédico de Goiânia, fiquei 99 dias internado. Durante esse período, precisei passar por 21 procedimentos cirúrgicos no centro cirúrgico. A equipe médica e de enfermagem foi extremamente humana, permitindo a presença da minha família, primos e amigos. Levaram videogame e filmes para tentar amenizar a dor e o medo. Fiz sessões de oxigenoterapia hiperbárica (foram 45 no total) e depois iniciei o curativo a vácuo. Aos poucos, o ferimento foi fechando, e eu comecei a me recuperar.

Quando finalmente pude voltar pra casa, ainda tinha o joelho aberto, e minha irmã que é enfermeira fazia todos os curativos com amor e dedicação.

A recuperação foi longa e dolorosa, não apenas fisicamente, mas também emocionalmente. Eu só consegui olhar minha cicatriz pela primeira vez um ano depois. Foi um momento muito marcante. Cada passo que dei depois disso foi comemorado como uma vitória. No entanto, o joelho bom acabou se tornando o novo problema, pois começou a sofrer sangramentos também. Fiquei um tempo andando novamente, mas logo precisei voltar para a cadeira. Fiz bloqueio de nervos nos joelhos e até nos ombros,



na tentativa de aliviar a dor. No joelho funcionou por um tempo, me dando seis meses sem sangramentos. No ombro, infelizmente, o procedimento não teve o mesmo resultado.

Minha rotina nunca foi fácil, mas encontrei apoio em pessoas incríveis. Moro com minha mãe, minha avó e a cachorrinha da minha irmã, e sempre tivemos uma relação muito próxima. Também sempre contei com o apoio da minha irmã, que se tornou uma das pessoas mais importantes da minha vida. Na escola, enfrentei muitos desafios. Faltava com frequência por causa das internações, e nunca pude participar das aulas de educação física ou do recreio. Mesmo assim, sempre me dediquei. A escola compreendia minha situação, e os professores me permitiam fazer as provas em casa. Apesar das limitações físicas, sempre fui muito curioso e interessado nos estudos. Acredito que o conhecimento também é uma forma de tratamento.

Minha mãe e minha irmã sempre estiveram comigo em todas as consultas e viagens para Goiânia. São 220 km de distância, e fazemos esse percurso mensal ou quinzenalmente. Tentei fazer fisioterapia, mas cada tentativa resultava em novos sangramentos. Foi recomendado que eu fizesse exercícios na água, então minha família construiu uma

piscina em casa. Isso me ajudou muito, mesmo que nem sempre consiga entrar, pois as dores às vezes são intensas. Ainda assim, encontrar pequenos momentos de bem-estar é essencial.

Durante o tratamento, utilizei diferentes fatores: inicialmente o Feiba, mas em fevereiro de 2023 tive uma reação alérgica grave, precisando ser levado ao hospital. Desde então, passei a usar o NovoSeven, aplicado todos os dias ou em dias alternados. Quem aplica o fator é uma enfermeira que vem até minha casa, mas por muito tempo era minha irmã quem fazia as aplicações. O maior desafio hoje é o acesso venoso, pois as veias estão muito comprometidas. Apesar das dificuldades, sigo com esperança. Tenho fé de que novos medicamentos possam chegar (os fatores subcutâneos) que durem mais tempo e ofereçam mais qualidade de vida.

Mesmo com as dores e limitações, busco manter uma rotina de leveza. Gosto de assistir filmes, acompanhar futebol, e escutar música sertaneja. Minha irmã criou o perfil “Convivendo com a Hemofilia”, para conscientizar e apoiar outras famílias que enfrentam a mesma condição. Acredito que compartilhar conhecimento salva vidas, e por isso sigo falando, escrevendo e inspirando.

Em 2023, vivi um dos momentos mais especiais da minha vida. Fui convidado a participar da série Viver é Raro, que conta histórias de pessoas com doenças raras. No sétimo episódio, compartilhei como é conviver com a hemofilia. Viajei para São Paulo para assistir à pré-estreia, junto com minha irmã visitei o Morumbi, e vivi experiências incríveis. Mesmo estando na cadeira de rodas, foi o melhor momento da minha vida. Era como se toda a dor tivesse valido a pena por aquele reconhecimento, por poder representar tantas pessoas que vivem o mesmo que eu.

Mas nem tudo foi alegria. Em agosto de 2023, comecei a sentir fortes dores de cabeça. Achei que fosse apenas uma gripe, mas com o passar dos dias a dor ficou



insuportável. Fui ao hospital, e o médico disse que era anemia. Voltei pra casa, mas a dor piorou. Minha mãe estava com o pé quebrado, e minha irmã saiu do trabalho para me levar de volta ao hospital. Descobriram que era um sangramento na cabeça. Fui levado para a UTI e transferido de ambulância para Goiânia. Foram dias difíceis, lutando para conseguir vaga e acesso venoso. Fiquei nove dias na UTI e mais uma semana internado. Quando recebi alta, ainda sentia dores por três meses, mas sobrevivi mais uma vez.

