

^b Centro de Hematologia e Hemoterapia
(Hemocentro), Universidade Estadual de Campinas
(UNICAMP), Campinas, SP, Brasil

Objetivo: Relatar o caso de dois pacientes irmãos, portadores de Trombastenia de Glanzmann (TG), cujo métodos diagnósticos apresentaram resultados divergentes. **Métodos:** As informações foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com os pacientes, pesquisa de métodos diagnósticos e revisão da literatura. **Resultados:** Paciente A) Feminino, 28 anos com anemia grave (Hb = 5 g/dL), contagem plaquetária normal (367.000/mm³). Coagulograma: Relação dos Tempos: 0.95, TTPa: (28.3seg), INR: (1.14) TP: (15.8seg), AE (95 %) e fibrinogênio (4,88 g/dL). Citometria de Fluxo: CD41A (96%) CD42B (97%), CD61 (96%). Agregação Plaquetária: Ausência de Agregação com Adrenalina, ADP e colágeno. Normoagregante com Ristocetina. Sorologias não reagentes. Perfil sangrante. Politransfundida (CH, Plasma e Plaquetas). Paciente B) Masculino, 35 anos, com anemia (Hb = 6,6) e plaquetopenia (98.000/mm³). Coagulograma: Relação dos Tempos: (1.08), TTPa: (32.1seg), INR: (1.30), TP: (17.8seg), AE (88 %) e fibrinogênio (2,88 g/dL). Citometria de Fluxo: CD41A - (98,6%), CD42B (96,8%), CD61 (99%). Agregação Plaquetária: Ausência de Agregação com ADP, Hipoagregante com Adrenalina e Colágeno. Normoagregante com Ristocetina. Sorologias não reagentes. Não tem perfil sangrante, mas já recebeu transfusão de CH e plaquetas. Possui alteração em pele, mãos e região obicular de aspecto esclerodérmico. Em ambos, os sangramentos ocorreram predominantemente na infância, porém anemia grave e a necessidade de transfusão foram frequentes ao longo da vida adulta. **Discussão:** A TG é uma doença autossômica recessiva da agregação plaquetária causada por defeitos quantitativos ou qualitativos nas integrinas α IIb e β 3. Essas integrinas são codificadas pelos genes ITGA2B e ITGB3 e formam a glicoproteína plaquetária (GP)IIb/IIIa, que atua como o principal receptor plaquetário para o fibrinogênio. O quadro clínico é variável depende da classificação dividida em: Tipo 1- Expressão plaquetária não detectável dos níveis da GP α IIb β 3. Provoca sangramento intenso com início na infância e agravamento durante o período da menarca. Tipo 2: Expressão plaquetária moderada (15 – 25%) dos níveis da GP α IIb β 3. Tipo 3 – Forma variante, caracterizada por níveis normais ou próximo ao normal da GP α IIb β 3, porém disfuncional. Observou-se que ambos os pacientes apresentam anemia grave, sem plaquetopenia importante. Os parâmetros citogenéticos e coagulométricos encontrados, representaram amostra de diagnóstico inicial incerto. A prevalência reduzida do subtipo Tipo 3 pode justificar a divergência dos resultados diagnósticos como descrito na literatura, e a ausência do dado pré-analítico NGS demonstram a importância deste exame. **Conclusão:** O estudo das doenças genéticas monogênicas é de grande importância para um maior entendimento das funções dos genes e desenvolvimento de drogas terapêuticas. A dificuldade de diagnóstico preciso, sobretudo nos países em desenvolvimento, em relação ao tipo III de TG, promove muitas incógnitas. Desta maneira, o estudo visa colaborar para a elaboração de uma rede de vigilância através da identificação dos genes que predispõe a complicações e que

podem estar associados a fatores de risco para sangramentos exuberantes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.904>

PTT HEREDITÁRIA EM ADULTO: RELATO DE CASO

IA Pessoa, AM Carvalho, MHFP Silva, MB Catto, PR Fonseca, AS Lima

Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de
Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo
(HCFMRPUSP), Ribeirão Preto, SP, Brasil

