



Trabalhos Científicos

Título: Púrpura Trombocitopênica Trombótica Congênita: Relato De Caso

Autores: ALICE ANDRADE GONÇALVES (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), SABRINA STEPHANIE L. DINIZ (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), TARCÍSIO S. BORBOREMA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), FERNANDA FRANÇA COSTA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), THAÍS FURTADO M. JEZINI (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), JOZIELE DE SOUZA LIMA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), MITIKO MURAO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS, BH-MG.), MARCIA K. CAMPOS (HOSPITAL DAS CLÍNICAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS, BH-MG.), RAFAEL BARBOSA M. MORAIS (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), BRUNO AAD CARDOSO (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), TÁBATA LARISSA M. DE SOUZA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.), ROBERTA ALVES PEREIRA (HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II - FHEMIG (FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS), BH-MG.)

Resumo: Introdução: As microangiopatias trombóticas (MATs) são condições caracterizadas por oclusão microvascular generalizada por trombos, trombocitopenia e anemia hemolítica microangiopática (“tríade” clássica). As manifestações fenotípicas são a síndrome hemolítica urêmica (SHU) e a púrpura trombocitopênica trombótica (PTT), que pode ser congênita ou adquirida. A SHU é caracterizada pelos três sinais clínicos descritos acima, enquanto a PTT se associa à febre e sinais neurológicos. Descrição do caso: I.B.A.S., sexo feminino, 3 anos, filha de pais consanguíneos, internada para investigação de anemia hemolítica não imune e plaquetopenia desde o nascimento, com exacerbação clínica durante quadros infecciosos. Evoluiu com disfunção renal e evento trombótico cerebral. Após o diagnóstico pelo método específico, instituída terapêutica com transfusão de plasma, evoluindo com remissão completa. Discussão: A PTTc é uma condição autossômica recessiva causada por mutações na ADAMTS13, cursando com deficiência severa da enzima (atividade 10). É um distúrbio muito raro, com registro estimado de apenas 150 famílias em todo o mundo. A apresentação clínica é variável e os sintomas se desenvolvem após o nascimento ou por volta da segunda ou terceira década de vida. Variam como icterícia e trombocitopenia no período neonatal, e na infância associam-se a infecções recorrentes ou vacinações. Não há medicamentos atualmente aprovados para tratamento específico, sendo as agudizações tratadas com plasma fresco congelado para substituir a enzima deficiente. Mantém-se o tratamento até as plaquetas se normalizarem. A meia-vida da ADAMTS13 é de aproximadamente 2,5 dias. A dose e suas mudanças são guiadas pelos sintomas e/ou contagem de plaquetas, que são as medidas mais confiáveis e diretas da atividade da doença. O seguimento em longo prazo é escasso, devido a etiologia e a documentação genética da patologia só disponíveis desde 2001. Conclusão: PTTc é uma afecção rara e fatal, que deve ser diagnosticada e tratada rapidamente, para que a melhor resposta terapêutica seja obtida.