

Trabalhos Científicos

Título: A Anemia Diamond-Blackfan Em Criança: Um Relato De Caso Clínico.

Autores: RAPHAELA RODRIGUES DE QUEIROZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), FLÁVIA MARIA CAMILO MADRUGA DE OLIVEIRA LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), SARA MARIA OLIVEIRA MACEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), LARA NUNES GOMES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), ANA LUIZA NUNES DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), ISABELLA EMILLE JUVÊNCIO BORGES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), DAYANNE SPERLE CAMPOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA), JOACILDA DA CONCEIÇÃO NUNES (UNIVERSIDADE FEDERAL DA PARAÍBA)

Resumo: A anemia de Diamond-Blackfan (DBA) consiste em uma aplasia pura de glóbulos vermelhos congênita e rara, identificada como a primeira ribossomopatia humana. Essa anemia é causada por mutações nos genes das proteínas ribossômicas (RP), o que gera defeito na maturação do RNA ribossômico (rRNA). As principais manifestações clínicas são a anemia hipoproliferativa com início no primeiro ano de vida, associada a manifestações como palidez, retardo do crescimento e as dificuldades de sucção; e cerca de 50% dos pacientes apresentam malformações congênitas associadas. "Paciente masculino, 11 meses de idade, vem acompanhado da mãe, a qual refere que o mesmo apresenta palidez há aproximadamente dois meses e que vem piorando nos últimos dias com adinamia e apatia. Ao exame físico, apresenta palidez intensa (++++/4+), anictérico e ausência de adenomegalias e visceromegalias. A avaliação laboratorial evidenciou eritrócitos 0,67 milhões/mm³, hemoglobina 2,4 g/dL, hematócrito 6,8%, VCM 101,5 fL, plaquetometria de 514.000 mm³; teste de Coombs direto negativo e eletroforese de hemoglobina apresentou de 8% de hemoglobina fetal. A ultrassonografia de abdome total, por sua vez, não mostrou nenhuma alteração. Posteriormente, foi realizada a biópsia de medula, confirmando o diagnóstico de aplasia pura de células vermelhas. O paciente foi submetido ao tratamento com prednisona, respondendo adequadamente, sendo comprovado pelo novo hemograma que evidenciou hemoglobina de 12 g/dL. ""A anemia de Blackfan-Diamond é uma doença hematológica rara e as principais alterações estão relacionadas à anemia. A dificuldade no ganho ponderal e malformações, principalmente deformidades craniofaciais e dos membros superiores, também são manifestações clínicas associadas. O diagnóstico se dá pela presença de anemia hipoproliferativa macrocítica, eventualmente normocítica, com hipoplasia eritróide na medula óssea, cujos precursores eritróides representam menos de 5% da celularidade. Pode haver hemoglobina fetal (HbF) e adenosina desaminase (eADA) aumentadas. Mutações ou deleções são identificadas em aproximadamente 70% dos casos, sendo a mutação no gene codificador da proteína RPS19 a mais prevalente. Outros genes ribossomais como RPS24, RPS17, RPL54A, RPL5, RPL11, RPS7, RPS10, RPS26, RPL26 foram descritos e mutações envolvendo o fator de transcrição eritróide GATA1 também estiveram envolvidas na doença, com frequência menor. A corticoterapia com prednisona na dose de 2mg/kg/dia, é a primeira opção terapêutica e é efetiva em aproximadamente 80% dos casos relatados, porém só o transplante de células tronco hematopoiéticas com doador HLA compatível será capaz de reverter os defeitos genéticos envolvidos. Neste relato, observou-se que é imprescindível o diagnóstico precoce para a realização do tratamento adequado e melhora do quadro clínico do paciente, o que reduz a morbidade e mortalidade nos pacientes, evitando os regimes transfusionais e sobrecarga de ferro.