Objetivo: Descrever caso de paciente adulta com microangiopatia trombótica (MAT) que se revelou ao diagnóstico final como provável PTT hereditária (PTTh). **Material e métodos:** As informações deste trabalho foram obtidas por meio de revisão do prontuário, entrevista com a paciente e revisão da literatura. **Relato de caso:** Paciente do sexo feminino, 27 anos, transplantada renal há 20 anos por síndrome hemolítico-urêmica (SHU), estava em uso de micofenolato, tacrolimus e prednisona. Vinha evoluindo nos últimos anos com piora progressiva da função renal, sendo admitida em urgência dialítica. Tinha relato de há 15 dias ter apresentado episódio de gastroenterite. No hemograma inicial, apresentava Hb 6,5 g/dL, VCM 87fL, RDW 14,5% e plaquetas 23.000/mm³, série branca normal. Solicitado avaliação da hematologia devido suspeita de MAT. Na investigação, confirmado presença de anemia hemolítica Coombs negativo com 4 esquizócitos por campo na hematoscopia. Rastreamento infeccioso com PCR para EBV positivo, já afastado demais etiologias secundárias. Apresentava PLASMIC-score de baixo risco. Inicialmente aventada hipótese de recorrência de SHU, associado a componente infeccioso e medicamentoso, não podendo ainda descartar MAT mediada por complemento. Apesar do tratamento de suporte e suspensão da droga, paciente mantinha demanda transfusional com pouca melhora da bicitopenia. Após alguns dias, liberado resultado da atividade da ADAMTS13 < 0.2%, com dosagem de inibidor ausente. Considerando diagnóstico de PTTh, indicado teste terapêutico com plasma fresco congelado 10 mL/kg/dia com resolução completa das citopenias após 3 dias de reposição diária, seguida de dose quinzenal de manutenção. Solicitado pesquisa da mutação no gene da ADAMTS13. **Discussão:** A PTT é um tipo de MAT primária causada pela atividade ausente ou reduzida da ADAMTS13. A maioria dos casos possui etiologia imune, enquanto a PTT hereditária corresponde a menos de 5% dos casos. Consiste em um distúrbio autossômico recessivo causado por mutações no gene da ADAMTS13, existindo mais de 200 alterações descritas. Os pacientes podem ter sintomas ao nascimento ou permanecer assintomáticos por anos, manifestando a doença frente a gestação, libação alcoólica, infecção ou de forma espontânea. Diferentemente da forma imune, pacientes com PTTh possuem risco aumento de ataque isquêmico transitório na ausência de hemólise ou trombocitopenia, além de poderem apresentar lesão renal grave

por acúmulo gradual de trombozes na vasculatura renal. A atividade plasmática da ADAMTS13 <10 UI/dL é altamente específica para PTT, a ausência do inibidor e a deficiência grave desta protease durante a remissão são fatores que falam a favor de PTTh. O diagnóstico definitivo é firmado com sequenciamento genético. A infusão de plasma geralmente é suficiente para tratar episódios agudos, embora sejam apropriadas infusões profiláticas regulares para quadros recorrentes. **Conclusão:** Diferenciar as etiologias de MAT é um desafio devido à frequente sobreposição das características clínicas entre elas. Nesse contexto, a solicitação da atividade plasmática da ADAMTS13 e seu inibidor consiste em uma ferramenta essencial para a investigação. A PTTh, embora rara, pode ter evolução grave na ausência de terapia específica.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.905>

AValiação DO RISCO TROMBÓTICO RELACIONADO À ESPLENECTOMIA EM PACIENTES PORTADORES DE TROMBOCITOPENIA IMUNE

A Saldanha, E Okazaki, C Rothschild,
B Stefanello, P Prestes, V Rocha, P Villaça, F Orsi

