

Púrpura fulminans neonatal como presentación de deficiencia congénita de proteína C

Neonatal purpura fulminans as a presentation of congenital protein C deficiency

Autores

Noé Atamari-Anahui^{1a}, William Campano^{1b}

Filiación

1. Instituto Nacional de Salud del Niño-Breña, Lima, Perú.
 - a. Médico pediatra
 - b. Médico hematólogo pediatra

Correos

- ✓ Noé Atamari-Anahui: noe.atamari@gmail.com; <https://orcid.org/0000-0001-8283-6669>
- ✓ William Campano: wilcamcor@icloud.com ; <https://orcid.org/0000-0003-0018-5511>

Conflictos de interés: los autores niegan tener conflicto de interés.

Correspondencia: Noé Atamari-Anahui; noe.atamari@gmail.com

Financiamiento: el estudio fue autofinanciado.

Contribución de autoría:

- ✓ NAA: Conceptualizó, diseñó la metodología, condujo la investigación, analizó los datos, redactó el borrador inicial, redactó y revisó la versión final.
- ✓ WC: Conceptualizó, diseñó la metodología, condujo la investigación, analizó los datos, redactó el borrador inicial, redactó y revisó la versión final.

Púrpura fulminans neonatal como presentación de deficiencia congénita de proteína C

Neonatal purpura fulminans as a presentation of congenital protein C deficiency

RESUMEN

Introducción: La purpura fulminans neonatal es una enfermedad rara. El diagnóstico es un reto durante los primeros días de vida, especialmente si esta se debe a una deficiencia congénita severa de proteína C.

Caso clínico: Reportamos una lactante de 8 meses que presentó en las primeras horas de vida lesiones equimóticas distales con extensión progresiva rápida. Se sospechó de una deficiencia de proteína C o S, corroborándose la primera con una actividad del 5%. El estudio genético reportó dos variantes del *gen PROC* confirmando el diagnóstico de deficiencia congénita de proteína C. Se brindó terapia de soporte con plasma fresco congelado y anticoagulación con enoxaparina. Durante el seguimiento la paciente presentó amputación de los miembros afectados, desprendimiento de retina e isquemia cerebral.

Conclusiones: La deficiencia congénita de proteína C, es una trombofilia con escasos reportes en Perú. El diagnóstico oportuno y el manejo especializado pueden ser útiles para prevenir las complicaciones de esta enfermedad.

Palabras Clave (Decs): Proteína C, púrpura fulminans, tromboembolismo, infartos, coagulación intravascular diseminada, recién nacido, Niño, Perú.

ABSTRACT

Introduction: Neonatal purpura fulminans is a rare disease. Diagnosis is a challenge during the first days of life, especially if it is due to a severe congenital deficiency of protein C.

Case report: We report an 8-month-old infant who presented distal ecchymotic lesions with rapid progressive extension in the first hours of life. A deficiency of protein C or S was suspected, the first being confirmed with an activity of 5%. The genetic study reported two variants of the *PROC* gene confirming the diagnosis of congenital deficiency of protein C. Supportive therapy with fresh frozen plasma and anticoagulation with enoxaparin was provided. During follow-up, the patient presented amputation of the affected limbs, retinal detachment and cerebral ischemia.

Conclusions: Congenital deficiency of protein C is a thrombophilia with few reports in Peru. Timely diagnosis and specialized management can be useful to prevent complications of this disease.

Keywords (Mesh): Protein C, purpura fulminans, thromboembolism, infarcts, disseminated intravascular coagulation, newborn, Child, Peru.