Doença Mieloproliferativa Transitória em Neonato com Hidropsia Não Imune e Síndrome de Down

Resumo

Introdução:

A Síndrome de Down (SD) é a aneuploidia mais comum, ocorrendo em 1/700 indivíduos, caracterizada por anormalidades congênitas e déficit cognitivo, apresentando risco aumentado de alterações hematopoéticas caracterizadas por contagem alterada de plaquetas, macrocitose e leucemias. Cerca de 3-10% evoluem com doença mieloproliferativa transitória (DMT) com remissão em até 3 meses de vida; contudo, de 13-33% desenvolvem um subtipo de leucemia mieloide denominada megalocarioblástica aguda (LMCA) por volta dos 4 anos. O risco de LMCA é 500 vezes maior, e o de leucemia linfoblástica é 20 vezes maior em crianças com SD.

Objetivo:

Descrever e atentar para o risco de doenças mieloproliferativas na SD.

Material e Método:

Paciente masculino, mãe com 36 anos, GIII PII A0, pais não consanguíneos, apresentou USG morfológica de 22 semanas, aumento da ecogenicidade intestinal e cardíaca e dilatação pielocaliciana bilateral. Mãe com tipo sanguíneo A negativo e triagem sorológica para infecções negativa. O USG de 34 semanas evidenciou ascite fetal e hepatomegalia. Com 35 semanas, apresentou centralização fetal, sendo indicado o parto cesáreo. Nasceu prematuro, AIG, evoluindo com bradicardia e necessidade de ventilação mecânica invasiva. Ao exame físico, o paciente apresentava má perfusão, icterícia, anasarca e características morfológicas da SD. Apesar da hidropisia, o Coombs direto negativo excluiu doença hemolítica neonatal. Ecocardiograma evidenciou cardiopatia, e o ultrassom abdominal, hidronefrose e hepatoesplenomegalia. O paciente evoluiu com instabilidade hemodinâmica, choque e óbito no 4º dia de vida.

Resultados:

A análise do líquido ascítico apresentou contagem de 1.110 células/mm^3 e a eritroblastose evidenciada no hemograma. A imunofenotipagem leucocitária detectou alto percentual de células blásticas da linhagem mieloide, com aparente expressão fenotípica positiva de antígenos megacariocíticos e sem expressão de marcadores linfoides, sugerindo doença mieloproliferativa transitória.

Conclusão

A identificação precoce das leucemias na SD é importante devido à possibilidade de quimioterapia nos casos em que não há remissão da doença.

Responsável

ANNA PAULA MAALDI DE OLIVEIRA

Autores

Ramos L.L.P.; Germer, R.; Oliveira, A.P.; Milanesi, B.G.; Villar, M.A.M.

Instituição

Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira