

Hemofilia A: A Importância do Diagnóstico Precoce

Resumo

Introdução:

As hemofilias são doenças hemorrágicas resultantes da deficiência de fatores da coagulação. Na hemofilia A, que é a mais frequente forma hereditária, existe um defeito na codificação do fator VIII; enquanto na hemofilia B, a alteração está no fator IX. Há um grande espectro de mutações que denotam graus diferentes de gravidade e frequência dos episódios hemorrágicos.

Objetivo:

Relatar um caso de hemofilia A, enfatizando a importância da valorização da anamnese e do exame físico para chegar precocemente ao diagnóstico da doença de forma a evitar suas complicações.

Material e Método:

J.S.F.M., sexo masculino, branco, 1 ano, internou com adenite e equimose cervical à direita. Segundo a mãe, ao nascer, apresentou anemia importante, sendo submetido à hemotransfusão. Na internação, observaram-se grandes equimoses nos locais de punção e após trauma de qualquer intensidade, o que, associado à história perinatal, levou à suspeita de distúrbio da hemostasia. O coagulograma evidenciou PTTa incoagulável, sem outras alterações. Após contato com o Hemorio, foi enviada amostra de sangue para avaliação dos fatores de coagulação, cujo resultado mostrou Fator VIII < 1%, sendo Fator IX e Fator de Von Willebrand normais. Com diagnóstico de Hemofilia A grave, recebeu alta hospitalar para acompanhamento ambulatorial no Hemorio.

Resultados:

Não havia relato de hematoma muscular pós-vacinal ou hemartroses, que são frequentemente citados na literatura. Essa última é geralmente associada ao início da deambulação. Há relato de história familiar positiva em cerca de 60%, o que não foi o caso. A idade média do diagnóstico depende da gravidade da doença, mas varia entre 1 a 36 meses.

Conclusão

O diagnóstico precoce dessa patologia potencialmente grave é importante definidor do prognóstico, já que, sem a reposição do fator deficiente, as crianças estão sujeitas a todo o tipo de complicação, desde artropatia crônica por hemartrose de repetição até hemorragias no SNC, podendo evoluir com sequelas graves ou óbito.

Responsável

BÁRBARA CARVALHO SANTOS DOS REIS

Autores

Messias, S.S.N.D.; Fra ga, S.D.B.; Barbosa, M.N.;
Barbosa, E.L.; Miranda, P.C.B.; Leite, M.A.R.

Instituição

Hospital Municipal Miguel Couto