

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 hiperclonal 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

gerenciamento de riscos, como por exemplo, sangramentos e trombooses que devem ser avaliados com cautela nestes casos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.933>

REVISITANDO A ABORDAGEM DIAGNÓSTICA E TERAPÊUTICA DA TROMBOCITOPENIA IMUNE NA ERA DA MEDICINA DE PRECISÃO

FSBF Chagas, MBV Lima

Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES), Salvador, BA, Brasil

O objetivo deste estudo é investigar as alterações imunogenéticas e ambientais que desafiam os modelos tradicionais da fisiopatologia da Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI), buscando novas vias que possam influenciar a escolha e eficácia dos tratamentos. A pesquisa se baseou em uma revisão narrativa de artigos publicados nos últimos dez anos, utilizando as bases de dados PubMed e Google Scholar. Os resultados revelaram que as causas fisiopatológicas da PTI, como infecções virais e a presença de anticorpos anti proteínas plaquetárias, são mais complexas do que se pensava, indicando a necessidade de estudos mais aprofundados. A trombocitopenia frequentemente aparece como um achado incidental, exigindo uma análise cuidadosa dos sintomas hemorrágicos e trombóticos. A identificação do mecanismo imune por trás dessa citopenia é crucial, especialmente em casos crônicos que não respondem ao tratamento inicial. A abordagem diagnóstica clássica inclui hemogramas, testes para infecções virais, autoanticorpos e frações do sistema complemento, além de exames de imagem para detectar esplenomegalia. O estudo da medula óssea, embora opcional, pode fornecer informações valiosas. Recentes estudos destacam a importância de polimorfismos em genes como TNFA, IL-1B, IL-6 e IL-10, ligados a alterações imunológicas e trombocitopenia, sugerindo que alterações nesses genes podem levar a reações autoimunes. A tolerância imunológica das células T ocorre principalmente no timo, e a falha em manter essa tolerância pode resultar em autoimunidade. Genes como CTLA-4 e LRBA têm papéis reguladores na atividade celular T, e danos nesses genes podem levar a perda de tolerância. Além disso, a exaustão linfocitária T, caracterizada por marcadores como PD-1 e CD244, pode aumentar a susceptibilidade a neoplasias. Avanços terapêuticos têm sido significativos, com o uso de anticorpos monoclonais, inibidores de SYK e moduladores de receptores Fc. Esses tratamentos personalizados, adaptados ao perfil genético e imunológico do paciente, demonstram eficácia superior ao tratamento padrão, e incluem opções como ruxolitinibe e baricitinibe. Em conclusão, uma compreensão mais profunda das alterações imunogenéticas, aliada a terapias personalizadas, representa uma abordagem mais eficaz para o tratamento da PTI. Contudo, limitações como a escassez de dados em populações estudadas dificultam o avanço rápido na área. A disseminação do conhecimento sobre a complexidade da PTI pode estimular novos estudos e progressos terapêuticos.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.934>

HEMOSTASIA E PAREDE VASCULAR: DOENÇAS DE COAGULAÇÃO E FIBRINÓLISE

HEMOFILIA A ADQUIRIDA ASSOCIADA À SÍNDROME NEUROLÓGICA RARA

MJS Vasconcelos, ACB Bomfim, BL Souza, GG Heck, JF Lopes, MM Dias, MG Duarte, WWF Costa

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

Objetivo: Relatar caso de paciente com hemofilia A adquirida diagnosticada após cirurgia de pterígio que durante admissão teve diagnosticado quadro neuromuscular compatível com síndrome de Isaacs. De acordo com a pesquisa dos autores, apenas 1 caso semelhante foi relatado previamente em literatura. **Relato de caso:** Homem de 73 anos, agricultor, foi encaminhado para serviço de emergência por sangramento persistente no olho esquerdo 10 dias após cirurgia para retirada de pterígio. Paciente sem história pessoal ou familiar de discrasias sanguíneas. Fazia uso de losartana para HAS. Ao exame apresentava contrações musculares repetitivas (mioquímia) em membros superiores e inferiores, musculatura da face e língua e um único hematoma subcutâneo de cerca de 8 cm na coxa esquerda, sem outros achados. Exames laboratoriais mostraram discreta anemia (11,1 mg/dL), hematoscopia sem alterações, TTPA de 90,1s (R: 2,71) sem correção com mistura, dosagem do fator VIII de 0.0% e quantificação de inibidor de FVIII de 4646,48 UB. Foi manejado com estratégia de bypass com fator VII a fim interromper sangramento oftalmológico enquanto realizava imunossupressão combinada com corticóide 1 mg/kg e ciclofosfamida. Em 8 semanas do início da imunossupressão, seguia apresentando sangramentos cutâneos não graves e dosagem de fator VIII de 0,3%, com altos títulos de inibidor (3218 UB), tendo sido então optado por iniciar rituximabe. Evoluiu com níveis gradativamente maiores de Fator VIII e sem novos sangramentos. Foi ainda encaminhado a neurologia devido a mioquímia identificada na admissão e quadro clínico e eletroneuromiografia foram compatíveis com Síndrome de Isaacs. A investigação de causas secundárias ainda não elucidou doenças subjacentes. **Discussão:** A Hemofilia adquirida é uma síndrome rara, mais frequente na população idosa e que em até 50% dos casos pode ser uma manifestação secundária de uma doença oculta. Estima-se que a condição tenha uma incidência anual de até 1,5 casos por milhão de pessoas por ano e com uma elevada taxa de mortalidade, que pode variar entre 8% a 21%. A doença tem etiologia autoimune e o fator VIII é o mais comumente afetado, mas outros fatores da coagulação também podem estar envolvidos. Diferentemente da hemofilia hereditária, a hemofilia A adquirida costuma se apresentar mais frequentemente como sangramentos cutâneos, de víscera e músculos, e hemartroses são incomuns. A síndrome de Isaacs, por sua vez, é uma síndrome neuromuscular rara caracterizada por uma hiperexcitabilidade dos nervos periféricos, causando rigidez e fenômenos musculares conhecidos como mioquímias - contrações rápidas, involuntárias e localizadas dos músculos. A síndrome pode ser adquirida ou hereditária, sendo a primeira a forma mais comum. Em sua