



Trabalhos Científicos

Título: Anemia De Fanconi: Relato De Caso

Autores: ANA CARLLA SOARES DE ASSIS (FACULDADES DE SAÚDE SANTO AGOSTINHO), CAMILA MIRANTE DOS SANTOS (FACULDADES DE SAÚDE SANTO AGOSTINHO), MAXUELL NUNES PEREIRA (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA), LUCAS OLIVERA RODRIGUES (FACULDADES DE SAÚDE SANTO AGOSTINHO), NATÁLIA BEATRIZ DE OLIVEIRA CORDEIRO (UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA), SEBASTIÃO DE SOUZA LOBO NETO. (UNIVERSIDADE ESTADUAL DO SUDOESTE DA BAHIA)

Resumo: INTRODUÇÃO A Anemia de Fanconi (AF) é uma doença genética autossômica rara, cuja incidência é de 1 em 350.000 nascimentos. Ela caracteriza-se por insuficiência da medula óssea e quadro clínico heterogêneo. DESCRIÇÃO DO CASO I.D.D., 1 ano e 8 meses, feminina, nascida de parto prematuro, com 34 semanas, pesando 1.100g, com má formação congênita de membro superior direito e primeiro quirodáctilo desarticulado. A paciente ficou internada por 53 dias na unidade semi-intensiva para ganho ponderal. Após a alta, procurou-se atendimento devido à prematuridade, alteração anatômica e baixo peso ao nascer, no qual solicitou-se encaminhamento para geneticista. Ao passar por consulta com o mesmo, foram requisitados o cariótipo com banda G, painel NGS e mapa cromossômico para confirmação da suspeita diagnóstica de AF, sendo positivo o teste de instabilidade cromossômica. Após o diagnóstico, a paciente retornou para nova avaliação por ter evoluído com infecções de repetição. Ao exame clínico, encontrou-se em bom estado geral, evidenciou-se pescoço curto e alado, malformação de membro superior direito, e manchas café-com-leite na pele. Além disso, demonstrou estar desenvolvendo a fala e marcha adequadamente. Não foi evidenciado citopenia em exames laboratoriais. Por fim, após o diagnóstico, a paciente mantém-se em acompanhamento ambulatorial com pediatra geral, hematopediatra e cardiopediatra, além de realizar fisioterapia. DISCUSSÃO A anemia ocorre devido ao declínio acelerado de células-tronco hematopoiéticas, envolvendo 19 mutações genéticas já identificadas. Tem por características: disfunção endócrina, osteosarcopenia, imunodeficiência e câncer. Os neonatos usualmente possuem baixo peso ao nascer e malformações de membros. O diagnóstico é realizado através do teste de fragilidade cromossômica, padrão-ouro para FA. CONCLUSÃO A FA é uma condição heterogênea que requer uma abordagem multidisciplinar no manejo dos pacientes. O pediatra geral, por sua vez, tem papel essencial para detecção e diagnóstico precoce, melhorando, assim, a qualidade de vida do paciente.