



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djalma Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Deficiência De Fator Xii

Autores: PAMMELA CARVALHO (UNIVERSIDADE NILTON LINS), NICOLLE MUTÃO (UNIVERSIDADE DE RIO VERDE (UNIRV), ELUAN JOEL RODRIGUES DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ (UFPR)), ANA CLARA BOCATO (FACULDADE SANTA MARCELINA), LAUREN JOST (UNIVERSIDADE NILTON LINS), SARAH GOVEIA (UNIVERSIDADE ESTADUAL PAULISTA), ISABELLE CLOSS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO RECÔNCAVO DA BAHIA), ARIADNE CARVALHO (UNINASSAU)

Resumo: A deficiência do fator XII (FXII ou fator de Hageman) é uma doença genética rara e autossômica recessiva. O FXII é o iniciador da via de coagulação intrínseca, mas a maioria dos indivíduos com deficiência deste fator não tem tendência a sangramento¹. O diagnóstico normalmente é acidental, baseado em Tempo de Tromboplastina Parcial Ativado (TTPa) elevado, isolado e inexplicável, durante exames de rotina ou pré-operatórios². É rara associação com diátese hemorrágica, sendo discretas como epistaxe ou abrasões cutâneas, mas mais comumente associado à complicações tromboembólicas, que podem ser fatais³. A deficiência de FXII também está associada a abortos recorrentes e aborto recorrente primário, e ainda a distúrbios inflamatórios como esclerose múltipla, artrite reumatóide e colite⁴. J.V.B.C. 14 anos, sexo masculino. Apresentou episódio de epistaxe há 3 anos, com último episódio em abril de 2021, após sintomas de arbovirose. Nega procedimento cirúrgico prévio. Alimentação adequada para idade. Sem comorbidades. Parto normal a termo, aleitamento materno até 1 ano. Pai com episódio de epistaxe na infância, mãe sem comorbidades. Último hemograma: hemoglobina 15,8, hematócrito 45,6, plaquetas 270.000, TTPa 41,1, TP 11,5, RNI 1 Ts 1'2'', Fator IX 94, Fator XII 40%. Os achados deste relato de caso corroboram os dados que sugerem que o TTPa prolongado está associado à deficiência de FXII, e deve ser motivo para avaliação adicional, embora os níveis de TP, RNI e fator IX estejam normais. A deficiência de FXII é prevalente na população assintomática, sendo recomendado avaliação de rotina, principalmente pré procedimentos invasivos. Nesse contexto, Bachler et al.⁶ relataram uma significativa proporcionalidade inversa entre FXII e TTPa, tendo incidência de complicações tromboembólicas maior nesses pacientes, embora a diferença não tenha sido estatisticamente significativa. Da mesma forma, neste relato, os fatores de coagulação mostraram fatores de via intrínseca normais, sem outros achados hemostáticos laboratoriais, logo, a hipótese diagnóstica foi consistente. Neste caso, não se faz necessário nenhum tratamento e sua evolução pode ser acompanhada pelo pediatra, devendo ser encaminhado ao especialista apenas se houver repercussão hematológica. A triagem familiar é recomendada em estudos futuros, dada a raridade da deficiência de FXII e a importância dos fatos nesses casos. O caso relatado, apesar de sugerir a presença de uma deficiência do Fator XII, destaca-se por sua raridade em consequência da baixa incidência e taxa de detecção dessa doença genética. Desse modo, com o relato, torna-se evidente a importância da postura médica de investigação bem executada frente a casos de epistaxe ou abrasões cutâneas com a finalidade de diagnóstico e acompanhamento desses pacientes, evitando complicações.