

Trombocitopenia în practica pediatrică curentă

Autori: Gabriela Miculski, Ladislau Ritli, Diana Pelea

Întroducere: Deși la copii cele mai frecvente trombocitopenii sunt cele prin distrucție imună sau non imună, cele de cauze infecțioase sau secundare infiltrației medulare, există trombocitopenii rare care trebuie diagnosticate din timp pentru abordarea lor terapeutică diferită.

Material și metodă: prezentăm doua situații în care mai multe cazuri au fost diagnosticate inițial ca trombocitopenii autoimune idiopatice. Primul caz este al unei fetițe care prezintă de la vârsta de 18 luni infecții recurente; este diagnosticată cu astm bronsic la 4 ani iar la vârsta de 5 ani este diagnosticată cu purpură trombocitopenică autoimună. Un an mai târziu dezvoltă anemie hemolitică autoimună când se remarcă scăderea marcată a imunoglobulinei A serice. Investigată la Clinica de Pediatrie No3 din Timișoara se stabilește diagnosticul de imunodeficiența comună variabilă. Prezintă în continuare tiroidită autoimună și trombocitopenie severă. Fratele ei este diagnosticat mai târziu cu aceeași afecțiune manifestată prin trombocitopenie, neutropenie și tiroidită autoimună. Ambii copii au fost tratați cu corticoterapie și apoi gamaglobulină intravenoasă care au influențat tranzitoriu numărul de trombocite. Splenectomia la fetiță a condus la normalizarea numărului de trombocite. În a doua situație, 4 frați sunt diagnosticați la vârste diferite cu trombocitopenie cu macrotrombocite. Primul caz asociază trombocitopeniei dismorfism craniofacial, displazie scheletică și nanism și este luat în evidență din perioada de sugar; doua surori ale pacientului sunt diagnosticate cu trombocitopenie la vârsta de 12 și respectiv 16 ani când au prezentat menoragie iar un frate al pacientului este diagnosticat cu trombocitopenie cu macrotrombocite la vârsta de 12 ani când a prezentat un epistaxis abundent asociat cu anemie. Trombocitopenia cu microtrombocite a apărut episodic în simptomatologia celor 4 frați iar încadrarea într-o entitate familială de trombocitopenie a rămas o provocare din cauza inconstanței unor rezultate ale investigațiilor la frați. Trombocitopenia a fost tratată cu substituție și concentrate de factor von Willebrand.

Concluzii: stabilirea corectă a diagnosticului unei trombocitopenii are implicații terapeutice importante. Numărul trombocitopeniilor familiare cu macrotrombocite diagnosticate este în creștere dar diagnosticul lor implică mijloace sofisticate de abordare, inclusiv genetice.