



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE  
ALERGIA E  
IMUNOLOGIA  
PEDIÁTRICA  
26 a 28 DE MARÇO DE 2025 São Paulo - SP

26 a 28  
DE MARÇO

Centro de Convenções Frei Caneca  
R. Frei Caneca, 569 - Consolação, São Paulo



## Trabalhos Científicos

**Título:** Disfunção Imunológica Na Anemia De Fanconi E Outras Síndromes De Falência Medular Hereditária: Implicações Para A Pediatria

**Autores:** WALACE ROCHA (HOSPITAL INFANTIL GONZAGA ), ELOISE MILENA NICOLINO TUDISCO (UNIVERSIDADE DO OESTE PAULISTA), MARIA HELOISA TORRES VENTURA WEY (HOSPITAL INFANTIL GONZAGA ), HELENA BERNARDES PIMENTA BUENO (HOSPITAL INFANTIL GONZAGA), TIAGO BASTOS ROMANELLO (HOSPITAL INFANTIL GONZAGA), CLARA JULIANA LEILA VAZ E RIBEIRO (HOSPITAL INFANTIL GONZAGA)

**Resumo:** As síndromes de falência medular hereditária representam um grupo heterogêneo de doenças raras com manifestações predominantes na infância. A Anemia de Fanconi (AF) é a mais prevalente dessas condições e se caracteriza por instabilidade cromossômica, pancitopenia progressiva e predisposição a neoplasias hematológicas. Evidências crescentes indicam que a disfunção imunológica desempenha um papel central na fisiopatologia da AF e de outras síndromes, como a Disqueratose Congênita e a Síndrome de Schwachman-Diamond. Alterações na resposta inflamatória, desregulação da imunidade inata e adaptativa e predisposição a doenças autoimunes têm sido descritas nesses pacientes. Compreender o papel do sistema imunológico na falência medular pode abrir novas perspectivas terapêuticas e melhorar o prognóstico pediátrico."Investigar as interações entre a falência medular e a imunorregulação na AF e em outras síndromes de falência medular hereditária, enfatizando a ativação imunológica aberrante e a desregulação inflamatória como fatores agravantes da progressão da doença."Realizou-se uma revisão sistemática nas bases PubMed, Scopus, Web of Science, Embase e Cochrane Library, com triagem de artigos de 2015 a 2024. Utilizaram-se descritores controlados e operadores booleanos para identificar estudos clínicos, experimentais e metanálises sobre biomarcadores imunológicos, perfis inflamatórios e disfunção de células T e B em síndromes hematológicas hereditárias. Excluíram-se estudos sem análise imunológica detalhada ou restritos à genética molecular."A revisão identificou um padrão de ativação imunológica exacerbada na AF, incluindo aumento da expressão de citocinas inflamatórias como IL-6, TNF-945; e IFN-947;, além da ativação aberrante de células T efectoras e diminuição da função regulatória das células T reguladoras. Observou-se também um perfil imunológico semelhante na Disqueratose Congênita e na Síndrome de Schwachman-Diamond, sugerindo um eixo comum de inflamação crônica e esgotamento hematopoiético. Além disso, mutações em genes envolvidos na reparação do DNA, como FANCA, FANCC e TERC, foram associadas à susceptibilidade imunológica alterada, predispondo os pacientes a autoimunidade e infecções recorrentes."A interseção entre falência medular e disfunção imunológica em síndromes hereditárias pediátricas sugere que a desregulação imune pode ser tanto um fator contribuinte quanto uma consequência da hematopoiese defeituosa. O estado inflamatório crônico e as alterações na imunidade adaptativa podem acelerar o declínio da função medular, tornando imperativo o desenvolvimento de estratégias terapêuticas que abordem simultaneamente a imunomodulação e a regeneração hematopoiética. A identificação precoce de biomarcadores inflamatórios e imunológicos nesses pacientes pode permitir intervenções mais eficazes, reduzindo a morbimortalidade e melhorando a qualidade de vida infantil.