

## Agudização da afibrinogenemia congênita: um relato de caso

### Acute worsening of congenital afibrinogenemia: a case report

DOI:10.34119/bjhrv4n1-287

Recebimento dos originais: 25/01/2020

Aceitação para publicação: 25/02/2021

#### **Yasmin Oliveira Santos**

Ensino superior incompleto

Universidade Tiradentes

Endereço: Rua Marisa Messias dos Santos, 266, conjunto Orlando Dantas, São Conrado

E-mail: yasmin\_os@hotmail.com

#### **Ica Pereira Prado**

Ensino superior incompleto

Universidade Tiradentes

Endereço: Avenida Alexandre Alcino, 150, Aeroporto, Bloco 4

E-mail: ilcaprado@gmail.com

#### **Yasmin Melo Toledo**

Ensino superior incompleto

Universidade Tiradentes

Endereço: Rua Coronel José Figueiredo de Albuquerque, 983, Atalaia

E-mail: yasmin.se@hotmail.com

#### **Maria Eduarda Butarelli Nascimento**

Ensino superior incompleto

Universidade Tiradentes

Endereço: Rua Maye Bell Taylor, 150, Luzia, Palmeiras 402

E-mail: eduardabutarelli@gmail.com

#### **Michelle Rafaelle Andrade Gurgel**

Ensino superior completo

Hospital Universitário da Universidade Federal do Maranhão

Endereço: Rua Barão de Itapari, 227, Centro, São Luis - MA

E-mail: mi\_rafaelle@yahoo.com.br

#### **Lunna Oliveira Santos**

Ensino superior completo

Secretaria do Estado da Saúde - SES

Endereço: Rua Marisa Messias dos Santos, 266, Orlando Dantas, São Conrado

E-mail: lunna.oliveiras@hotmail.com

**INTRODUÇÃO:** A afibrinogenemia congênita, também conhecida como síndrome do fibrinogênio circulante indetectável, é um distúrbio autossômico recessivo extremamente raro, estimado em um a cada um milhão de habitantes. É uma alteração advinda de uma anormalidade em indivíduos homozigotos ou heterozigotos que apresentam mutações relacionadas ao gene que codifica a cadeia  $\alpha$  do fibrinogênio sendo estas alterações mais comuns em casos de consanguinidade e principalmente relacionadas ao gene *FGA*. As manifestações clínicas dessa condição se relacionam a ausência do fibrinogênio com hemorragias variáveis, podendo cursar até com óbito. O diagnóstico se dá através de uma exaustiva investigação laboratorial e o manejo advém da reposição do fibrinogênio ausente. **OBJETIVOS:** Relatar o caso de uma paciente com afibrinogenemia congênita que chegou ao atendimento emergencial com dor abdominal associada a vômitos. **RESULTADOS:** Paciente do sexo feminino, 6 anos, com diagnóstico prévio de afibrinogenemia congênita desde o primeiro mês de vida. Foi internada, durante 8 dias, devido a uma dor abdominal em região periumbilical. Nessa ocasião, fazia uso de concentrado de fibrinogênio (haemocomplettan®), uma vez na semana, sem melhora dos níveis laboratoriais de fibrinogênio, os quais persistiram extremamente baixos. A angiotomografia computadorizada de abdômen demonstrou ascite de moderado grau e hemoperitônio (fotografia 2), assim como, lesão esplênica com sangramento ativo (fotografia 1), responsável pela anemia evidenciada em exames laboratoriais. A conduta médica constituiu-se em jejum, repouso, solicitação de crioprecipitado, concentrados de hemácias, uso de haemocomplettan® em dias alternados e prescrição de ceftriaxona (rocefin®) juntamente com metronidazol, além da possibilidade de indicação de laparotomia exploratória. A paciente respondeu bem ao tratamento conservador, com resolução da anemia, melhora da dor abdominal, elevação do fibrinogênio e desaparecimento do líquido livre observado em ultrassonografia diária. Desse modo, não houve necessidade de intervenção cirúrgica e a paciente foi liberada após 8 dias de internação. **DISCUSSÃO:** Clinicamente, eventos traumáticos e invasivos, como cirurgias predispõem ao sangramento nesses pacientes. No presente relato de caso, se o tratamento conservador não fosse suficiente, a execução da laparotomia exploratória seria necessária, acrescentando riscos à vida do paciente. Sendo assim, enfatiza-se a importância de um tratamento apropriado com reposição de fibrinogênio, crioprecipitado e plasma fresco congelado para evitar cirurgias desnecessárias. Apesar de poder ocorrer hemorragias potencialmente fatais, como na ruptura esplênica, os pacientes com essa doença possuem prognóstico favorável quando tratados adequadamente. Também há uma susceptibilidade dos indivíduos com afibrinogenemia ter ruptura esplênica sem a ocorrência de um trauma, sendo ainda esse caso pouco compreendido nas literaturas. **CONCLUSÃO:** A sintomatologia clínica da afibrinogenemia é variável e caracteriza-se, principalmente, por hemorragias espontâneas ou pós traumáticas de intensidade leve a grave. Em geral, os pacientes portadores dessa doença possuem um prognóstico favorável com o diagnóstico precoce e tratamento adequado, como visto na paciente deste relato de caso. Por fim, por ser uma doença crônica e sem cura, é imprescindível a orientação dos cuidadores sobre a doença e atividades traumáticas que podem ocasionar sangramentos e, conseqüentemente, desencadear quadros potencialmente graves.

**Palavras-chaves:** Afibrinogenemia, congênito.

## REFERÊNCIAS

1. BERUBE, Caroline. Disorders of fibrinogen. **UpToDate**, 2020. Disponível em: [https://www.uptodate.com/contents/disorders-of-fibrinogen?search=afibrinogenemia%20congenita&source=search\\_result&selectedTitle=1~10&usage\\_type=default&display\\_rank=1](https://www.uptodate.com/contents/disorders-of-fibrinogen?search=afibrinogenemia%20congenita&source=search_result&selectedTitle=1~10&usage_type=default&display_rank=1). Acesso em: 30 de junho de 2020.
2. Manual das coagulopatias hereditárias raras. **Ministério da Saúde**, Brasília, 2015. 1<sup>a</sup> edição. Disponível em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/manual\\_coagulopatias\\_hereditarias\\_raras.pdf](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/manual_coagulopatias_hereditarias_raras.pdf). Acesso em: 30 de junho de 2020.
3. CETINKAYA, Serife Esra et al. Recurrent massive hemoperitoneum due to ovulation as a clinical sign in congenital afibrinogenemia. **Acta obstetricia et gynecologica Scandinavica**, v. 90, n. 2, p. 192-194, 2011.
4. SHIMA, Midori et al. Successful treatment of two brothers with congenital afibrinogenemia for splenic rupture using heat-and solvent detergent-treated fibrinogen concentrates. **Journal of pediatric hematology/oncology**, v. 19, n. 5, p. 462-465, 1997.
5. ARCAGÖK, Baran Cengiz et al. Spontaneous splenic rupture in a patient with congenital afibrinogenemia. **Turkish Archives of Pediatrics/Türk Pediatri Arşivi**, v. 49, n. 3, p. 247, 2014.

## ANEXOS

Fotografia 1: aumento das dimensões do baço e melhor caracterização de laceração no seu aspecto anterior, que apresenta sangramento ativo e mede 1.6 cm de extensão e 1.0 cm de profundidade.



Fonte: Michelle Rafaelle Andrade Gurgel (2020)

Fotografia 2: Caracterização de moderado hemoperitônio.



Fonte: Michelle Rafaelle Andrade Gurgel (2020)