TROMBOCITEMIA ESSENCIAL: ENTRE O SILÊNCIO E O RISCO, OS DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO DE UMA DOENÇA RARA

Maria Clara Patriarca de Oliveira, Melissa Nicolli Cerqueira dos Santos, Rafaela Pereira Silva, Matheus Salgado de Oliveira, Alessandra Abou Hemia Souza

Colégio Técnico Antônio Teixeira Fernandes (Univap), Travessia João Friggi, Jardim São Dimas – 12245-020 - São José dos Campos-SP, Brasil, mariaclara.patriarca123@gmail.com, melissacerqsantos@gmail.com, rafaela.silva9576@gmail.com, matheus.salgado@univap.br, alessandra.souza@univap.br

Resumo

A Trombocitemia Essencial (TE) é uma neoplasia mielo proliferativa crônica caracterizada pela produção persistente e elevada de plaquetas, podendo apresentar manifestações assintomáticas e dificultar seu diagnóstico. O objetivo do estudo foi analisar os principais aspectos laboratoriais e moleculares relacionados à TE, destacando a importância da atuação do profissional de análises clínicas no processo diagnóstico. Foi realizada uma revisão de literatura, com buscas por estudos científicos relacionados à doença, diagnóstico laboratorial e alterações moleculares. Foram encontrados 30 trabalhos nos idiomas português e inglês. Os resultados evidenciaram maior ocorrência da doença no sexo feminino e diversidade no perfil molecular, com destaque para as mutações *JAK2* e *CALR*, além da presença de casos *MPL* e triplo-negativos. Conclui-se que a associação entre exames hematológicos, avaliação morfológica e investigação molecular é fundamental para uma caracterização mais adequada da doença, reforçando a importância da atuação do profissional de análises clínicas para contribuir com a qualidade e confiabilidade dos resultados laboratoriais.

Palavras-chave: Trombocitemia Essencial. Diagnóstico laboratorial. Alterações plaquetárias. JAK2. Análises Clínicas.

Área do Conhecimento: Técnico em Análises Clínicas.

Introdução

As neoplasias mieloproliferativas são doenças hematológicas caracterizadas pela proliferação anormal de células da medula óssea. Entre elas, destaca-se a Trombocitemia Essencial (TE), uma neoplasia crônica marcada pela produção persistente e elevada de plaquetas. Considerada rara, pode permanecer assintomática por longos períodos, dificultando sua identificação. Entretanto, quando não diagnosticada e acompanhada adequadamente, pode estar associada a complicações, principalmente eventos trombóticos e hemorrágicos (Almanaseer *et al*., 2024).

O diagnóstico da TE envolve a associação de dados clínicos, exames laboratoriais, avaliação morfológica e investigação molecular. O hemograma e a contagem de plaquetas são fundamentais para identificar alterações hematológicas, enquanto a pesquisa de mutações nos genes JAK2, CALR e MPL auxilia na confirmação da origem clonal da doença e na diferenciação de outras causas de trombocitose (Tefferi; Vannuchi, 2024).

Nesse contexto, o Técnico em Análises Clínicas desempenha papel importante no processo diagnóstico, atuando na coleta, identificação e processamento das amostras, realização dos exames e controle da qualidade. A confiabilidade dos resultados obtidos contribui para a identificação das alterações hematológicas e para o acompanhamento do paciente, reforçando a importância da atuação profissional na investigação da doença (Finati; Doneda, 2024).

Portanto, este estudo busca compreender de que maneira os achados hematimétricos e a investigação molecular contribuem para a avaliação da Trombocitemia Essencial e qual é a importância do Técnico em Análises Clínicas nesse processo. A escolha do tema justifica-se pela necessidade de compreender os desafios do diagnóstico de uma doença que pode ser silenciosa, mas apresentar riscos significativos.

