

isoladamente. Deve-se atentar ao fato de que pode não haver história familiar de hemofilia e que casos mais graves podem evoluir com hemorragias intracranianas maciças, podendo levar até ao óbito. Cabe ressaltar que ainda se faz necessária a adoção de novas estratégias de saúde pública a fim de que o processo de regulação para os centros de referência se torne mais ágil e efetivo.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.592>

PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA TROMBÓTICA CONGÊNITA: RELATO DE CASO

RCS Amaral, ARC Silva

Hospital Universitário Professor Alberto Antunes
(HUPAA/UFAL), Maceio, AL, Brasil

Objetivo: Relatar o caso de uma criança portadora de Púrpura Trombocitopênica Trombótica (PTT) congênita, cujo diagnóstico foi realizado por uma apresentação clínica inespecífica e baseado em critérios laboratoriais que possibilitaram um tratamento rápido, acurado e eficaz, sendo a patologia posteriormente confirmada através de teste genético. O foco do estudo centrou-se na busca de elementos que permitissem uma descrição detalhada de sinais e sintomas relativos à PTT congênita, afim de descrever o quadro clínico, a confirmação diagnóstica e a terapêutica utilizada. **Material e método:** As informações foram obtidas por meio da coleta dos dados através da análise de prontuário de forma retrospectiva. **Resultados:** Paciente com 2 anos, sexo feminino, com queixas de adinamia, febre, tosse, coriza e hematúria, sendo hospitalizada para investigação clínica. Evoluiu com equimoses em membros inferiores e intensa mialgia, além de conjuntivite e petéquias difusas. Constatou-se a presença de bicitopenia, as custas de anemia e plaquetopenia, presença de esquizócitos no sangue periférico, aumento da desidrogenase láctica, disfunção renal e coombs direto e indireto negativos. Diante disso iniciou-se a investigação para PTT, havendo solicitação de teste genético da protease ADAMTS-13 e do anticorpo inibidor para confirmação diagnóstica. Foi realizado tratamento empírico com transfusão de plasma fresco, com base em critérios clínicos e laboratoriais, por 20 dias até completa remissão sintomatológica. Além disso, implementou-se o uso de anti-hipertensivo devido ao aumento da pressão arterial. Houve uma boa resposta ao tratamento e, desde então, está em acompanhamento ambulatorial, sem relatos de recidivas ou de necessidade de novas transfusões de plasma. O teste genético foi confirmatório: Atividade da Protease do Fator de Von Willebrand – ADAMTS-13: < 5; e ADAMTS-13 anticorpo inibidor: negativo. Desta forma concluiu-se que se tratou da forma mais rara de PTT, a forma congênita ou hereditária. **Discussão:** Em virtude da complexidade para chegar ao diagnóstico definitivo da enfermidade, a hipótese levantada inicialmente de PTT, independentemente da etiologia, a partir da exclusão de outras causas clínicas é crucial para um bom prognóstico decorrente da intervenção oportuna. O tratamento de primeira linha na PTT congênita é a administração de plasma fresco congelado até melhora laboratorial e clínica e na PTT adquirida é a plasmáfereze e uso de corticoides. No

caso descrito, a criança muito nova nos levou a pensar em causa hereditária e o plasma foi usado empiricamente tendo resposta clínica e laboratorial completas. A longo prazo, os sobreviventes desta enfermidade podem enfrentar recorrência de episódios de PTT, doenças cardiovasculares, hipertensão, doença vascular encefálica, depressão, eventos pós-traumáticos, comprometimento da qualidade de vida, déficit cognitivo e desfechos gestacionais desfavoráveis. Entretanto, ainda não houve evidências de complicações graves decorrentes desta patologia a curto prazo na criança deste relato, porém houve evolução para hipertensão arterial. A causa da hipertensão arterial na PTT ainda não está totalmente esclarecida, no caso em questão a criança não evoluiu com insuficiência renal, mas é provável que teve algum grau de disfunção orgânica renal e ou cardiovascular que levou a hipertensão arterial sistêmica como sequela. **Conclusão:** Conclui-se que mesmo diante do quadro sintomatológico inespecífico, a partir de critério clínico-laboratorial é possível iniciar intervenção precoce, no intuito de obter melhora clínica e seguir-se com a investigação mais acurada para estabelecer o diagnóstico de PTT e manter um acompanhamento rigoroso através de exames laboratoriais e exames físicos ao longo da vida, a fim de implementar a terapêutica adequada conforme recidivas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2022.09.593>

QUALIDADE DE VIDA DE UM PACIENTE PEDIÁTRICO COM HEMOFILIA A GRAVE- DOIS ANOS DE EMICIZUMABE

CFG Costa

Consultório Particular, Salvador, BA, Brasil

Introdução: Hemofilia A é considerada uma patologia rara com gravidade e manifestação clínica variável, cujo tratamento e prevenção de sangramentos estão evoluindo exponencialmente nos últimos 20 anos. A expectativa de vida aumentou desde o advento da profilaxia e os estudos sobre comodidade posológica, acesso e custos tem sido divulgados. **Objetivo:** Demonstrar a eficácia e real valor de nova tecnologia para profilaxia em paciente portador de Hemofilia A grave, analisando ausência de sangramento, redução do nível de estresse relacionado às infusões venosas e melhora da qualidade de vida global da família. **Material e métodos:** História clínica do paciente desde o diagnóstico, intercorrências, profilaxia com fator recombinante e emicizumabe com análise da mudança da vida do paciente e seus pais. **Descrição do caso:** Paciente, sexo masculino, 9 anos, nascido prematuro extremo, apresentou hemorragia grave na inserção de cateter umbilical, digestiva e na cirurgia de ligadura de canal arterial, com Tempo de Tromboplastina Parcial ativado (TTPa) prolongado e tratamento inicial com crioprecipitado, plasma e complexo protrombinico. Aos 2 meses, avaliado por hematopediatra, obteve o diagnóstico de Hemofilia A grave, sem histórico familiar de coagulopatias. Ainda internado, foi cadastrado no hemocentro e indicada profilaxia com fator VIII recombinante. As intercorrências mais frequentes ocorreram a partir de 8 meses ao engatinhar e a preocupação dos