Universidade de São Paulo (USP), São Paulo, SP,
Brasil

Objetivos: O objetivo deste estudo é avaliar se há aumento do risco trombótico em pacientes portadores de trombocitopenia imune (PTI), especialmente nos pacientes submetidos à esplenectomia. **Métodos:** Estudo de coorte, retrospectivo, unicêntrico, com pacientes acima de 18 anos diagnosticados com PTI e que foram atendidos entre os anos de 2005 e 2021. Foi realizada análise descritiva de dados demográficos e clínicos, além de descrição do desfecho através da frequência de trombose no grupo submetido à esplenectomia (expostos) e não submetido à esplenectomia (não expostos), pareados por sexo, idade e tempo de diagnóstico, com comparação entre esses valores. Foram excluídos os casos de PTI secundária doenças infecciosas, neoplasia, imunodeficiência comum variável ou lúpus eritematoso sistêmico. **Resultados:** Foram incluídos 152 pacientes não esplenectomizados e 90 pacientes esplenectomizados. Em ambos os grupos houve predominância de pacientes do sexo feminino (75.5% e 78%), com mediana de idade à admissão de 34 e 32 anos respectivamente. A presença de hipertensão arterial sistêmica foi mais frequente no grupo esplenectomizado (27.7% vs. 16.6% $p=0.032$). Não houve diferença estatística em relação à presença de anticorpos antifosfolípidos entre os dois grupos e foi encontrada uma maior tendência à presença de fator antinuclear no grupo não esplenectomizado (28% vs. 18.1%; $p=0.07$). Dos 242 pacientes, 226 (93%) necessitaram de ao menos uma linha de tratamento. Em relação ao desfecho, a trombose ocorreu em 13 pacientes esplenectomizados (14.4%) contra 7 pacientes não esplenectomizados (4.6%). Portanto, a esplenectomia aumentou em três vezes o risco de trombose (OR 3.6, 95% CI 1.3 – 9.1; $p=0.01$). Este risco permaneceu após ajuste para sexo, idade, presença de anticorpos antifosfolípidos e comorbidades. Dos 13 pacientes que apresentaram trombose no grupo esplenectomizado, houve predominância de tromboembolismo

venoso (TEV) em 53.7% dos pacientes e trombose esplênica em 38.4%, sendo que um paciente teve trombose arterial e venosa concomitantemente. Oito desses eventos foram considerados provocados, sendo 5 dos 13 eventos (38.5%) associados à esplenectomia (< 90 dias). A mediana de contagem plaquetária no momento da trombose foi de $172.000/\text{mm}^3$ (IQR 33.5 – 367). Já em relação ao grupo não esplenectomizado, sete (4.6%) pacientes apresentaram trombose, sendo cinco eventos venosos (71.4%) e dois eventos arteriais (28.6%). Houve maior prevalência de TEV (57%). A maioria dos eventos foi não provocado (71.4%) e a mediana de contagem plaquetária ao desenvolvimento de trombose foi de $184000/\text{mm}^3$ (IQR 60 – 295). **Discussão:** Na nossa coorte, foi encontrado que a esplenectomia aumenta em três vezes o risco de desenvolvimento de trombose. Nos últimos anos vem sendo descritos eventos trombóticos venosos e arteriais em pacientes portadores de PTI, entretanto a causa de hipercoagulabilidade destes pacientes ainda é desconhecida. Considera-se que a própria doença leva a um risco trombótico aumentado, em especial quando associada a alguns tratamentos, como esplenectomia, e a fatores pessoais, como presença de comorbidades cardiovasculares e anticorpos antifosfolípidos. **Conclusão:** A esplenectomia, apesar de ser um tratamento bem tolerado e com possibilidade de remissão duradoura da PTI à longo prazo, leva a um risco trombótico persistentemente aumentado em pacientes portadores de PTI.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.906>

RELATO DE CASO: MANIFESTAÇÃO DE EPISTAXE EM PACIENTE COM SÍNDROME DE BERNARD SOULIER

MA Souza^a, MAF Chaves^a, MF Barros^a,
BDR Campos^b, GE Dresch^b, DL Queiroz^b

^a Universidade Estadual do Oeste do Paraná
(UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

^b Hospital Universitário do Oeste do Paraná (HUOP),
Universidade Estadual do Oeste do Paraná
(UNIOESTE), Cascavel, PR, Brasil

A Síndrome de Bernard Soulier é uma condição hereditária rara, caracterizada por uma deficiência qualitativa e quantitativa das glicoproteínas de adesão plaquetária, resultando em plaquetas disfuncionais e consequente distúrbio de hemostasia. Apresenta-se clinicamente com sangramentos recorrentes como epistaxes, menorragia, melena e sangramento gengival, que podem levar a complicações graves. Este relato de caso descreve o atendimento de uma paciente com diagnóstico de Síndrome de Bernard Soulier em um Hospital Público no Oeste do Paraná. **Relato do caso:** LKSS, paciente do sexo feminino, 21 anos, deu entrada no pronto socorro do HUOP com queixa de epistaxe de moderada intensidade, a qual havia sido controlada com o uso de ácido tranexâmico, um agente hemostático. Ao exame físico, a paciente estava hemodinamicamente estável, apresentando um tampão nasal na narina esquerda, que havia sido inserido antes da sua chegada à emergência. Negou comorbidades e uso de medicações, exceto o uso de ácido tranexâmico para controlar as crises de sangramento e anticoncepcional injetável, que