

IMUNOFENOTIPAGEM PARA DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE BERNARD-SOULIER E TROMBASTENIA DE GLANZMANN.

As plaquetas são derivadas da divisão do citoplasma dos megacariócitos e têm papel crucial nos processos de hemostasia. Na prática clínica, a maior parte das alterações plaquetárias são secundárias a fatores adquiridos. Entretanto, desde 1918, quando Dr. Eduard Glanzmann descreveu pela primeira vez a "trombastenia", várias doenças plaquetárias hereditárias foram identificadas. A definição diagnóstica entre as desordens plaquetárias congênicas e adquiridas é importante para a adoção da estratégia de tratamento mais adequada.

Clinicamente, os portadores de doenças plaquetárias hereditárias costumam apresentar sangramentos de pele e mucosas ainda na infância, embora os sinais e sintomas sejam dependentes do grau da trombocitopenia e disfunção plaquetária. Em casos leves, sangramentos desproporcionais a traumas e durante cirurgias podem ser os primeiros sintomas e, de forma geral, os sangramentos graves são raros.

O diagnóstico dos distúrbios plaquetários hereditários muitas vezes é dificultado pela realização de exames sem especificidade e precisão, como o tempo de sangramento; ou de outros que sofrem interferência de patologias e medicações, como os testes de adesão e agregação plaquetárias.

A análise de plaquetas por citometria de fluxo é independente da contagem de plaquetas e pode ser usada para diagnóstico de desordens plaquetárias em pacientes com trombocitopenia e/ou distúrbios de hemostasia. Defeitos nas glicoproteínas de superfície GPIb, IX, IIIb e IIIa podem ser investigados e são compatíveis com doenças plaquetárias congênicas, como síndrome de Bernard-Soulier e trombastenia de Glanzmann.

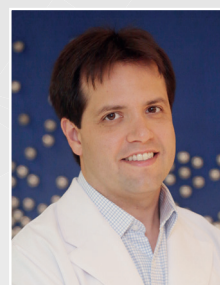
A Síndrome de Bernard-Soulier é uma doença autossômica recessiva caracterizada por macrotrombocitopenia, com prevalência estimada de um caso para cada 1.000.000 de indivíduos. É causada por ausência ou alterações na expressão do complexo GP Ib-IX-V; a análise por citometria de fluxo é característica, com marcação reduzida ou ausente de CD42a(GPIX) e/ou CD42b(GPIIb).

Na Trombastenia de Glanzmann, também com padrão de herança autossômica recessiva, as plaquetas são morfológicamente normais, porém apresentam defeito na integrina $\alpha IIb\beta 3$ (GPIIb-IIIa). A prevalência estimada dessa doença é semelhante a da Síndrome de Bernard Soulier, com discreto predomínio de mulheres. A análise por citometria de fluxo demonstra ausência ou redução importante dos níveis de CD41(GPIIb) e/ou CD61(GPIIIa).

O Sabin disponibiliza o diagnóstico por citometria de fluxo da Síndrome de Bernard-Soulier e da Trombastenia de Glanzmann. O exame é realizado em amostra de sangue venoso periférico e os resultados são disponibilizados em até três dias úteis.

Dr. Felipe Magalhães Furtado

Médico Hematologista e
assessor médico do Sabin
Residência em Hematologia e
Hemoterapia no HCFMRP-USP
Doutorado pela FMRP-USP



www.sabin.com.br
61 3329-8000

