



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Baixa Estatura Associada A Anemia Hipoplásia Congênita De Diamond-blackfan- Relato De Caso

Autores: VERENA ANDRADE BALBI (IPPMG/UFRJ); IZABEL ALVES LEAL (IPPMG/UFRJ); CAROLINA MONTEIRO CHALOUN (IPPMG/UFRJ); DIOGO AMARAL RODRIGUES (IPPMG/UFRJ); IZABEL CALLAND RICARTE BESERRA (IPPMG/UFRJ); CARLOS EDUARDO SCHETTINO AZEVEDO (IPPMG/UFRJ)

Resumo: INTRODUÇÃO: A anemia hipoplásica congênita ou anemia de Diamond-Blackfan (ADB) é uma doença genética, de apresentação precoce. Mais de 90% dos casos são diagnosticados no primeiro ano de vida. É caracterizada por anemia macrocítica, reticulopenia e deficiência de precursores eritróides na medula óssea. Lactentes afetados exibem palidez precoce, mas em geral, a anemia profunda evidencia-se entre 2-6 meses de idade. Anomalias congênitas estão associadas em 40% dos casos. O tratamento é feito com corticosteróides e o prognóstico é melhor quando há resposta a esta medicação. Transfusão e transplante de MO são alternativas na ausência de resposta a corticoterapia. DESCRIÇÃO: Menina, branca, atualmente com 13 anos de idade, chegou com 1 mês de vida para investigação de infecção congênita (relato de rash materno) e anemia severa. Apresentava-se em bom estado geral, hidratada, hipocorada, fontanela anterior aberta (4 x 3cm), fácies síndrômica, fígado a 2 cm do RCD e baço a 1 cm do RCE. Após diversos exames e cariótipo, as hipóteses de infecção congênita e alteração cromossômica foram afastadas. A anemia manteve-se e aos 5 meses foi realizada biópsia de medula óssea, que mostrou apalasia seletiva da série eritróide. Confirma-se o diagnóstico de ADB aos 7 MESES, institui-se corticoterapia com prednisona, com boa resposta. Devido a baixa estatura foi investigada para alterações endocrinológicas, porém a velocidade de crescimento foi normal. DISCUSSÃO: A presença de aplasia eritróide, transfusões múltiplas, corticoterapia cônica justificam a BE nessa criança. Manteve acompanhamento ambulatorial periódico e esta sem uso de corticoide há quase 3 anos, iniciando um discreto padrão de aceleração de crescimento da puberdade. CONCLUSÃO: O diagnóstico desta doença rara é difícil e pode ser prejudicado por intercorrências como a suposta infecção materna e fácies síndrômica. Ressalta-se a boa resposta a corticoterapia, com evolução favorável do caso, a despeito da baixa estatura da paciente.