



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Papa Como Precursor De Síndrome Mielodisplásica Na Anemia De Fanconi?

Autores: IWYNA FRANÇA SOUZA GOMES VIAL (DERMATOPEDIATRIA HC UFPR); DANIELLE ARAKE ZANATTA (DERMATOPEDIATRIA HC UFPR); MARIANA CANATO (DERMATOPEDIATRIA HC UFPR); NARA FROTA ANDRÉ (DERMATOPEDIATRIA HC UFPR); KERSTIN TANIGUCHI ABAGGE (DERMATOPEDIATRIA HC UFPR); SAMANTHA NICHELE (SERVIÇO DE TMO HC UFPR); LISANDRO LIMA RIBEIRO (SERVIÇO DE TMO HC UFPR); GISELE LOTH (SERVIÇO DE TMO HC UFPR); DANIELA VANDRESEN PILONETTO (SERVIÇO DE TMO HC UFPR); CARMEM MARIA SALLES BONFIM (SERVIÇO DE TMO HC UFPR)

Resumo: Introdução: Em 1927 Fanconi descreveu pela primeira vez a tríade: anemia, malformações esqueléticas e quebras cromossômicas. Já em 1997 Lindor et al chamavam de Síndrome de PAPA a tríade clínica: artrite, pioderma gangrenoso (PG) e acne conglobata. Descrição: Apresentamos o caso de um paciente com diagnóstico de Anemia de Fanconi (AF) que desenvolveu a Síndrome de PAPA no curso do tratamento. Na primeira consulta em nosso serviço, apresentava pancitopenia, aspirado e biópsia de medula óssea severamente hipocelular. DEB teste com índice de quebra: 1,68, com mutação FANCA identificada (3788-3790 del mutation in homozygous). Iniciou o uso de Oximetolona, com resposta hematológica completa alcançada após um ano de tratamento. Três anos após o diagnóstico, a análise cromossômica mostrou clone anormal: cariótipo 46,XY, trp (1) (q21q43), dup (3) (q22q27) [19] / 46, XY [1]. Passados alguns meses, manifestou acne conglobata, artrite em cotovelo, febre, e pioderma gangrenoso em MID, com perda ponderal de dez quilos, em três meses. A aspiração da medula óssea foi repetida e uma displasia leve da linhagem mielóide e eritróide foi observada com as mesmas anormalidades citogenéticas. Um curso de esteróides e IVIG foi administrado ao paciente com melhora parcial mas significativa dos sintomas. O paciente foi submetido a um transplante haploidentico com pós-transplante de ciclofosfamida. Além de resolvida a Síndrome PAPA, o paciente está vivo e bem, com quimerismo completo do doador. Discussão: A associação de FA e pioderma gangrenoso é bem descrita na literatura como apresentação inicial de SMD e LMA. A síndrome PAPA associada com outras doenças foi descrita, mas para o nosso conhecimento, este é o primeiro caso relatado de um paciente com associação dela e AF. Conclusão: Relatamos o caso inédito e ainda questionamos se a manifestação da Síndrome PAPA significaria transformação maligna, sugerindo mau prognóstico na AF, como ocorre com o PG.