

Trabalhos Científicos

Título: Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita: Relato De Caso

Autores: AMARILIS BATISTA TEIXEIRA (SANTA CASA), RAFAELA FERRO VALENTE (SANTA CASA), LUCAS OLIVEIRA MARQUES (SANTA CASA), MARIANA DE CASTRO FERREIRA (SANTA CASA), RHAISSA SOUZA FRACALOSSO (SANTA CASA), KAREN YUMI ONO (SANTA CASA), CAROLINE KELLY VERDAN MOREIRA (SANTA CASA), PRISCILLA DELASALLE RIBEIRO (SANTA CASA), ALINE SOARES GONZAGA (SANTA CASA), RAIANE CRISTINA DE ALMEIDA LOPES (SANTA CASA), BARBARA DE MELO RIBEIRO (SANTA CASA), JULIA BAPTISTA LOPES BORTEN (SANTA CASA)

Resumo: Introdução: A Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita (TAC) é uma síndrome rara de falência medular hereditária, geralmente de herança autossômica recessiva, caracterizada por trombocitopenia grave desde o nascimento, ausência ou acentuada redução de megacariócitos na medula óssea e evolução progressiva para pancitopenia na infância. Está associada a mutações no gene MPL, responsável pelo receptor de trombopoetina.
Objetivos: Recém-nascida à termo, adequada para idade gestacional, nascida por cesariana, difícil extração, apresentou APGAR 3/9 e necessidade de reanimação neonatal. Evoluiu com hematomas em face e conjuntivas, e recebeu alta após 48h em boa condição clínica. Com 6 dias de vida, retornou por crises convulsivas, sendo instituído levetiracetam e fenobarbital. O hemograma evidenciou plaquetopenia grave ($7.000/\text{mm}^3$) e anemia. Tomografia craniana revelou dois volumosos hematomas cortico e subcorticais supratentoriais à esquerda, com efeito expansivo e desvio de linha média. Foi submetida a múltiplas transfusões, imunoglobulina intravenosa e corticoterapia, sem resposta hematológica. O rastreio para infecções congênicas foi negativo. Acompanhada por hematologia e neurocirurgia, evoluiu sem novas crises, necessitando drenagem dos hematomas intracranianos. Recebeu alta aos 2 meses de vida com plaquetas em ascensão ($79.000/\text{mm}^3$), porém apresentou nova plaquetopenia grave ($12.000/\text{mm}^3$) oito dias após. O mielograma inicial mostrou ausência de megacariócitos e exame subsequente revelou presença muito reduzida, sem infiltração anômala. Estabeleceu-se o diagnóstico de TAC, com confirmação genética e biópsia de medula óssea em andamento. TCLE assinado e encaminhado ao Comitê de Ética
Metodologia:
Resultados: A TAC deve ser considerada em recém-nascidos com plaquetopenia grave persistente e refratária ao tratamento habitual. O diagnóstico diferencial inclui trombocitopenia aloimune neonatal, infecções congênicas e síndromes hereditárias de plaquetopenia. A ausência ou redução significativa de megacariócitos no mielograma é característica, e a confirmação ocorre pela identificação de mutações no MPL. A doença apresenta risco elevado de hemorragias graves no período neonatal e evolução para aplasia medular na infância. O tratamento definitivo é o transplante de medula óssea, enquanto medidas de suporte — como transfusões plaquetárias e monitoramento neurológico — são fundamentais para reduzir complicações.
Conclusão: Apesar de rara, a TAC deve ser lembrada em casos de trombocitopenia neonatal grave e refratária. O diagnóstico precoce e o manejo multidisciplinar são essenciais para reduzir morbimortalidade. O transplante de medula óssea permanece a única terapia curativa, idealmente indicada antes da progressão para pancitopenia.