

549

TROMBASTENIA DE GLANZMANN: RELATO DE CASO

A.C. Coletti^a, I.C.O. Hegg^a, M. Pizza^a, M.L. Borsato^a, P. Bruniera^a, S. Fortier^b, S.M. Luporini^a

^a Onco-Hematologia Pediátrica, Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

^b Hematologia Clínica, Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Trombastenia de Glanzmann (TG) é um distúrbio hemorrágico hereditário autossômico recessivo muito raro, caracterizado por defeito da agregação plaquetária e ausência ou diminuição da retração do coágulo. Estas anormalidades estão relacionadas a alterações quantitativas ou qualitativas do receptor do fibrinogênio na superfície plaquetária – complexo glicoproteína GPIIb/IIIa (integrina α IIb β 3). Episódios de sangramento são variáveis e podem ser severos e imprevisíveis. **Relato de caso:** sexo feminino, 4 a., PNT, AIG. Pais não consanguíneos. Nega história de doenças hemorrágicas em familiares. Primeiro episódio de sangramento aos 3 meses em local da aplicação de vacina e apresentava plaquetopenia (85.000/ μ L). Mielograma - normocelular. S Mega: hiper celular e hipoplaquetogênica - sugestivo de Trombocitopenia Imunológica. Normalização da contagem após um ano. Evoluiu com gengivorragia, epistaxe. Iniciou investigação para síndromes hemorrágicas familiares. Tempo de sangramento alongado (TS 17.3 min) com TP e TTPa normais. Teste de agregação plaquetária induzida por agonistas – resultou em ausência de agregação (ADP e colágeno), hipogregação acentuada (adrenalina e ácido aracdônico) e hipogregação moderada com ristocetina na concentração 1.2 mg/mL e normal em 0.5 mg/mL). FvW 77% e FVIIIc - 140%. Citometria de Fluxo – plaquetas em número e morfologia normais. Imunofenotipagem utilizando anticorpo anti-CD41, anti-CD61 e anti-CD42b. Presença de 99.5% das plaquetas com marcação negativa para CD41 e CD61 - Trombastenia de Glanzmann. Paciente foi internada recentemente com quadro de hematêmese - recebeu ácido tranexâmico, infusão de concentrado de hemácias e plaquetas, com rápido restabelecimento. EDA: gastrite erosiva moderada de corpo com sinais de sangramento pregresso. Úlcera gástrica - A2 Sakita. Coágulos esparsos em esôfago e estômago. Segue com quadro de equimoses e petéquias. **Discussão:** A deficiente agregação plaquetária tem como consequência um distúrbio hemorrágico de gravidade variável. As manifestações clínicas são limitadas a sangramento, que é principalmente mucocutâneo: púrpura cutânea com traumas leves, epistaxe, menorragia. Hemorragia gastrointestinal, hematúria, hemartrose e hemorragia intracraniana são pouco frequentes, mas potencialmente graves. Avaliação diagnóstica caracteriza-se por: morfologia e contagem plaquetária normais; prolongamento TS, com TP e TTPa normais; agregação plaquetária ausente na presença de agonistas (Epinefrina, Colágeno, Ácido araquidônico, Adenosina difosfato/ADP) e normal em resposta à ristocetina; com ausência de expressão de CD41 e CD61 (complexo GPIIb/IIIa) à



Citometria de Fluxo. O tratamento deve ser individualizado conforme a gravidade clínica: medidas de hemostasia local (compressão, aplicação tópica de trombina, tamponamento nasal); antifibrinolíticos; transfusão plaquetária; Fator VII recombinante ativado, recomendado para profilaxia e tratamento da hemorragia. **Conclusão:** O diagnóstico precoce em casos de síndromes hemorrágicas é importante para estabelecer conduta adequada para profilaxia de sangramentos anormais em procedimentos de risco, para tratamento correto diante de graves hemorragias e profilaxia de manutenção para evitar sangramentos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.551>

550

TROMBOCITOPENIA E DOENÇA INFLAMATÓRIA INTESTINAL IMUNE ASSOCIADAS À SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH

A.C. Coletti^a, C.B. Neufeld^b, M.S. Toporovski^b, I.C.O. Hegg^a, M. Pizza^a, M.L. Borsato^a, P. Bruniera^a, J.F. Fernandes^c, S.M. Luporini^a

^a Onco-Hematologia Pediátrica, Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

^b Gastroenterologia Pediátrica, Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

^c Instituto de Tratamento do Câncer Infantil (ITACI), Hospital das Clínicas, Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo (HCFMUSP), São Paulo, SP, Brasil

Introdução: Síndrome de Wiskott-Aldrich (WAS) é uma rara imunodeficiência primária de herança recessiva ligada ao cr X. Cursa com microtrombocitopenia, eczema, infecções recorrentes e risco aumentado de doenças autoimunes e neoplasias. Causada por mutações no gene WAS, que codifica a proteína WASp, presente em células hematopoiéticas e que desempenha importante papel na reorganização do citoesqueleto de actina e sinalização celular. Mutações no gene WAS podem ter vários efeitos sobre o nível de expressão da proteína que se correlaciona com a gravidade de doença. **Relato do caso:** Masculino, 1.6 a., RNT, AIG. Pais não consanguíneos. Antecedente de tio materno com óbito aos 8 m com síndrome hemorrágica (sangramentos intestinais) e plaquetopenia. Paciente iniciou episódios de sangramentos intestinais e plaquetopenia no primeiro mês de vida. Mielograma aos 2m – normocelular. S Mega – Hipocelular. Mielograma aos 9m – normocelular. S Mega: Discretamente hiper celular. Tamanho normal das plaquetas em esfregaço sp. Manteve plaquetas 30.000/mm³ e recebia gamaglobulina se contagem < 10.000/ μ L, com resposta parcial. Avaliações endoscópicas e AP de biópsias – intensas lesões inflamatórias em duodeno e cólons de características autoimunes. Iniciado Prednisona, Azatioprina e Infiximabe. Melhora progressiva do quadro intestinal e estabilização contagens plaquetárias (20.000 – 30.000/ μ L). Diagnóstico de Trombocitopenia e Enterocolite Inflamatória Autoimune. Investigação molecular para

