

## Relatos Casos Clínicos

### PD-040 - (UM19-5066) - MUITO MAIS QUE UM DEDO VERMELHO - UM RELATO DE TROMBOCITOSE ESSENCIAL

Inês Andrade Rosa<sup>1</sup>; Cecília Cardoso Coelho<sup>1</sup>; Luísa Rocha<sup>1</sup>

#### 1 - USF Cova da Piedade

A eritromelalgia é uma entidade rara que se caracteriza por paroxismos de dor intensa tipo queimadura, eritema e calor das extremidades. O diagnóstico diferencial inclui, entre outras entidades, neuropatia periférica, fenómeno de Raynaud, vasculite e doença de Fabry. Pode ter etiologia primária (idiopática ou genética) ou secundária, sendo esta última frequentemente associada a mielodisplasia, fármacos, infeção ou doença autoimune.

Mulher de 68 anos de idade, viúva, autónoma, reformada de doméstica. Com antecedentes pessoais de epilepsia parcial sem crises desde há vários anos, perturbação angodepressiva e status pós-excisão de adenoma parotídeo aos 40 anos. Antecedentes familiares de doença cardíaca isquémica e cerebrovascular na linhagem materna e paterna. Medicada com carbamazepina, citalopram e propranolol. Recorreu à consulta na USF por queixas de dor intensa no segundo dedo do pé direito com um mês de evolução, referindo “dedo vermelho” (sic). Objetivamente apresentava eritrocianose do dedo, aumento da temperatura local, pulsos pediosos palpáveis e simétricos. Admitindo-se isquemia microvascular, foi enviada ao Serviço de Urgência (SU) para observação por Cirurgia Vascular, tendo tido alta com o diagnóstico de ateroembolismo e medicada com ácido acetilsalicílico e atorvastatina. Cinco dias depois recorre à MF por manutenção do quadro, tendo sido novamente referenciada ao SU na sequência de contacto prévio com a colega de serviço. Após observação por Reumatologia, teve alta medicada com enoxaparina e foi dada indicação para investigação ambulatória de causas secundárias de doença cardioembólica e controlo tensional – pressão arterial 220/98 mmHg no SU. Foi confirmada hipertensão arterial (HTA) de novo em ambulatório, iniciada terapêutica com amlodipina e posteriormente adicionada indapamida por difícil controlo tensional. Da investigação efetuada destacaram-se trombocitose ligeira (460.000 plaquetas), já evidente em hemogramas desde 2013, e creatinina 1,34mg/dl. Restante avaliação analítica sem alterações, incluindo causas de HTA secundária, estudo de autoimunidade e serologias infecciosas. O eco-doppler dos membros inferiores revelou estenose de 25-50% da artéria popliteia direita. Perante estes achados e por evolução clínica desfavorável (dor e eritema que se estendia já ao dorso do pé, com ulceração da base do dedo), bem como HTA não controlada com terapêutica tripla, a doente foi referenciada ao SU tendo ficado internada ao cuidado da Medicina Interna para investigação etiológica. Durante o internamento foi diagnosticada estenose da artéria renal direita, como provável causa de HTA secundária. Perante o agravamento de trombocitose, foi efetuado estudo adicional que revelou mutação JAK2 V617F positiva, tendo-se admitido o diagnóstico de Trombocitose Essencial (TE). A doente iniciou tratamento com hidroxiureia e aguarda atualmente resultado de mielograma para diagnóstico definitivo.

O caso descrito exemplifica uma forma de apresentação incomum de TE – um quadro de fenómenos trombóticos múltiplos, manifestado por eritromelalgia do pé direito e lesão renal aguda com HTA secundária a trombose da artéria renal. O Médico de Família (MF) é muitas vezes o primeiro contacto do doente com os cuidados de saúde, observando patologias numa fase inicial da marcha diagnóstica; por este motivo deve estar atento à multiplicidade de diagnósticos que podem advir de diferentes sinais e sintomas.