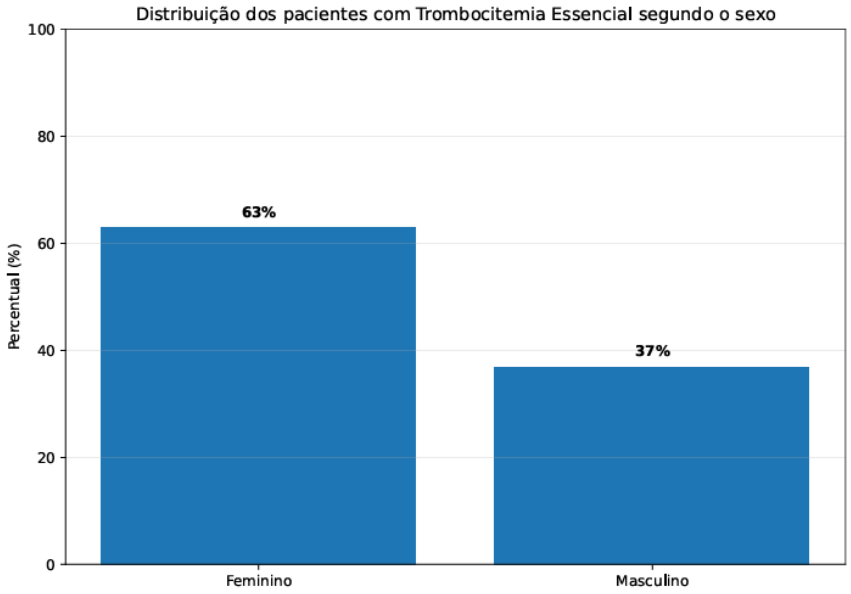
Metodologia

Este trabalho de revisão de literatura foi desenvolvido a partir de pesquisas de trabalhos científicos em fonte eletrônica, utilizando o Google Acadêmico. Foram considerados artigos e diretrizes publicados entre 2010 e 2026. As palavras-chave utilizadas foram as seguintes: “Trombocitemia Essencial”; “Trombocitemia Essencial diagnóstico”; “Trombocitemia Essencial exames laboratoriais”; “índices plaquetários”; “*JAK2*, *CALR* e *MPL*”; “esfregaço sanguíneo” e “Análises Clínicas”. A busca resultou em 25 trabalhos encontrados, nos idiomas português e inglês. Ao todo, 9 estudos científicos relacionados ao tema foram selecionados após aplicação dos critérios de inclusão e exclusão para realização desta revisão. O critério de exclusão foi a não abordagem científica relacionada à Trombocitemia Essencial, especialmente quanto aos seus aspectos hematológicos, diagnóstico laboratorial, alterações plaquetárias, alterações moleculares e atuação do profissional de Análises Clínicas.

Resultados

A análise da literatura científica permitiu compilar dados epidemiológicos e moleculares representativos da Trombocitemia Essencial. A partir da coorte internacional de 1.000 pacientes analisadas por Gangat *et al*. (2024), observou-se uma predominância da doença no sexo feminino (63%) em relação ao masculino (37%), conforme apresentado na Figura 1.

Figura 1 – Distribuição percentual por sexo em coorte de pacientes com Trombocitemia Essencial.



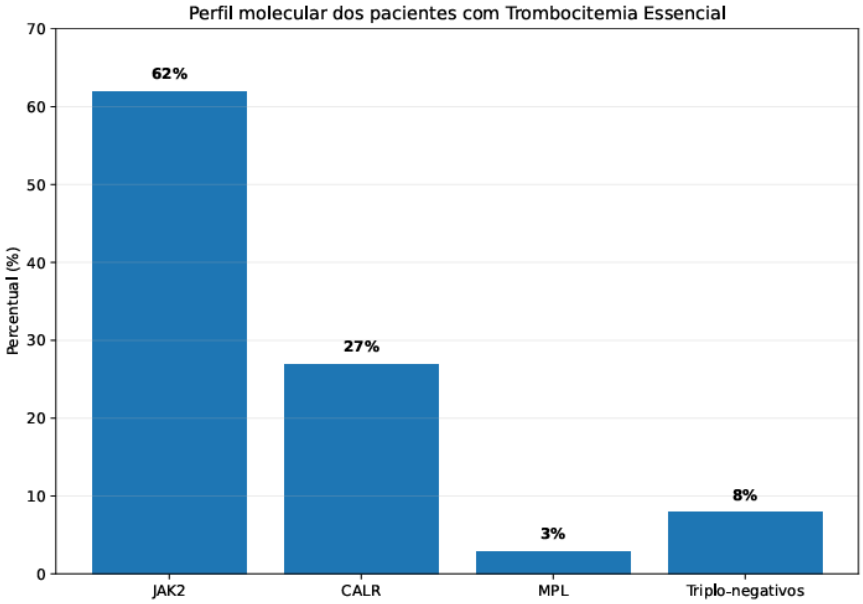
Fonte: Adaptado de Gangat et al. (2024).

