



Trabalhos Científicos

Título: Anemia De Fanconi: Relato De Caso

Autores: CÍNTIA FERNANDES ARAÚJO CINTRA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), ANA CLARA ALENCAR DE ANDRADE FEITOSA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), PATRICK FERNANDO SILVA MACHADO (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), TACIANA RAULINO DE OLIVEIRA CASTRO MARQUES (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), ÉMYLE FARIAS PEREIRA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), MÔNICA CAVALCANTE TRINDADE (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), BEATRIZ ADELINO BRASILEIRO SILVA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), MARIA NELICE MEDEIROS SILVA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), HORTÊNSIA MARIA FERREIRA DE MELO SILVA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), DANIELLE JAMYLLA BARBOSA RIBEIRO (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB), TATIANA PIMENTEL DE ANDRADE BATISTA (HUAC, CAMPINA GRANDE-PB)

Resumo: INTRODUÇÃO: A anemia de Fanconi (AF) é uma doença genética rara e heterogênea. É considerada a causa hereditária mais comum de falência da medula óssea. Os pacientes podem apresentar anomalias físicas típicas e achados hematológicos anormais. DESCRIÇÃO DO CASO: I.G.S.L., 6 anos, masculino, admitido com palidez cutaneomucosa, sangramento gengival e astenia importante há 15 dias. Ao exame físico, observou-se múltiplas equimoses pelo corpo, além de pé torto congênito, manchas café com leite em face e tórax. À admissão, realizou hemograma que evidenciou anemia (hemoglobina: 5,8g/dL) e plaquetopenia intensa (plaquetas: 8.000/mm³), sem demais achados significantes. Recebeu transfusão de concentrado de hemácias e plaquetas. Ao aliar os dados hematológicos com os achados físicos, suspeitou-se de Anemia de Fanconi. Dentre os exames solicitados, a ultrassonografia de abdome total evidenciou rim pélvico, o mielograma demonstrou medula óssea acentuadamente hipocelular, e a biópsia de medula óssea evidenciou medula óssea hipocelular para a idade com presença das três séries hematopoiéticas, relação granulocítica/eritrocitária 3/1, ausência de elementos extrínsecos à medula óssea. Devido ao quadro de falência medular, e a alta possibilidade de AF, foi encaminhado para serviço de referência, onde realizou DEB TEST e foi submetido à transplante de medula óssea (TMO), evoluindo sem intercorrências. DISCUSSÃO: Malformações congênitas maiores são relatadas em alguns pacientes, sendo o diagnóstico usualmente realizado apenas após o início dos sintomas de disfunção hematológica, que normalmente começam por volta dos sete anos. Achados hematológicos anormais e anomalias físicas características sugerem o diagnóstico, que é confirmado por um exame de cariótipo específico, utiliza-se o DEB (padrão-ouro) ou a mitomicina C. CONCLUSÃO: Considerando que o início da pancitopenia é tardio, a AF deveria ser suspeitada em todas as crianças com achados dismórficos característicos, independente de alterações hematológicas. Além disso, o diagnóstico permite o adequado tratamento dos pacientes (TMO).