

RELATO DE CASO

POLICITEMIA VERA COM APARECIMENTO NA ADOLESCÊNCIA

Mayara Dantas Silva Rolemberg

Resumo

A policitemia vera ou policitemia rubra (PV) é uma perturbação mieloproliferativa crônica devido a multiplicação clonal de uma célula tronco hematopoiética na ausência de estímulo fisiológico conhecido, caracterizada por uma produção anormal e acentuada de eritrócitos, leucócitos e plaquetas. É uma patologia rara, com uma incidência de 2,3/100.000 pessoas por ano. O presente relato descreve um paciente de 12 anos com diagnóstico de policitemia vera chamando atenção principalmente para a idade do paciente devido o mais comum ser o diagnóstico após a sexta década de vida.

Palavra chave: Policitemia vera.

Introdução

Policitemia vera (PV) é um distúrbio mieloproliferativo monoclonal no qual a principal característica fisiopatológica é a hiperplasia das células hematopoiéticas, gerando elevados dados de hemoglobina (>18,5 g/dl para homens e >16,5 g/dl para mulheres) eritrócitos, leucócitos, plaquetas e geralmente um baço dilatado (esplenomegalia).

Foi descrita pela primeira vez em 1892 por Vaquez . De acordo com os estudos presentes pode ocorrer em qualquer faixa etária, porém é mais comumente encontrada em pacientes a partir dos 60 anos, com leve predominância do sexo masculino Com o suporte adequado a sobrevida média dos pacientes sintomáticos sem tratamento é 15 a 20 anos.

Dos sintomas o paciente pode queixar-se de: cefaleia, pletora, cansaço, tontura, sudorese prurido que esta atribuído a aumento de histamina e ao número de mastócitos na pele e episódios trombóticos, estas são as complicações mais comuns, mas pode ocorrer de pacientes aparentemente assintomáticos que descobre uma anormalidade ao realizar exames de rotina como um hemograma.

Após a descoberta da mutação JAK2 V617F , que consiste na troca da guanina por timina resultando na substituição da valina pela fenilalanina no códon 617 do gene JAK2, foi possível a compreensão da patogênese de síndromes mieloproliferativas como a policitemia vera, trombocitemia essencial e mielofibrose. A mutação leva a ativação da tirosinoquinase, mesmo esse mecanismo ainda que não completamente compreendido resulta em proliferação e diferenciação celular mieloide. A OMS prescreve que para o diagnóstico de policitemia Vera é necessário o preenchimento de critérios sendo dois maiores e um menor ou um maior e dois menores, a saber os critérios são:

- Critérios Maiores: Hemoglobina > 18,5g/dl para homens, > 16,5 g/dl para mulheres ou outras evidências de aumento de massa eritrocitária; presença de mutação JAK2 V617F ou outra funcionalmente similar (ex. Éxon 12)
- Critérios Menores: Biópsia de medula óssea demonstrando hiperplasia para a idade com panmielose(proliferação proeminente das séries eritróide granulocítica e megacariocítica); eritropoetina sérica abaixo do valor normal; formação in vitro de colônia eritróide endógena.

A causa importante das mais sérias complicações, são eventos trombóticos e hemorrágicos, capazes de levar o paciente ao óbito como os acidentes cerebrovasculares enfarte do miocárdio, trombose das veias profundas das extremidades inferiores, tromboembolismo das artérias pulmonares, e trombose das veias hepáticas (síndrome de Budd-Chiari). Em 25% dos doentes são observadas hemorragias. Dos episódios menores estão hemorragias gengivais, equimoses ou epistáxis. Complicações cardiovasculares incluem angina, enfarte do miocárdio e insuficiência cardíaca congestiva. Devido à proliferação exacerbada de células da medula óssea, e o consequente aumento do "turnover" celular, também estão presentes excesso de ácido úrico e gota, no exame físico encontra-se baço aumentado de volume (esplenomegalia) em 75% dos doentes, e um fígado dilatado (hepatomegalia)

em 30% dos doentes, na altura do diagnóstico. Plétora facial e hipertensão também podem ser encontradas.

O mecanismo da trombose é complexo ,inclui hematócrito, contagem de plaquetas elevadas, e também:

- a) interações entre plaquetas,leucócitos e derivados celulares,
- b) redução de anticoagulantes endógenos.

No estado pró-hemorrágico esse evento deve-se a baixa agregação plaquetária e à doença de Von Willebrand adquirida.

A seguir o relato de caso de um paciente de 12 anos, branco, masculino, com sintomas, sinais e achados complementares de policitemia vera.