Os resultados demonstram uma predominância do sexo feminino entre os pacientes avaliados, correspondendo a 63% da população estudada, enquanto o sexo masculino representou 37%. Foram achadas algumas lacunas diante da causa das mulheres serem mais afetadas, embora os mecanismos responsáveis por essa diferença ainda não estejam completamente esclarecidos. Estudos sugerem que fatores genéticos, hormonais e diferenças na regulação da hematopoiese possam contribuir para essa distribuição. Entretanto, não há evidências suficientes para estabelecer os hormônios femininos como causa direta da maior incidência da doença entre mulheres.

Em relação ao perfil molecular, verificou-se maior frequência da mutação *JAK2*, identificada em 62% dos pacientes. A mutação *CALR* foi encontrada em 27%, enquanto a mutação *MPL* correspondeu a 3%. Os pacientes que não apresentaram nenhuma dessas três alterações foram classificados como triplo-negativos, representando 8% da população.

Figura 2 – Frequência das mutações condutoras (drivers) no perfil

molecular da Trombocitemia Essencial.



Fonte: Adaptado de Gangat *et al*. (2024).

Os resultados evidenciam a predominância da mutação *JAK2*, seguida pela mutação *CALR*. A identificação dessas alterações possui importância para a confirmação diagnóstica e para a caracterização molecular da Trombocitemia Essencial, reforçando a importância da investigação genética associada aos exames hematológicos.

Discussão

Acerca da Trombocitemia Essencial, a literatura demonstra que, apesar de ser considerada uma doença rara, a TE pode permanecer assintomática por longos períodos, sendo frequentemente identificada de forma incidental em exames hematológicos de rotina, conforme retratado no estudo de caso de Costa-Freitas *et al.* (2024). Essa característica evidencia a importância do hemograma na identificação de alterações hematológicas que podem levar à investigação de doenças mielo proliferativas, principalmente diante da presença persistente de plaquetose.

Em contrapartida, no estudo dirigido por Faria *et al*. (2023), envolvendo um paciente masculino de 58 anos com Trombocitemia Essencial triplo-negativa, foram observadas manifestações clínicas como prurido associado à esplenomegalia. Durante a investigação, o exame sanguíneo evidenciou diminuição dos níveis de hemoglobina (11,3 g/dL), associada a um aumento dos níveis plaquetários (558.300/mm³). Esses achados levaram à realização de uma biópsia de medula óssea e, posteriormente, à confirmação do diagnóstico da doença. A comparação entre os casos demonstra a heterogeneidade da apresentação clínica da TE, que pode variar desde quadros assintomáticos até manifestações que despertam a necessidade de uma investigação hematológica mais aprofundada.

Corroborando esses achados, um estudo retrospectivo realizado no Hospital Universitário Pedro Ernesto, no Rio de Janeiro, analisou 52 pacientes com Trombocitemia Essencial acompanhados entre 2001 e 2020. Os resultados demonstraram maior ocorrência da doença no sexo feminino, correspondendo a 73% dos casos, com mediana de idade de 61 anos. No momento do diagnóstico, a mediana da contagem plaquetária foi de 967.000/mm³. Em relação ao perfil molecular, 46% dos pacientes apresentaram a mutação *JAK2* V617F, 31% apresentaram mutação *CALR*, 4% mutação *MPL* e 10% foram classificados como triplo-negativos. Esses resultados reforçam a diversidade molecular encontrada na TE e demonstram a importância da investigação genética para a caracterização dos pacientes.

