

quais 11 evoluíram com hemorragia 1ª pós-parto, 12 pacientes com hemorragia 2ª e 2 necessitaram de histerectomia de emergência. Dessa forma, é necessária uma abordagem multidisciplinar junto a equipe de obstetrícia e de anestesia, visando o compactuar as melhores estratégias para minimizar os riscos de hemorragia pós-parto. **Conclusão:** Relatamos um caso de paciente com Síndrome de Bernard Soulier sem complicações no periparto.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.931>

DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DA TROMBOCITOPENIA COM AUSÊNCIA BILATERAL DE RÁDIO EM PACIENTE ADULTO: UM RELATO DE CASO

JVFA Cordeiro, VL Abreu, LB Saavedra,
CP Batista, LM Salla, GJ Almeida, ICR Diogo,
KG Frigotto, E Bruno-Riscarolli, VRGA Valviesse

Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro
(UNIRIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A síndrome da Trombocitopenia (TAR) é uma condição rara e com fisiopatogênese ainda não esclarecida completamente. A doença é associada à microdeleção da região proximal 1q21.1, cujo gene acometido é o RBM8A, além de possuir transmissão autossômica recessiva. Os principais traços dessa doença são a ausência ou hipoplasia radial bilateral com preservação dos polegares e trombocitopenia hipomegacariocítica nos primeiros anos de vida, que tende a melhorar conforme o envelhecimento. Além dessas características, outras anomalias do esqueleto apendicular, doenças congênitas cardiovasculares e geniturinárias podem estar presentes, bem como alergia a proteína do leite de vaca não mediada por IgE. Dada a raridade da TAR, este relato tem como objetivo registrar o diagnóstico em um paciente adulto, apresentando seu curso clínico, alterações nos exames complementares, tratamento e desfecho. **Apresentação do Caso:** Paciente do sexo masculino, 34 anos, com ausência bilateral de rádio e sem demais comorbidades. Encaminhado ao ambulatório de hematologia devido a quadro de dengue com plaquetopenia de 6.000 mm³, necessitando de transfusão. Não houve relato de nenhuma alteração em outros sistemas orgânicos ao longo da infância, com desenvolvimento neuropsicomotor fisiológico. À consulta ambulatorial, não relatou queixas e não foram identificadas alterações no exame físico. Exames laboratoriais evidenciaram hemoglobina 14,9 g/dL; volume corpuscular médio 87,7fL; leucócitos totais 8320 mm³; plaquetas 87000 mm³; volume plaquetário médio 9,2fL. Quanto às curvas de agregação plaquetária, evidenciou-se redução intensa à de adenosina difosfato e adrenalina, além de diminuição na de ristocetina. O paciente iniciou uso de ácido fólico 5mg/dia e segue em acompanhamento ambulatorial. **Discussão e Conclusão:** A síndrome de TAR é uma doença que cursa com trombocitopenia devendo ser corretamente diagnosticada ainda nos primeiros anos de vida, a fim de manejar possíveis fenômenos hemorrágicos e realizar o seguimento ecocardiográfico por conta da possível associação à cardiopatias congênitas. Embora não haja tratamento

específico para a TAR, há possibilidade de terapia de suporte caso seja necessário, como transfusões de hemocomponentes e hemoderivados, reposições de ferro, ácido fólico e vitamina B12, bem como cirurgias reparadoras em caso de anomalias congênitas graves.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.932>

DOENÇA DE VON WILLEBRAND ADQUIRIDA SECUNDÁRIA A TROMBOCITEMIA ESSENCIAL

NWM França, IOF Junior, GM Santos

Instituto Estadual de Hematologia do Rio de Janeiro
(HEMORIO), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: A Doença de Von Willebrand adquirida é uma complicação rara e subestimada das doenças mieloproliferativas. Sua etiologia não é totalmente compreendida e eventos hemorrágicos significativos podem surgir mesmo na ausência de contagens plaquetárias extremas. **Objetivo:** Apresentar o caso de um homem de 64 anos com Trombocitemia Essencial e Doença de von Willebrand adquirida que se apresentava com plaquetose e sangramentos de mucosa. **Relato de caso:** Paciente do sexo masculino de 64 anos, sem comorbidades prévias, encaminhado em 2023 por plaquetose associada a sangramentos de mucosa (epistaxe e gengivorragia) de início há 1 ano e 6 meses. Apresentava, ainda, perda ponderal de 8kg. Na admissão, apresentava hemoglobina 13,2/dL, leucócitos 10.000 mil/mm³ e plaquetas 1.280.000 mil/mm³. Na investigação, BCR-ABL não detectado e JAK2 V617F positivo. Pelos sangramentos, coletados Fator VIII: 70,7%, Cofator Ristocetina: 49,8% e Antígeno do Fator de Von Willebrand: 103%, resultando em uma razão de Cofator ristocetina/Antígeno de Von willebrand = 0,48 (< 0,7), o que confirmou a hipótese de Doença de Von Willebrand adquirida. Foi iniciada citorredução com Hidroxiureia e o paciente evoluiu com contagem plaquetária normal e resolução dos sangramentos. Realizada biópsia de medula óssea (MO), que evidenciou MO hiperclular para a idade, com dismegacariopoese (série megacariocítica de formas e tamanhos variados, a maioria isolados com núcleos hiperlobulados). Os achados confirmaram o diagnóstico de Trombocitemia essencial. O ácido acetilsalicílico foi iniciado após redução dos níveis plaquetários e resolução dos sangramentos. **Discussão:** A prevalência de DvWA em TE é desconhecida. Estudos retrospectivos relacionam o desenvolvimento de DvWA com idade mais jovem, níveis de hemoglobina e contagem plaquetária mais elevados e mutação JAK2 V617F positiva. O mecanismo de ação não é totalmente compreendido, mas evidências mostram que múltiplos de FvW de maior peso molecular estão frequentemente reduzidos. Isso poderia ser explicado por uma maior adsorção do fator de Von Willebrand pelas membranas plaquetárias, aumentando seu clearance, ou pela ligação das plaquetas ao von Willebrand, permitindo que o mesmo se desdobre e se torne mais suscetível à ADAMTS13, enzima responsável pela sua proteólise. **Conclusão:** A doença de von Willebrand adquirida secundária à Trombocitemia Essencial representa uma complicação grave e muitas vezes subestimada. O acompanhamento especializado é necessário e