Pouco depois desse sangramento, tive outro momento marcante: minha formatura. Apesar de tudo, participei, dancei com minha mãe, irmã e prima, e foi um dia de pura felicidade. Mas uma semana depois, no dia 12 de dezembro, minha vida mudou completamente. Naquela manhã, a enfermeira veio aplicar o fator. Minha irmã ajudou a preparar o material, arrumou o café, separou meu remédio e escreveu uma frase no quadro. Conversamos, brincamos e demos risada. Ela saiu para o trabalho como todos os dias e no trabalho, teve um AVC. E foi embora. A pessoa mais importante da minha vida, minha irmã, minha amiga, minha parceira, minha força, se foi.

Foi o dia mais difícil da minha vida. Parte de mim foi com ela. Mas também foi ela quem me ensinou a nunca desistir, a sorrir mesmo com dor, a seguir lutando. Hoje, quando falo sobre minha história, falo por minha irmã e mãe. Continuo com o mesmo propósito: inspirar, conscientizar e mostrar que “informação também trata”. A hemofilia faz parte de mim, mas não me define. Eu sigo acreditando na ciência, na fé e na força de quem nunca desiste. Porque viver é raro e cada dia que eu levanto, mesmo com dor, é uma vitória.

Quando completou 6 meses do falecimento da minha irmã , 12 de junho, ainda estava pensando muito na minha irmã , me deu convulsão e quebrei o cotovelo, fêmur e joelho ambos do lado esquerdo , coloquei prótese no fêmur e joelho esquerdo, fiquei um mês internado, cheguei a ficar na UTI em estado grave, mais estou tentando superar, atualmente estou na cadeira de rodas, minha mãe é muito importante, me ajuda muito, hoje minha mãe é a maior inspiração

Forma de tratamento: Atualmente tomo o NovoSeven em dias alternativos, posso um inibidor alto que aumenta a frequência de sangramento, tomo o fator na veia, minha mãe paga uma enfermeira para realizar a medicação, pois sou ruim de veia, quando estou com sangramento tomo o fator todos os dias e quando é um sangramento com uma dor muita forte, sou internado normalmente em Goiânia e tomo o fator em 3 em 3 horas. Meu tratamento é em Goiânia, 220 km da minha cidade, vou no mínimo uma vez por mês em Goiânia.

Quando estou com uma dor fraca tomo o dipirona, quando estou com dor moderada ou grande tomo o paco, e quando a dor está muito grande em um nível de escala de 0 a 10, a dor chega 9 tomo uma morfina.

Considerações finais

O presente trabalho evidenciou que o diagnóstico laboratorial desempenha um papel central na identificação, classificação e acompanhamento da Hemofilia B,



Relevância do diagnóstico laboratorial e aplicação prática em um relato de caso de Hemofilia B

especialmente em casos clínicos que exigem precisão e agilidade para garantir uma conduta terapêutica eficaz. Por meio do relato de caso analisado, foi possível demonstrar como a integração entre sinais clínicos, histórico familiar e exames específicos — como o Tempo de Tromboplastina Parcial Ativada (TTPA), dosagem do Fator IX e testes complementares — constitui a base para um diagnóstico seguro e fundamentado.

A análise reforça que a atuação do profissional biomédico é indispensável nesse processo, uma vez que sua expertise técnica contribui diretamente para a correta interpretação dos resultados e para a comunicação adequada com a equipe multiprofissional. A acurácia dos métodos laboratoriais não apenas confirma a presença da coagulopatia, mas também orienta o prognóstico, a definição da gravidade e o manejo contínuo do paciente.

Além disso, o estudo evidenciou que o diagnóstico laboratorial ultrapassa a função de confirmar uma doença, assumindo um papel ativo na prevenção de complicações hemorrágicas, no monitoramento terapêutico e na melhoria da qualidade de vida do indivíduo afetado. A utilização do relato de caso permitiu contextualizar a teoria na prática, tornando possível compreender a importância real do laboratório na trajetória do paciente.

Referências Bibliográficas

ARUP LABORATORIES. *Hemophilia B: Factor IX Testing*. 2024. Disponível em: <https://arupconsult.com>. Acesso em: 13/11/2025.

DOWLING, N. F. et al. Genetic testing in hemophilia: current practices and recommendations. *Blood Advances*, 2021.

MEDSCAPE. *Hemophilia B Workup: Laboratory Studies*. 2023. Disponível em: <https://www.medscape.com>. Acesso em: 12/11/2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Hemofilia: Manual e Diretrizes*. Brasília, 2022.

ODNOCZKO, M.; MALARCZYK, K.; ADAMIEC, R. Functional and quantitative deficiencies in Factor IX: laboratory approaches. *Clinical Hematology Review*, 2022.