Relato de Caso

Paciente do sexo masculino, 12 anos,branco, procurou serviço médico acompanhado de sua mãe para realizar exames de rotina após três anos sem realiza-los. Após a realização do hemograma foi solicitado pelo laboratório coleta de nova amostra para confirmação de resultado que apresentou valores elevados para eritrócitos 8.24 milhões/mm³, hetatócrito de 55,0% , hemoglobina de 18 g/dl e plaquetas 910.000/ mm³. O paciente não apresenta sintomas e não haviam casos anteriores na família, o resultado foi repetido novamente desta vez em diferente laboratório apresentando resultados muito próximos do exame anterior. O paciente foi encaminhado para um hematologista que desconfiou do diagnóstico de PV porem necessitava de comprovação que viria posteriormente, sendo assim iniciou o uso de AAS para evitar a formação de trombos.Dentro do grupo de exames solicitados para a comprovação da patologia os resultados alterados foram encontrados valores de acido úrico muito próximo do máximo aceitado para homens, valor encontrado 6,3 mg/dl (Valor de referência do laboratório 3,4 a 7 mg/dl). Tempo de protrombina em 68%, eritropoetina 0,9mU/ml. Ao realizar ultrassonografia

abdominal foi evidenciado aumento nas dimensões do baço. O paciente foi submetido a três flebotomias uma por semana durante 3 semanas para manutenção do hematócrito para níveis normais, com a finalidade de minimizar eventos trombóticos, e os resultados encontrados um dia após a última sangria foram:

- Eritrócitos: 7,53 milhões/mm³
- Hematócrito: 51%
- Hemoglobina: 16.2 g/dl
- Leucócitos: 18800/mm³
- Plaquetas 1240.000/mm³

O mielograma colhido do osso esterno apresentou a seguinte descrição:

- **Medula Óssea:** Hipercelular com diluição (esfregaços espessos devido ao número aumentado de hemácias)
- **Série Eritrocitária:** Hipercelular com maturação conservada, megaloblastose discreta.
- **Série Granulocítica:** Hipercelular com maturação conservada.
- **Série Linfoplasmocitária:** Normocelular
- **Série Megacariocítica:** Hipercelular com numerosos grumos de plaquetas.

Então devido a grande quantidade de células o esfregaço ficou muito espesso e foi sugerido biópsia de medula para melhor elucidação do caso, e assim foi realizado . A biópsia de crista ílfaca apresentou 100% de tecido mieloide e 0% de tecido adiposo a conclusão foi medula óssea hipercelular e quadro histológico compatível com neoplasia mieloproliferativa, também foi solicitado pesquisa da mutação JAK2 V617F e o resultado foi positivo apresentando assim o nucleotídeo T na posição 1849 caracterizada pela presença do fragmento 279 pb. O exame de citogenética também foi realizado mas conclusão foi de que não havia anormalidades clonais.

Confirmado assim através de exames e clínica a policitemia vera. Assim o paciente foi submetido ao tratamento também com hidroxiuréia até que regularizada a dose não houve melhora significativa dos exames laboratoriais,mas após a regulação adequada da dose os valores encontrados no hemograma foram os seguintes:

- Hemáceas: 8,69 milhões/mm³
- Hemoglobina: 16,7 g/dl
- Hematócrito: 51,8 %
- Leucócitos: 11 000 mm³
- Plaquetas 717 mil/mm³

Apesar de todos esses resultados o paciente não apresenta queixas além de leve prurido após o banho o que é característico da patologia.Foi encontrado um hemograma do paciente quando esse tinha cinco anos que apresentava eritrócitos em 7,69 milhões/mm³, hematócrito de 50% e hemoglobina em 15,8g/dl outros resultados como leucócitos e plaquetas não constavam nesse exame.

Discussão

Segundo o artigo de Moretti et al. (2008), o prognóstico é pior nos pacientes com Policitemia Vera que surge antes dos 50 anos de idade, porém por se tratar de uma doença rara e ter poucos estudos em adolescentes fica difícil traçar um correto prognóstico, lembrando que com os tratamentos a sobrevida é de 15-20 anos, o que quando ocorre após os 60 anos não se pode julgar como um prognóstico tão ruim levando-se em conta a expectativa de vida da população brasileira, porém em pacientes na infância ou adolescência o tempo é extremamente curto, mesmo por que é sabido que a Policitemia vera pode evoluir para mielofibrose ou leucemia, quando possível pode se tentar um transplante de medula óssea lembrando da dificuldade de se conseguir doador compatível, o paciente citado nesse artigo possui três irmãos do mesmo pai e

mesma mãe sendo assim a hematologista assistente do paciente não descarta essa possibilidade no futuro.

Bibliografia

- 1 - MORETTI, Marcelo Pasquali et al. Policitemia vera: relato de caso. **Arquivos Catarinenses de Medicina**, Criciúma, n. , p.01-04, 01 fev. 2008
<<http://www.acm.org.br/revista/pdf/artigos/570.pdf>>. Acesso em: 20 ago. 2012.
- 2 - DELGADO, Norma Fernandez et al. Policitemia vera en niños: relato de caso. **Revista Cubana de Inmunología e Hemoterapia**, Cuba, n. , p.01-04, 15 out. 2006.
- 3 - CHAUFFAILLE., Maria de Lourdes L. F. Neoplasias Mieloproliferativas: revisão dos critérios diagnósticos e aspectos clínicos. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, São Paulo, n. , p.01-03, 2010.
- 4 - REZENDE, Jorge De; MOTENEGRO, Carlos Antonio Barbosa. **OBSTETRÍCIA FUNDAMENTAL**. 10. ed. Rio De Janeiro: Guanabara Koogan, 2006. 6882 p.
- 5 - VERRASTRO, Therezinha. Hematologia e Hemoterapia: Fundamentos de Morfologia , Fisiologia Patologia e Clínica. Ed. Atheneu, 2010