

PÚRPURA TROMBOCITOPÊNICA IMUNE E APLASIA DE MEDULA: RELATO DE UM DESAFIO NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

RL Almeida ^{a,b}, BB Wigderowitz ^{a,b}, RDA Sgro ^{a,b}, ASD Anjos ^{a,b}, LST Papinutto ^{a,b}, JM Santos ^{a,b}, ALBR Soares ^{a,b}, DD Ramos ^{a,b}, CB Milito ^{a,b}, JARE Silva ^{a,b}

^a Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

^b Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Introdução: O diagnóstico diferencial entre as condições clínicas que podem se apresentar com trombocitopenia pode ser, por vezes, desafiador. Com quadro clínico que pode variar desde o assintomático até o sangramento ameaçador da vida, cabe ao hematologista a elucidação baseada nos achados clínicos e nos exames complementares. **Objetivo:** Relatar um caso de investigação de trombocitopenia ocorrida no Hospital Universitário Clementino Fraga Filho e discutir sobre os diagnósticos diferenciais possíveis. **Métodos:** M.K.A.L., feminino, 41 anos, tireoidite de Hashimoto. Apresentou 3 episódios de infecção de vias aéreas superiores durante sua 2ª gestação. No 8º mês de gestação percebeu equimoses pelo corpo. Relatava exames laboratoriais normais e foi submetida a uma cesariana eletiva que evoluiu com sangramento importante no peri e pós-operatório além de manter hematoma próximo a ferida operatória e equimoses. Foi encaminhada ao hematologista no puerpério que identificou trombocitopenia e aumento de transaminases. Encaminhada ao Hospital Miguel Couto, investigada síndrome HELLP, a qual foi então descartada. Procurou hematologista particular que considerou a hipótese de trombocitopenia imune (PTI) sendo iniciada corticoterapia com 80 mg/dia de prednisona sem resposta. Foi submetida a Biópsia de Medula Óssea (BMO) que evidenciou medula óssea fragmentada e pequena, com celularidade de cerca de 5%, representação de traços linhagens com maturação preservada e ausência de fibrose. Em contrapartida, o primeiro aspirado de medula óssea observou material normocelular para a idade, hiperplasia neutrofílica relativa e absoluta, mas com predomínio dos neutrófilos segmentados, normoplasia megacariocítica, mas com plaquetogênese diminuída, sugerindo PTI. Cariótipo da ocasião normal. Iniciado o trombotopag na dose de 50 mg/dia e foi então encaminhada ao serviço de Hematologia do HUCFF. Ao ser avaliada no HUCFF a paciente já apresentava resposta com dose baixa de trombotopag mantendo plaquetopenia leve (entre 60 e 114 mil). Foi optado pela realização de uma nova biópsia de medula óssea considerando a qualidade do material obtido em primeira análise e a resposta rápida da paciente à dose baixa de trombotopag desfavorecendo a hipótese de anemia aplásica e reforçando a suspeita clínica de PTI. Na segunda BMO o material media 0,7×0,4 cm e foi observada 70% de celularidade global, com as 3 séries representadas, com relativa hiperplasia eritroide, hiperplasia de megacariócitos, por vezes hipolobados e pequenos, esboçando pequenos grupamentos e sem achados de fibrose ou presença de blastos. **Resultados:** Apesar de a primeira biópsia sugerir o diagnóstico de anemia aplásica, a suspeita clínica de PTI

levou à realização de uma nova biópsia para melhor elucidação do caso. O primeiro fragmento enviado à análise era pequeno e fragmentado. Já a segunda amostra, de tamanho maior, pode evidenciar achados sugestivos de uma trombocitopenia por destruição imune de plaquetas, mostrando a importância do tamanho e qualidade do fragmento para análise adequada pelo hematopatologista. **Conclusão:** Apesar de não ser necessária no diagnóstico da PTI, a biópsia de medula óssea pode ser útil nos casos cuja etiologia primária da trombocitopenia não está muito clara porém deve ser sempre interpretada em associação com a suspeita clínica inicial. Um fragmento com tamanho e qualidade adequados também é essencial para que seja realizada uma análise histopatológica confiável e que complemente a investigação de forma acurada.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2024.09.930>

ABORDAGEM PRÁTICA DE PACIENTE COM SÍNDROME DE BERNARD SOULIER NO PARTO

CC Miranda, JC Faccin, IS Barbosa, ACB Edir, R Romano, G Cecchetti, MR Modesto, AP Azambuja, SNB Lopes

Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná (UFPR), Curitiba, PR, Brasil

Introdução: Descrita em 1948, a síndrome de Bernard Soulier se caracteriza por tempo prolongado de sangramento, plaquetas morfológicamente aumentadas e plaquetopenia. Episódios hemorrágicos graves estão associados a procedimentos cirúrgicos, extrações dentárias, menstruação, gravidez ou acidentes. **Objetivo:** Relatar um caso clínico de paciente gestante com diagnóstico de síndrome de Bernard Soulier e descrever a abordagem prática no parto. **Relato de caso:** Paciente feminina, 43 anos, natural e procedente de Curitiba, relata diagnóstico de Síndrome de Bernard Soulier desde os 10 anos de idade. Paciente gestante, com acompanhamento irregular no pré-natal, inicia acompanhamento no Hospital de Clínicas da UFPR com 35 semanas de gestação, quando solicitada avaliação da hematologia para programação do parto. No hemograma apresentava plaquetopenia (Hb 11 g/dL; VG 33,3; VCM 92; Leuco 7.550; Neutro 5.897; Plaquetas 63.300), sem sangramentos. Na hematoscopia, visualizadas plaquetas grandes (Foto 1). Para confirmação do diagnóstico, realizada imunofenotipagem de plaquetas sendo observados alterações nos antígenos plaquetários GPIIIa, GPIb e GPIX (CD61, CD42a, CD42b) com diminuição da expressão em cerca de 40% das plaquetas avaliadas, compatível com Síndrome de Bernard Soulier. Orientado pela hematologia transfundir uma unidade de plaquetaférese no momento do parto e 12 horas após, contraindicado anestesia de neuroeixo, não recomendado uso de vácuo extrator por desconhecer trombocitopenia fetal aloimune e orientado uso de ácido tranexâmico na dose de 750 mg 8/8h até 48 horas após o parto. Paciente submetida a cesariana com 39+5 semanas, sem intercorrências. **Discussão:** O manejo de pacientes com síndrome de Bernard Soulier na gestação é um desafio. Em uma revisão sistemática, foram descritas 33 gestantes com esta patologia, das

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