



Trabalhos Científicos

Título: Características Clínicas Da Anemia De Fanconi: Uma Série De 3 Casos

Autores: JÉSSICA CHIMENTI SERRANO BERNABÉ (IPPMG); DÉBORA BLANCO RODRIGUES FOGAÇA (IPPMG); KAREN MACEDO (IPPMG); RAQUEL PRISCILA CARDOSO SUDRÉ (IPPMG); GABRIELA LOUZADA SCHMITH (IPPMG); ANNA LUIZA SERTÃO (IFF); JUAN CLINTON LLERENA JUNIOR (IFF); ANA PAULA BUENO (IFF); RENATA S. PEREIRA DA SILVA (IPPMG); ELAINE SOBRAL DA COSTA (IPPMG)

Resumo: Introdução: A Anemia de Fanconi (AF) é uma doença genética dos mecanismos de reparo no DNA, que leva a falência da medula óssea e predisposição a neoplasias. Parte dos casos cursa com atraso no desenvolvimento, malformações congênitas, fácies característica, manchas café com leite na pele e hipogonadismo. Descrição dos casos: Caso 1: masculino, 4 anos, com baixo peso ao nascimento e malformações congênitas corrigidas (persistência do canal arterial, atresia duodenal e ânus imperfurado), apresentando atraso no desenvolvimento. Nos exames realizados observou-se anemia macrocítica com plaquetopenia e biópsia de medula óssea (BMO) de aplasia medular. Ao exame: hipertelorismo ocular, fenda palpebral pequena, pavilhão auricular esquerdo simplificado, hipoplasia de falange do primeiro dedo, manchas café com leite e hipogonadismo. Caso 2: masculino, 6 anos, com história de pancitopenia e hematêmese, apresentando baixo peso e estatura, além de atraso no desenvolvimento. Nos exames observou-se hemograma e BMO com padrão de aplasia medular. A ectoscopia apresentava: manchas café com leite, malformações em quinto dedo, face triangular e hipertelorismo ocular. Caso 3: masculino, 4 anos, irmão do caso 2 por parte materna. Apresentava atraso do desenvolvimento, e características fenotípicas da AF semelhantes as do irmão. Nos exames apresentou anemia, neutropenia e plaquetopenia progressivas, além de BMO compatível com aplasia medular. Os três casos foram confirmados através do DEB TEST positivo. Discussão Todos os casos possuíam características da síndrome perceptíveis ao exame físico, além de um padrão de medula aplásica. Em todos os 3 casos, apesar das características fenotípicas de AF, o diagnóstico só foi feito quando desenvolveram a aplasia medular. Conclusão: A AF é uma doença de alta morbimortalidade, porém baixa prevalência. O diagnóstico precoce tem grande impacto na qualidade de vida e sobrevida do paciente. Nosso trabalho pretende ressaltar as suas características ectoscópicas e laboratoriais para que futuros diagnósticos sejam feitos mais precocemente.