



Trabalhos Científicos

Título: Trombocitopenia Amegacariocítica Congênita Em Lactente: Relato De Caso

Autores: MAYLLA MOURA ARAÚJO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), SÂMIA MOURA ARAÚJO (CENTRO UNIVERSITÁRIO UNINOVAFAPI), DANTE RODRIGUES DE BARROS VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MARANHÃO), BRENDA LEAL MOURA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), IZABELLA RODRIGUES TEIXEIRA BARBOSA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), DENISE DELMONDE MEDEIROS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), LARA MOURA BUENOS AIRES COELHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), LARISSA LAISE SANTOS GUIMARAES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), DENNISE CARVALHO SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), VANESSA VELOSO CANTANHEDE MELO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), LORENA RODRIGUES MADEIRA MOURA FÉ (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), REBECA FERNANDES FONSECA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), DAYRTON RAULINO MOREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ), GILDENE ALVES DA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ)

Resumo: INTRODUÇÃO: A trombocitopenia amegacariocítica congênita (TAMC) é uma doença rara e manifesta-se como trombocitopenia isolada por megacariocitopoiese deficiente ao nascimento, com redução ou ausência dos megacariócitos na medula óssea. DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente, 1 ano e 8 meses, feminina, nascida a termo de parto cesariano por sofrimento fetal, bolsa rota 48 horas, Apgar 3 e 6, evoluiu com choque séptico no período neonatal, acompanhado por sufusões hemorrágicas, hemorragia intra-craniana, sangramento digestivo, recebendo transfusão de concentrado de hemácias (CH), plasma e plaquetas. Apresentava plaquetopenia severa, TAP baixo e TTPa normal. Recebeu antibioticoterapia e anti-fúngico. Iniciado fenobarbital para crises convulsivas. Com 1 mês, iniciou-se investigação devido persistência de plaquetopenia. Apresentava pavilhão auricular dismórfico, baixa implantação. Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Antecedente de plaquetopenia em primos e pais consanguíneos. Pais e irmãos com plaquetas normais. Sorologias TORSch normais, mielograma com medula hipocelular, setor megacariocítico com hipoplasia acentuada. Seguiu com episódios de epistaxe, gengivorragia e equimoses em membros, internações para transfusão de CH e plaquetas. Trombócitos variando entre 10.000-50.000, séries vermelha e branca sem alterações. TAP normal. Aos 18 meses, histopatológico com hipoplasia severa da série megacariocítica, ausência de malignidades, confirmando-se trombocitopenia amegacariocítica congênita. DISCUSSÃO: Pacientes com TAMC apresentam erupção petequiral, hematomas ou hemorragias ao nascimento ou durante o 1º ano de vida. Existem 2 subtipos, sendo a TAMC tipo II mais branda, ocorrendo aumento transitório de plaquetas durante o 1º ano e início tardio da pancitopenia. Anormalidades do sistema nervoso e atraso do desenvolvimento foram descritos. Os sinais clínicos mais significativos são petéquias ao nascimento e hemorragia intracraniana. O diagnóstico é baseado em dados clínicos e laboratoriais, com presença de hipoplasia megacariocítica medular. CONCLUSÃO: A TAMC deve ser considerada no diagnóstico diferencial de plaquetopenia neonatal. A incidência é subestimada devido dificuldade e inconsistência do diagnóstico. Sua terapia definitiva é o transplante de células-tronco alogênicas.