



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Manifestação Hematológica Em Paciente Com Síndrome De Down.

Autores: PAULO VICTOR ZATTAR RIBEIRO (UNIVILLE), VICTÓRIA CENCI GUARIENTI (UNIVILLE), RODRIGO RIBEIRO E SILVA (UNIMED), THAÍS ENGEL RIBEIRO (DONA HELENA), RENATA GONÇALVES RIBEIRO (UNIMED), PAULO ANDRÉ RIBEIRO (UNIMED), RUBIA FATIMA FUZZA ABUABARA (DONA HELENA), ALINE PLUCINSKI (UNIVILLE), MICAELA CRISTINA GERN MENDIVIL (UNIVILLE), MARCELA ZATTAR RIBEIRO (UFSC)

Resumo: Introdução: A síndrome de down (SD) é um distúrbio genético causado por falhas constitucionais do cromossomo 21, podendo levar a um atraso de desenvolvimento cognitivo e outras anomalias tais quais hematológicas. Relato de caso: Recém-Nascido (RN), masculino, prematuro de 33 semanas e 5 dias, Apgar 7/8, peso 2.235 gramas, nascido por cesárea de urgência devido a hipoatividade e bradicardia. RN apresentava clínica compatível com SD. Observou-se leve hepatomegalia e icterícia precoce. No hemograma, analisou-se hiperleucocitose de 68.000 mm³ com desvio à esquerda. O mielograma confirmou a suspeita de Síndrome Mieloproliferativa Transitória (SMT) e mostrou 12,5 blastos mielóides. RN diagnosticado por exame de cariótipo que revelou 47XY+21. Apresentou piora progressiva da função hepática e hepatoesplenomegalia mais acentuada, além de colestase e ascite importante. Assim, foi iniciado citarabina por 7 dias, concluindo um ciclo curto, usado no tratamento da insuficiência hepática. O paciente evoluiu para neutropenia febril importante, a qual regrediu em alguns dias. No entanto, a função hepática continuou em piora progressiva e o paciente veio a óbito por hemorragia hepática. Discussão: Duas importantes doenças hematológicas relacionadas com a SD são: SMT e leucemia aguda (LA), essa mostra-se 10-30 vezes mais frequente em pacientes com SD. Além disso, a SMT antecipa a LA em tais casos, sendo que o diagnóstico diferencial é muito importante para o prognóstico e tratamento. A leucometria muito elevada pode impedir tal diferenciação. Contudo, a SMT regride espontaneamente dentro de 8 semanas, enquanto a LA persiste e exige quimioterapia após este período. Conclusão: A insuficiência hepática manifestada no relato de caso apresenta-se frequentemente associada a SD e, por conseguinte, a SMT. Em estágios avançados, exige quimioterápicos reduzidos para tratamento, assim, podendo levar a desfechos como a hemorragia hepática e o posterior óbito neonatal, como no caso estudado.