

### PD-144 - (21SPP-11789) - TROMBOCITOPENIA EM IDADE PEDIÁTRICA – QUANDO A EVOLUÇÃO NÃO É A ESPERADA

Vilma Lopes<sup>1</sup>; Ana Laura Almeida<sup>2</sup>; Daniela Peixoto<sup>3</sup>; Patrícia Martinho<sup>4</sup>; Joana Azevedo<sup>4</sup>; Jorge Vaz Duarte<sup>3</sup>; Fernando Silva<sup>5</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho; 2 - Serviço de Pediatria, UAG da Mulher e da Criança, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Baixo Vouga; 4 - Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra; 5 - Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar do Baixo Vouga

#### Introdução / Descrição do Caso

A trombocitopenia imune (PTI) é uma causa comum de trombocitopenia na infância, com evolução geralmente favorável, permanecendo um diagnóstico de exclusão. Uma evolução atípica pode levar a equacionar outros diagnósticos diferenciais.

Criança de 21 meses, saudável, trazida ao SU por exantema petequial recente e bolha hemorrágica com nasofaringite 6 semanas antes. Apresentava bom estado geral, petéquias dispersas (corpo e mucosa oral), hematomas nos membros inferiores, sem organomegalias. Analiticamente: trombocitopenia ( $25 \times 10^9/L$ ), anemia ferropénica, esfregaço sem outras alterações, rastreio da coagulação normal. Em D4, por agravamento, é realizada imunoglobulina (IgEV), com resposta parcial ( $93 \times 10^9/L$ ), mas não sustentada ( $23 \times 10^9/L$  às 5 semanas). Sem resposta a corticoterapia e resposta parcial mas rápida recaída a administrações posteriores de IgEv, atualmente plaquetas  $<20 \times 10^9/L$ . O estudo complementar incluiu serologias víricas, rastreio anemia de Fanconi e aspirado medular sem alterações. O estudo genético detetou variante c.-113A>C no gene *ANKRD26* em heterozigotia, de significado incerto, presente também na mãe, que não apresenta trombocitopenia (plaquetas  $295-334 \times 10^9/L$ ).

#### Comentários / Conclusões

Esta variante no gene *ANKRD26* foi previamente reportada numa família associada a trombocitopenia (THC2) de transmissão autossómica dominante, com contagem plaquetar relativamente mais elevada. O estudo familiar deste caso, bem como o padrão plaquetar da doente, não nos permitem atribuir ainda a etiologia da trombocitopenia a esta variante. Um maior tempo de *follow-up*, bem como o estudo de mais famílias serão essenciais para uma melhor compreensão do seu potencial papel na modulação da contagem plaquetar e risco de desenvolvimento de neoplasias mielóides.