Dessa forma, os estudos analisados evidenciam que o diagnóstico da Trombocitemia Essencial é desafiador devido à possibilidade de apresentações assintomáticas e à diversidade de manifestações clínicas e alterações moleculares. A identificação das mutações nos genes JAK2 e MPL, incluindo W515K, W515L e S505N, contribuiu para o aprimoramento dos critérios diagnósticos da OMS que

estabelecem a contagem plaquetária ≥ 450 × 10^9/L como um dos critérios para investigação da doença. Assim, a associação entre hemograma, avaliação clínica, biópsia de medula óssea e investigação molecular mostra-se fundamental para um diagnóstico mais preciso e precoce, reforçando os achados apresentados nos relatos de caso de Costa-Freitas *et al*. (2024) e Faria *et al*. (2023).

Conclusão

A presente revisão de literatura evidencia que o diagnóstico da Trombocitemia Essencial apresenta desafios relacionados à possibilidade de manifestações assintomáticas e à diversidade de alterações hematológicas e moleculares. Os principais achados apontam para a importância da associação entre os exames hematológicos, a avaliação morfológica e a investigação das mutações relacionadas à doença, contribuindo para uma identificação e caracterização mais adequada dos casos.

Portanto, a integração das diferentes etapas da investigação laboratorial mostra-se fundamental para um diagnóstico mais preciso da Trombocitemia Essencial, destacando a importância da atuação do profissional de Análises Clínicas nesse processo. Evidencia-se, contudo, a necessidade de ampliar o conhecimento sobre a doença e seus diferentes perfis moleculares, favorecendo o aprimoramento da investigação laboratorial e do diagnóstico.

Referências

AKKAM, R. G. *et al*. Conhecendo nossos pacientes: dados demográficos, clínicos e laboratoriais de uma coorte de pacientes com trombocitemia essencial. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy,** v. 44, supl. 2, p. S218, 2022. DOI: 10.1016/j.htct.2022.09.36.

ALMANASEER, B. *et al*. Platelet indices as biomarkers in the differentiation of primary and secondary thrombocytosis. **Journal of Hematology & Laboratory Medicine**, v. 12, n. 1, p. 45-52, 2024. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov. Acesso em: 4 jun. 2026.

ARBER, Daniel A. et al. The 2016 **revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. Blood,** v. 127, n. 20, p. 2391-2405, 2016. DOI: 10.1182/blood-2016-03-643544.

BITTENCOURT, Rosane I.; PONCELET, Karin; ALMEIDA, Antonio Carlos C.; FASSINA, Katia; ONSTEN, Tor G. Trombocitose essencial: o que é essencial saber. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia,** v. 32, n. 2, p. 162-170, 2010.

COSTA-FREITAS, Tiago; TAVARES, Pedro Filipe; SILVA, Leonor Ferreira da; BRAGA, Madalena; MENDANHA, Nuno. Trombocitemia essencial incipiente: caso clínico. R**evista Portuguesa de Medicina Geral e Familiar**, v. 40, n. 1, p. 77-82, 2024.

FARIA, A. C. B.; MIQUELINO, A. C. C.; DANTAS, C. B. A.; FERREIRA, C. B. D. C.; SILVEIRA, E. P.; MEDEIROS, G. L. P.; PAIVA, R. L. F. A.; VI, V. L. Trombocitemia essencial triplo negativa. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy,** v. 45, supl. 1, p. S946, 2023.

FINATI, M. P. G.; DONEDA, L. R. Z. D. C. O papel do técnico em análises clínicas no apoio nas rotinas laboratoriais. **Hematology, Transfusion and Cell Therapy**, v. 46, supl. 4, p. S1044-S1045, 2024. Disponível em: https://www.htct.com.br/pt-o-papel-do-tecnico-em-articulo-S2531137924021667.

GANGAT, Naseema et al. One thousand patients with essential thrombocythemia: the Mayo Clinic experience. **Blood Cancer Journal**, v. 14, n. 1, art. 11, 2024. DOI: 10.1038/s41408-023-00972-x. Disponível em: https://www.nature.com/articles/s41408-023-00972-x.

TEFFERI, Ayalew; VANNUCCHI, Alessandro M.; BARBUI, Tiziano. Essential thrombocythemia: 2024 update on diagnosis, risk-stratification, and management. **American Journal of Hematology**, v. 99, n. 4, p. 697-718, 2024. Disponível em: https://onlinelibrary.wiley.com/journal/10968652.