

ANOMALIA DE MAY-HEGGLIN COMO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE MACROTROMBOCITOPENIA: RELATO DO DIAGNÓSTICO DE UMA FAMÍLIA

SM Luporini, FM Barbosa, P Bruniera, M Pizza, ML Borsato, TC Bortolheiro, ICO Hegg, NS Nakata, GS Rodrigues, LMG Coelho

Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

Introdução: A Anomalia de May-Hegglin (AMH) é uma rara condição genética autossômica dominante relacionada a mutações no gene MYH9 que codifica a cadeia pesada da mio-sina não muscular IIA (NMMHC-IIA). Esse defeito compõe um espectro de distúrbios além da AMH, como a Síndrome de Fechtner, Síndrome de Epstein e Síndrome de Sebastian. Essas doenças se caracterizam morfológicamente pela presença de plaquetopenia, macroplaquetose de inclusões citoplasmáticas basofílicas (Corpos Döhle) em neutrófilos. A depender do espectro clínico, os pacientes podem apresentar também falência renal, catarata e perda auditiva. **Relato de caso:** Paciente, 15 anos, sexo feminino, em acompanhamento hematológico desde os 3 anos de vida por trombocitopenia, a princípio considerada imune primária. Desde então, recebeu tratamentos direcionados a essa hipótese diagnóstica como pulsoterapia com corticóide, imunoglobulina e azatioprina. Apresentava baixa resposta, com manutenção de contagem média de plaquetas < 20.000 μ /L. Paciente com raros episódios hemorrágicos, mesmo com baixa contagem plaquetária. Perdeu seguimento por 2 anos, sem intercorrências no período. Ao retornar ao serviço, realizado mielograma com hiperplasia megacariocítica discreta, sem alterações morfológicas. Optado então, devido refratariedade por iniciar tratamento com Eltrombopague, com boa resposta clínica e níveis plaquetários dentro da normalidade. Alguns anos após retornar seguimento, pais foram redirecionados ao serviço com a irmã da paciente, de 9 anos, que também apresentava plaquetopenia identificada desde os 5 anos de idade, com contagem média de plaquetas < 100.000 μ /L e macroplaquetas. Tal fato, chamou atenção da equipe que realizou nova investigação de histórico familiar e obteve informação de que o pai e o avô das pacientes tinham histórico de plaquetopenia. Realizado hemograma do pai confirmando plaquetopenia. Devido a possível macrotrombocitopenia hereditária, optado por avaliação citológica de sangue periférico nos três familiares e identificado a presença de Corpos Döhle em neutrófilos, indicando o diagnóstico familiar de AMH. **Discussão:** A plaquetopenias apresentam, muitas vezes, um desafio diagnóstico e deve-se atentar para os diagnósticos diferenciais. Nos casos de macrotrombocitopenia, a AMH é diagnóstico diferencial considerável, elucidado pela citologia do sangue periférico, o que ratifica a importância desse exame na hematologia. Como exposto neste relato, na AMH, os pacientes em geral apresentam clínica hemorrágica frusta, muitas vezes incompatível com a contagem plaquetária, com sangramentos raros e leves. Isso acontece porque há um defeito na maturação e fragmentação megacariocítica, porém sem prejuízo à função plaquetária. Além disso, quando feita por contadores

automatizados a contagem de plaquetas pode estar subestimada. A herança dominante, aponta para a importância da história familiar, entretanto e cerca de 30% apresentam mutação de novo. De forma geral, esses pacientes podem ser tratados apenas sob demanda com atifibrinolítico e/ou transfusão de plaquetas. Há alguns casos na literatura semelhante ao relatado, com melhora da plaquetopenia com uso de Eltrombague. **Conclusão:** Apesar de rara, a AMH deve ser considerada no diagnóstico diferencial das macrotrombocitopenias. A suspeição e o diagnóstico precoce através da citologia do sangue periférico, são essenciais para evitar e reduzir o número de tratamentos inapropriados e consequentes riscos a esses pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2023.09.911>

HEMOSTASIA E PAREDE VASCULAR: TROMBOSE

INTEGRATING PHENOMENOLOGICAL MODELING AND MACHINE LEARNING FOR PATIENT-SPECIFIC PREDICTION OF RECURRENT VENOUS THROMBOEMBOLISM

MA Bannoud^a, TD Martins^b, JM Annichino-Bizzacchi^c, SAL Montalvão^c, RM Filho^a, MRW Maciel^a

^a Faculdade de Engenharia Química, Laboratório de Otimização, Projeto e Controle Avançado, Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil

^b Departamento de Engenharia Química, Instituto de Ciências Ambientais, Químicas e Farmacêuticas, Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), Diadema, SP, Brazil

^c Centro de Hematologia e Hemoterapia da Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brazil

Background: The prediction of Recurrent Venous Thromboembolism (RVTE) plays a crucial role in enhancing the prognosis of patients with coagulation disorders. In recent times, there has been a notable surge in studies focusing on developing scores based on machine learning models that utilize clinical data and blood counts as input. However, due to the inherent black-box nature of machine learning models, understanding the relationship between model features and the phenomenological aspects associated with blood clot formation and thrombosis has been challenging. To address this, incorporating mathematical modeling of blood coagulation alongside prediction techniques presents an alternative approach to improve both prediction accuracy and our understanding of the underlying phenomenological aspects. **Aims:** This study aimed to propose a patient-specific spatiotemporal phenomenological model for clot formation and utilize it to predict RVTE. **Methods:** A spatiotemporal model for blood clot formation was presented, encompassing convective, diffusive, reactive, and platelet aggregation effects. Blood flow was accurately modeled using Navier-Stokes equations, incorporating an additional term for flow resistance due to blood clot