

**12 de Julio de 2018**

**Caso clínico:**

Varón de 56 años, derivado a esta Institución en 2002 por plaquetopenia de años de evolución, refractaria a tratamiento corticoide. Antecedentes de epistaxis y hematomas ante traumas menores, exodoncias sin sangrado, sin otros desafíos hemostáticos.

- Laboratorio ANM (09/09/2002): Hto 44% Hb 14,8 mg/dL, Rto plaquetario  $21 \times 10^9/L$  con macro plaquetas, Multímeros de FVW normales, TP 130%, APTT 37 seg, FVIII 110%, VWF: Ag 77%, VWF: RCo 53%, glicoproteínas de membrana con expresión normal (Ib- IIb- IIIa), agregación plaquetaria normal para recuento plaquetario. TT 17/17 seg, Fibrinógeno 235 mg, Ag intraplaquetario 0.4, Fibrinógeno inmunológico 100 microgr/ $10^9$  plaquetas

Se inicia estudio familiar

❖ **Hija**, actualmente 43 años

En seguimiento por plaquetopenia sin respuesta a corticoides, hipermenorrea (Score menstrual: 245), epistaxis con requerimiento de cauterización, hematomas cutáneos, exodoncias con sangrado; cesárea; cirugía por várices de MMII e implantes mamarios, con transfusión de plaquetas previo a procedimientos sin complicaciones. ISTH 9.

- Laboratorio (04/09/2002): Hto 39% Hb 12,8 mg/dl GB 5100 mm<sup>3</sup> Rto plaquetario  $11 \times 10^9/L$ , TS cohibido a los 9 minutos, TP 90%, Lisis de Euglobulinas 120 min (VN: 90-240 minutos), TT 19/18 seg, APTT 43 seg, FSP:  $80 \times 10^9/L$  plaquetas con macro y pro-plaquetas.

❖ **Nietas del paciente**

Niña de 7 años, con epistaxis nocturna ocasional, cirugía de amígdalas a los 4 años sin complicaciones.

- Laboratorio ANM: (16/6/18) Hto 38,7% Hb 13,1 mg/dL, VCM 83 fL, Rto plaquetas:  $67 \times 10^9/L$ . FSP: macroplaquetas, clumping.

Niña de 5 años, sin historia de sangrados, sin desafíos hemostáticos

- Laboratorio ANM: (16/6/18) Hto 39,5% Hb 12,7 mg/dL, VCM 75 fL, FSP  $72 \times 10^9/L$ , alta proporción de macro plaquetas.

**Motivo de presentación: Macrotrombocitopenia**

**Médico residente: Dra. Volpini Vanesa**

**Médico responsable: Dra. Romero Lucila**