



Trabalhos Científicos

Título: Evolução Leucêmica Em Paciente Portador De Anemia De Fanconi: Relato De Caso

Autores: JULIANA VELOSO MAGALHÃES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); CAMILA CUNHA DE ABREU (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); LUANA FONSECA ALMEIDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); ANDRESSA CRISTAL FALCÃO VIANA DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); ATHANA DE OLIVEIRA CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); CATARINA FERNANDES PIRES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ); GILDENE ALVES DA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ)

Resumo: Introdução: Anemia de Fanconi é uma doença genética rara, caracterizada por falência medular progressiva, anomalias congênitas e predisposição para neoplasias. Descrição do caso: paciente do sexo feminino, com características fenotípicas de Anemia de Fanconi diagnosticada em junho de 2013, aos 4 anos de idade. Apresentava, nesta época, baixa estatura, fâcies pequena de formato triangular, dentes cônicos, manchas café com leite em face e dorso e discreta hipoplasia de polegares, além de fraqueza progressiva. Hemograma evidenciava pancitopenia, aspirado de medula óssea com hipocelularidade acentuada das três séries. Ecocardiograma, raio X de mãos, punhos, antebraços e tórax normais. Ultrassonografia de abdome total com rim esquerdo pélvico. Evoluiu com pancitopenia persistente, mesmo após diversas hemotransfusões. Em outubro de 2014, compareceu a serviço de Hematologia Pediátrica apresentando esplenomegalia, hemograma com anemia, porém com leucocitose, linfocitose com presença de células com características blásticas e plaquetose. Mielograma revelou a presença de 40% de blastos, com imunofenotipagem compatível com leucemia mielóide aguda. Iniciado quimioterapia. Em dezembro de 2014 foi a óbito por hemorragia intraparenquimatosa e subaracnóideas consequentes a plaquetopenia. Estudos citogenéticos: a punção de aspirado medular foi submetida a cultura de curta duração sem mitógeno e o cariótipo, composto por 20 metáfases analisadas através de Banda G, mostrou-se complexo, com nulissomia do cromossomo Y, material adicional no braço longo do cromossomo 3 e deleção intersticial do braço longo do cromossomo 13. Discussão: a grande variabilidade clínica da Anemia de Fanconi torna o diagnóstico difícil, sendo necessária a confirmação citogenética. Caracteristicamente, os pacientes desenvolvem falência precoce de medula óssea na primeira década de vida, com predisposição a leucemia mieloide aguda, mielodisplasias e tumores sólidos, resultando em baixa expectativa de vida. Conclusão: No caso relatado, destacamos as alterações fenotípicas características da Anemia de Fanconi, as manifestações precoces e a evolução para malignidade e óbito.