



## PÚRPURA NEONATAL FULMINANTE DEVIDO A

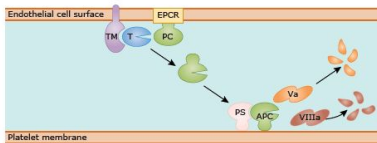
## DEFICIÊNCIA DE PROTEÍNA C: RELATO DE CASO DE UMA DESORDEN GENÉTICA RARA

Thamires Silva Freire<sup>1</sup>, Bárbara Tarlane Soares Silva<sup>2</sup>, Jader Pinto Santos<sup>3</sup>, Meire Aparecida Tostes Cardoso<sup>4</sup>, Pedro Otávio Oliveira Santos<sup>1</sup>, Paul Rodrigo Santi Chambi<sup>5</sup>, Liubiana Arantes de Araújo<sup>6</sup>  
Acadêmico (a) de Medicina do 9º Período da UFMG<sup>1</sup>, Médica Residente de Pediatria do Hospital das Clínicas da UFMG<sup>2</sup>, Médico Residente de Hematologia Pediátrica do Hospital das Clínicas da UFMG<sup>3</sup>, Médica Hematologista Pediátrica do Hospital das Clínicas da UFMG<sup>4</sup>, Médica Neuropediatra do Hospital das Clínicas da UFMG<sup>5</sup>  
Contato: freirethamires@yahoo.com.br, WhatsApp +55 31 99543-4138

### INTRODUÇÃO

A Púrpura Neonatal Fulminante (PNF) é uma condição aguda que cursa com lesões extensas na superfície corporal secundárias a processos trombóticos da microvasculatura da derme, geralmente surgindo dentro das primeiras 24h de vida do recém-nascido. A PNF foi descrita pela primeira vez no ano de 1962, como uma suspeita de lesão hereditária encontrada em três irmãos com lesões cutâneas semelhantes (REITSMA, 1955).

Com o passar dos anos, mais relatos e pesquisas foram realizadas, associando o quadro clínico à deficiência da proteína C ou S, quadro raro, mas potencialmente fatal. A proteína C, glicoproteína plasmática vitamina K dependente, tem ação anticoagulante sobre os fatores V e VIII da coagulação. A deficiência dessa proteína vem de mutações do gene PROC (2q13-14) (BUNN, 2011).



**AÇÃO ANTICOAGULANTE DA PROTEÍNA C E S**  
A proteína C é ativada na membrana da célula endotelial (*endothelial cell surface*), onde é ancorada pelo receptor da proteína C endotelial (EPCR). A proteína C (PC) ativada e a proteína S (PS) se agrupam na membrana plaquetária (*platelet membrane*). A proteína S atua como um cofator para a proteína C na clivagem proteolítica dos fatores ativados V e VIII (fatores Va e VIIIa).<sup>6</sup>

### DESCRIÇÃO DO CASO

Trata-se de recém-nascido (RN) a termo, masculino, peso ao nascer, 3275 g. A gestação foi de alto risco, por história materna de hipertensão arterial, pré-eclâmpsia, diabetes mellitus gestacional e tromboembolismo venoso (TEV) prévio. Tendo sido feito pela mãe uso de enoxaparina e ácido-acetilsalicílico na gestação. Indução de parto vaginal, Apgar 8/10, alta com 36 horas de vida. Com 48 horas de vida, RN apresentou lesões equimóticas, ulceradas e necróticas nos pés, occipito, abdômen e escroto, associadas à icterícia. Por essa razão, foi levado ao pronto atendimento do hospital de sua cidade.

Na história familiar, mãe possui deficiência parcial de proteína C e dois quadros de TEV profundos. Pai hígido. Pais negam consanguinidade, mas habitam uma vila de pequeno porte e por isso, é possível que possuam algum grau de parentesco. .



LESÃO EM PLANTA DOS PÉS E REGIÃO INGUINAL DO RECÉM NASCIDO

Na maternidade, iniciou-se tratamento com enoxaparina e plasma fresco congelado (PFC). Transferido para hospital terciário, investigação laboratorial com hemograma, coagulograma, exclusão de infecções e dosagem de proteína C dos pais foi feita. Os pais evidenciaram baixa atividade de proteína C e o coagulograma do RN estava alterado alterado. Prosseguiu-se com terapêutica instituída, evoluindo com cicatrização cutânea. Descompensou a doença quando intercorreu com infecção relacionada ao cateter, sendo a conduta aumento da frequência de PFC. Evoluiu com insuficiência cardíaca possivelmente por sobrecarga de volume relacionada à PFC. RN segue internado, em bom estado geral, desenvolvimento e crescimento. Aguarda aquisição da Proteína C Exógena.



LESÃO NECRÓTICA EM REGIÃO OCCIPITAL

### DISCUSSÃO

PNF são lesões cutâneas purpúricas agudas com intensidade variável. Nos casos graves, além das lesões, hemorragias vítreas e na retina podem ocorrer (KAZI, 2018). A deficiência proteica gera hipercoagulabilidade e fenótipos associados: PNF, TEV, clínica CIVD-símile (coagulação intravascular disseminada), grave complicação de seps neonatal. O tratamento deve ser imediato para evitar sequelas e danos irreversíveis ao paciente, implicando a necessidade de diagnóstico precoce. A terapia é baseada na transfusão de plasma fresco congelado, e reposição de proteína C a longo prazo.

### CONCLUSÃO

A púrpura neonatal fulminante é uma condição potencialmente fatal, embora rara, sendo que o diagnóstico rápido pode mudar o desfecho desfavorável natural da entidade. O estudo genético familiar se torna mandatório para planejamento familiar e redução de danos.

### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Bunn HF, Bauer KA. Thrombotic Disorders. In: Pathophysiology of Blood Disorders, Bunn HF, Aster JC (Eds), McGraw-Hill Education, New York 2011. Copyright © 2011 McGraw-Hill Education.
- KAZI, Sayyeda Ghazala Irfan *et al.* Neonatal Purpura Fulminans, a rare genetic disorder due to protein C deficiency: a case report. [S. l.], p. 463-465, 3 mar. 2018.
- P.H., Reitsma *et al.* Protein C deficiency: a database of mutations, 1995 update. On behalf of the Subcommittee on Plasma Coagulation Inhibitors of the Scientific and Standardization Committee of the ISTH. Maio 1995.