THE MOLECULAR BASIS OF FIX DEFICIENCY. Molecular mechanisms of Factor IX mutations. *Journal of Coagulation Disorders*, 2023.

VENCESLÁ, A. et al. Genetic analysis of F9 mutations in hemophilia B. *Haematologica*, 2007.

WHITE, G. C.; ROSENFIELD, S.; ALMEIDA, M. Clinical presentation and management of hemophilia B. *International Journal of Hematology*, 2021.

WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA. *Guidelines for the Management of Hemophilia*. Montréal: WFH, 2012.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. *Guidelines on Hemophilia and Other Inherited Bleeding Disorders*. Geneva: WHO, 2020.

WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA. *Annual Global Survey 2024*. Montréal: WFH, 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Perfil das Coagulopatias Hereditárias no Brasil – 2023*. Brasília: MS, 2023.



BRASIL. Ministério da Saúde. Conselho Nacional de Saúde. Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012. Dispõe sobre diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos. Brasília, 2012. Disponível em: <https://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>. Acesso em: 29/10/2025.

SCIELO. Scientific Electronic Library Online. Disponível em: <https://scielo.org>. Acesso em: 29/10/2025.

PUBMED. National Library of Medicine. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov>. Acesso em: 12/10/2025.

LILACS. Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde. Disponível em: <https://lilacs.bvsalud.org>. Acesso em: 15/10/2025.

GOOGLE SCHOLAR. Google Acadêmico. Disponível em: <https://scholar.google.com>. Acesso em: 27/10/2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Manual de Hemofilia. Brasília: Ministério da Saúde, 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Diretrizes e boas práticas laboratoriais: procedimentos pré-analíticos, analíticos e pós-analíticos. Brasília, 2020.

NCBI – NATIONAL CENTER FOR BIOTECHNOLOGY INFORMATION. Factor IX deficiency – Hemophilia B. Bethesda, 2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/>. Acesso em: 11/11/2025.

PFIZER. Hemofilia B: aspectos gerais, diagnóstico e tratamento. Relatório Técnico Pfizer, 2022.

REVISTA MÉDICA DO PARANÁ. Distúrbios hemorrágicos hereditários: diagnóstico e condutas laboratoriais. Revista Médica do Paraná, v. 78, n. 2, 2020.

SCIELO. Publicações científicas sobre hemofilia B: manifestações clínicas, diagnóstico e terapias. SciELO Brasil, 2020. Disponível em: <https://www.scielo.br/>. Acesso em: 10/11/2025.

REDALYC. Coagulopatias hereditárias no Brasil: desafios diagnósticos e epidemiológicos. Redalyc, 2020.

WORLD FEDERATION OF HEMOPHILIA – WFH. Annual Global Survey 2023. Montréal: WFH, 2023.



Editorial

Editor-chefe:

Vicente de Paulo Augusto de Oliveira Júnior
Centro Universitário Fanor Wyden
vicente.augusto@wyden.edu.br

Editora responsável:

Ozângela de Arruda Silva
Centro Universitário Fanor Wyden
ozangela.arruda@wyden.edu.br

Autor(es):

André Ponciano da Silva
Centro Universitário Fanor Wyden
conteudos.facu@gmail.com

Contribuição: *Investigação, escrita e desenvolvimento do texto.*

Natássia Albuquerque Ribeiro
Centro Universitário Fanor Wyden
natassia.ribeiro@professores.unifanor.edu.br

Contribuição: *Investigação, orientação, escrita e desenvolvimento do texto.*

Submetido em: 26.11.2025

Aprovado em: 27.12.2025

Publicado em: 27.12.2025

DOI: 10.5281/zenodo.18090848

Financiamento: N/A

Como citar este trabalho:

SILVA, André Ponciano da; RIBEIRO, Natássia Albuquerque. RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL E APLICAÇÃO PRÁTICA EM UM RELATO DE CASO DE HEMOFILIA B. *Duna: Revista Multidisciplinar de Inovação e Práticas de Ensino*, [S. l.], p. 175-193, 2025. DOI:

10.5281/zenodo.18090848. Disponível em: <https://wyden.periodicoscientificos.com.br/index.php/jornadacientifica/article/view/1170>. Acesso em: 29 dez. 2025. (ABNT)

Silva, A. P. da, & Ribeiro, N. A. (2025). RELEVÂNCIA DO DIAGNÓSTICO LABORATORIAL E APLICAÇÃO PRÁTICA EM UM RELATO DE CASO DE HEMOFILIA B. *Duna: Revista Multidisciplinar De Inovação E Práticas De Ensino*, 175-193. <https://doi.org/10.5281/zenodo.18090848> (APA)



© 2025 Duna – Revista Multidisciplinar de Inovação e Práticas de Ensino.
Centro Universitário Fanor Wyden – UniFanor Wyden. Este trabalho está licenciado sob uma licença Creative Commons Atribuição - Não comercial - Compartilhar 4.0 Internacional CC-BY NC 4.0 Internacional).

