

Protocolo para pacientes com Síndrome de Jacobsen

Forneça este protocolo imediatamente para o profissional de saúde que não esteja familiarizado com a Síndrome de Jacobsen.

Fatos relevantes:

A Síndrome de Jacobsen (SJ) é uma condição rara causada pela deleção do braço longo do cromossomo 11 (11q).

Assume-se que **TODOS** os pacientes com a Síndrome de Jacobsen possuem uma desordem hematológica chamada Síndrome Paris-Trousseau. Paris-Trousseau possui duas características:

- 1) Trombocitopenia grave (baixa contagem de plaquetas) em recém nascidos, que geralmente retorna para um número de plaquetas normais, ou próximo aos limites inferiores durante a infância.
- 2) Disfunção plaquetária persistente.

Deve ser assumido que todos os pacientes com síndrome de Jacobsen possuem risco de sangramento potencialmente fatal. Situações de alto risco incluem vários tipos de cirurgias e traumas.

Ao profissional de saúde: Pacientes com SJ morreram quando os profissionais de saúde não conseguiram identificar ou foram lentos na identificação do que se achava ser um sangramento de baixo risco. Sangramentos, potenciais sangramentos, ou procedimentos que podem causar sangramento devem ser tratados com bastante cautela, e nestas situações deve ser seriamente considerado consultar um hematologista ou um especialista em SJ.

Nós temos desenvolvido o seguinte protocolo para a gestão de todos os problemas de sangramento em pacientes com Síndrome de Jacobsen:

- AMICAR
 - Para procedimentos odontológicos, ou sangramento na boca ou nariz
 - Usar como enxaguante bucal ou tomar comprimido / líquido
 - CONTRACEPTIVOS ORAIS
 - Para mulheres em período menstrual
 - DDAV P
 - Pode melhorar a agregação de plaquetas
 - IV ou spray nasal
 - TRANSFUSÃO DE PLAQUETAS
 - Para sangramentos graves ou antes de grandes cirurgias

DEVE SER EVITADO QUALQUER MEDICAMENTO QUE PREJUDIQUE A FUNÇÃO PLAQUETÁRIA (EX. IBUPROFEN, ASPIRINA, ETC).

Nós recomendamos para os pacientes diagnosticados com Síndrome de Jacobsen os seguintes cuidados:

- Hemograma completo 1 vez por mês, nos três primeiros meses, e depois uma vez ao ano.
- Investigação da função plaquetária, assim que a contagem de plaquetas normalizar.

Se um paciente estiver com risco de sangramento potencialmente fatal - ou para maiores informações sobre a Síndrome de Jacobsen, você pode contactar o Dr. Paul Grossfeld 24 horas por dia / 7 dias por semana pelo telefone 858-576-1700. Por favor peça para o operador entrar em contato com o Dr. Grossfeld. Se o Dr. Grossfeld estiver indisponível por favor contactar Dr. Amy Geddis (hematologista pediátrico). Se nenhum dos dois estiverem disponíveis, peça ao operador para entrar em contato com o centro de hematologia pediátrica.

Este protocolo é baseado na compreensão atual da Síndrome de Paris-Trosseau e na Síndrome de Jacobsen deste centro com vasta experiência com neste tipo de problema. Este protocolo esta sujeito a mudanças no futuro a medida que novas descobertas forem feitas, o protocolo mais atual sempre estará disponível no site www.11qusa.org

Atenciosamente,

Paul Grossfeld
Professor adjuntor
Divisão de cardiologia
Departamento de pediatria
Universidade de Medicina de San Deigo California
Hospital de San Diego Rady's Children

Data 05 / janeiro/ 2011.