Trabalhos Científicos

Título: Anemia Congênita De Blackfan-Diamond, Corticoterapia E Seu Impacto No Crescimento Estatural: Relato De Caso

Autores: ISABELLA GONÇALVES OLIVEIRA (FACULDADE DE MEDICINA DE BARBACENA - FUNJOBE), ISABELLA CHEREMETTA FEIJÓO (FACULDADE DE MEDICINA DE BARBACENA - FUNJOBE), PAOLLA SANTAROSA RODRIGUES (UNIVERSIDADE PRESIDENTE ANTÔNIO CARLOS - UNIPAC JUIZ DE FORA), LILIANA CHEVTCHOUK (FACULDADE DE MEDICINA DE TAUBATÉ)

Resumo: A síndrome de Blackfan-Diamond é uma doença hematológica rara, cujo diagnóstico é feito por hemograma e aspirado medular. Cursa com anemia congênita e normalmente, anormalidades ósseas. O tratamento baseia-se no uso crônico de corticosteróides, transfusões e transplante medular.O presente estudo descreve o seguimento de uma paciente portadora de uma síndrome genética rara: Blackfan-Diamond, acompanhada no ambulatório de endocrinologia e metabologia e pretende discutir as consequências do tratamento imposto.Foram coletadas informações no prontuário da paciente e através da narrativa montada sob entrevistas com paciente e representantes legais. A paciente foi admitida no ambulatório de endocrinologia aos 2 anos e 6 meses e passa por acompanhamentos anuais onde são realizadas: pesagem, aferição de estatura e pressão arterial, revisão laboratorial e clínica. Ademais, somou-se à revisão de literatura para melhor entendimento das particularidades desta rara condição.Paciente do sexo feminino, 11 anos, diagnosticada aos 7 meses de vida por aspirado de medula óssea corado por HE, giemsa e prata reticulínica, apresentando: 30% de celularidade própria e 70% de lamelas ósseas após grave quadro de anemia. Caracterizada em hipoplasia global predominantemente da série eritrocítica e megacariocítica, com ausência de fibrose ou neoplasia. Encaminhada ao ambulatório de Endocrinologia para avaliação do quadro estaturo-ponderal após 1 ano de corticoterapia com prednisolona (0,1mg/kg/dia), progredindo para a dose de 4,5mg/kg/dia. Apresentava anemia normocrômica e macrocítica, ferro, ferritina, tsh, t4 livre, fsh e lh normais e vitamina D abaixo dos limites de normalidade. Radiografia de mão e punho esquerdo com idade óssea de 24-30 meses, compatível com a idade no momento da consulta. Densitometria óssea dentro do score para idade. No entanto, em todas as aferições estaturais, a paciente apresenta-se no score Z-3, muito baixa estatura. Dessa forma, solicitou-se dosagem de IGF1 e IGF IBP3 para melhor esclarecimento. Ao exame físico, notou-se em todas as consultas fáceis cushingóide, pilificação exacerbada em membros superiores, além de baixa estatura. Proposta a diminuição da dosagem de corticoterapia para 3mg/kg/dia, com melhora no quadro estatural da paciente e piora significativa da anemia, sendo orientada pelo serviço de hematologia a voltar para dosagem anterior.A paciente apresentou boa resposta ao tratamento por corticoterapia no que diz respeito ao quadro hematológico, porém, apresentou comprometimento do desenvolvimento estaturo-ponderal. Na tentativa de redução da dosagem do corticosteróide, notou-se piora do quadro de anemia. No entanto, houve crescimento de 16cm em relação a última consulta datada com uso de dosagem maior de corticoterapia. Nota-se a necessidade de acompanhamento constante e incisivo dos pacientes portadores dessa síndrome, buscando melhor qualidade de vida e desenvolvimento adequado, um grande desafio diante ao tratamento crônico.