Os autores pretendem relembrar uma patologia rara, que foi diagnosticada acidentalmente, permitindo uma orientação mais precoce e um tratamento mais dirigido na existência de posteriores eventuais complicações.

PO16_24

CEFALOHEMATOMA PROGRESSIVO – UM SINAL DE ALARME A VALORIZAR

Catarina Matos de Figueiredo[1], Jorge Abreu Ferreira[1], Catarina Valpaços[1], Sara Morais[2], Luísa Lopes[1], Elisa Proença[1], Ana Novo[1]

[1] Serviço de Neonatologia e Cuidados Intensivos Pediátricos, Unidade de Neonatologia, Centro Materno Infantil do Norte, Centro Hospitalar do Porto;

[2] Serviço de Hematologia Clínica, Centro Hospitalar do Porto

Introdução: A hemofilia A é um distúrbio hemorrágico hereditário, de transmissão recessiva ligada ao X, causado pela deficiência de fator VIII. A gravidade da doença é caracterizada pelo nível de atividade residual do fator, sendo inferior a 1% em 2/3 dos casos. As hemorragias mais comuns no período neonatal incluem as secundárias a punções venosas, cefalohematoma, hemorragia subgaleal e do sistema nervoso central.

Caso clínico: Recém-nascido, sexo masculino, fruto de gestação vigiada, com serologias e marcadores víricos sem evidência de infeção e ecografias seriadas normais. Mãe portadora assintomática de mutação para hemofilia A (inversão da região 3 do gene F8 envolvendo o intrão 22) e tio materno com hemofilia A. Cesariana eletiva, às 39 semanas, com aplicação de ventosa. Índice Apgar 8/9. Transferido para o CMIN às 18 horas de vida por cefalohematoma rapidamente progressiva com anemia grave (Hb 7,1g/dL) em contexto de provável hemofilia neonatal. À admissão, quadro de choque hipovolémico, cefalohematoma, hemorragia subgaleal extensa e múltiplas petéquias em progressão. Constatada acidose metabólica grave, trombocitopenia, prolongamento do aPTT e défice grave de fator VIII (0,25%). Necessitou de ventilação invasiva, volemização, concentrado eritrocitário, suporte inotrópico, bicarbonato e administrações seriadas de fator VIII. Evolução clínica favorável com controlos ecográficos seriados sem evidência de hemorragia intracraniana e exame clínico, incluindo neurológico, à data da alta (D10) sem alterações.

Discussão: O aconselhamento médico perante mães portadoras de hemofilia deve ser reforçado, nomeadamente no que refere à probabilidade do feto ser afetado, ao momento do diagnóstico e à programação do parto de forma a minimizar os riscos conhecidos em caso de doença. O tipo de parto indicado não é consensual, sendo, no entanto, determinante a evicção do parto instrumentado.

Com este caso, os autores pretendem salientar que situações desta gravidade devem ser reconhecidas e tratadas atempadamente devido ao risco de rápida evolução para um quadro de choque e coagulopatia com mau prognóstico associado. Nesse sentido, devem ser assegurados os cuidados necessários, nomeadamente a rápida disponibilidade de fator VIII. Estes motivos justificam assim a necessidade de um seguimento em centros de referência de cuidados obstétricos, neonatais diferenciados.