

ANOMALIA DE MAY-HEGGLIN

MAY-HEGGLIN ANOMALY

PANOSSO, Nicole¹

SANT'ANA, Daniel dos Reis²

¹ Discente do curso de Biomedicina - Unidade Central de Educação FAI
Faculdades–UCEFF/ Campus de Frederico Westphalen, RS, Brasil

² Docente do curso de Biomedicina - Unidade Central de Educação FAI
Faculdades–UCEFF/Campus de Frederico Westphalen, RS, Brasil

E-mail para correspondência: nicolepanosso@gmail.com

Grande área do conhecimento: Ciências da Saúde.

Introdução: A anomalia de May-Hegglin (MHA) é uma condição genética autossômica dominante rara, com menos de 100 casos relatados na literatura, e que se manifesta devido a uma mutação no gene MYH9 do cromossomo 22q12-13, causando trombocitopenia variável, formação de macroplaquetas e inclusões leucocitárias. Os aspectos clínicos da doença são caracterizados principalmente por episódios hemorrágicos de gravidades variadas, epistaxe, sangramento gengival, observação de hematomas de surgimento frequente, menorrágia e sangramento pós-operatório^{1,2}. **Objetivo:** Relatar os principais aspectos relacionados à anomalia de May-Hegglin. **Método:** Trata-se de uma revisão descritiva de literatura, em que as buscas foram realizadas nos bancos de dados Google Acadêmico e *Pubmed*, utilizando os descritores “anomalia de May-Hegglin”, “alterações hematológicas” e “hemograma” para encontrar artigos publicados em português e inglês. Foram selecionados 4 artigos que mais se adequaram ao tema proposto. **Resultados e Discussão:** O gene MYH9, localizado no cromossomo 22q12-13, codifica a cadeia não pesada da miosina não muscular do tipo IIA (NMMHC-IIA), que está envolvida no

processo de contração do citoesqueleto das plaquetas, na secreção de grânulos e em vias de sinalização. Essa mutação gênica causa a produção anormal de NMMHC-IIA e a consequente alteração do citoesqueleto, impossibilitando a reorganização da estrutura plaquetária. Assim, há a ocorrência de macrotrombocitopenia secundária decorrente de um defeito da fragmentação do megacariócito e da maturação celular^{1,3}. A observação de inclusões de formato fusiforme e de coloração azul-púrpura clara no citoplasma de neutrófilos, semelhantes a corpúsculos de Döhle, auxilia no diagnóstico dessa condição. Podem ser encontradas também em eosinófilos, basófilos e monócitos, e ao contrário dos corpúsculos de Döhle situados perifericamente na linhagem neutrofilica, podem localizar-se dispersas no citoplasma dos leucócitos³. Essas inclusões são formadas por conta da agregação da proteína miosina IIA não muscular, RNA mensageiro do gene MYH9 e conjuntos de ribossomos, formando complexos ribonucleotídeo-proteína no citoplasma⁴. A contagem de plaquetas é variável, tendo relatos de números inferiores a 50.000/mm³ até valores mais elevados para o contexto da doença, de cerca de 100.000/mm³ nos casos de pacientes considerados assintomáticos⁴. Assim, o tempo de sangramento é prolongado de acordo com o grau da trombocitopenia¹. Recomenda-se a contagem plaquetária manual, uma vez que a contagem automatizada pode ser realizada de forma equivocada pelos equipamentos devido à semelhança das macroplaquetas com leucócitos ou hemácias para os sistemas operacionais⁴. Em casos sem observação de macroplaquetas, métodos com maior sensibilidade podem ser utilizados, como a imunofluorescência – que detecta os agregados anormais de NMMHC-IIA nos leucócitos e possibilita a classificação das inclusões em tipo I, II ou III, de acordo com suas características morfológicas, ou testes moleculares do gene MYH9 – preferencialmente por meio do sequenciamento de nova geração (NGS), para confirmar o diagnóstico mutacional do gene e avaliar o risco da ocorrência de manifestações extra-hematopoiéticas^{3,4}. **Conclusão:** A anomalia de May-Hegglin deve ser suspeitada sempre que um paciente apresentar baixa contagem plaquetária, presença de macroplaquetas e de inclusões em células

do sangue periférico, portanto, a realização de exames hematológicos é de extrema importância.

Palavras-chave: “anomalia de May-Hegglin”, “alterações hematológicas” e “hemograma”.

REFERÊNCIAS

1. Untanu RV, Vajpayee N. May-Hegglin Anomaly. StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; Jan 2025-. Última atualização em 2023 Jul 17 [cited 2025 Ago 17]. ID da estante: NBK441952. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK441952/>.
2. Fátima S. May Hegglin Anomaly: Rare Entity with Review of Literature. Indian J Hematol Blood Transfus [Internet]. 2011 Jun 28 [cited 2025 Ago 17]; 28(1):58–60. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s12288-011-0093-z>.
3. Tazegul G *et al*. Macrothrombocytopenia and leukocyte inclusions: May-Hegglin anomaly. J Hematopathol [Internet]. 2022 Mar 30 [cited 2025 Ago 17]; 15: 111-112. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s12308-022-00489-5>.
4. Ruhoy SM, Yates Amanda. Macrothrombocytopenia With Döhle Body-Like Granulocyte Inclusions: A Case Report of May-Hegglin Anomaly in a 33-Year-Old White Woman With an Update on the Molecular Findings of MYH9-Related Disease. *Laboratory Medicine [Internet]*. 2016 Ago [cited 2025 Ago 20]; 47(3): 246-250. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/labmed/lmw033>.