

## Trabalhos Científicos

**Título:** Doença De Blackfan Diamond: Um Relato De Caso

**Autores:** VANESSA NOBRE VERAS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), POLYANA CHRISTIAN LUCENA RIBEIRO DE LIMA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), CAMILA MARIA DE MORAIS BARROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), LUCAS MAIA BESSA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), NICOLE CINDY FONSECA SANTOS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MARIA ZELIA FERNANDES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), WILSON CLETO DE MEDEIROS FILHO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

**Resumo:** INTRODUÇÃO A anemia de Blackfan-Diamond (ABD) é uma anemia hipoplásica constitucional. Trata-se de uma síndrome rara caracterizada por anomalias congênitas e predisposição ao câncer como resultado de disfunção ribossômica. DESCRIÇÃO DO CASO J.H.S.S, sexo masculino, nascido a termo sem intercorrências. Aos 4 dias de vida foi internado com quadro de bicitopenia, hemoglobina (HB) 7g/dl e leucograma 1900/mm<sup>3</sup>. Evoluiu com queda de HB para 6,8 g/dl e recebeu concentrado de hemácias, apresentando melhora e posteriormente recebeu alta hospitalar. Na primeira consulta com hematologista, aos 46 dias de vida, o hemograma demonstrou anemia grave (HB 4,1), necessitando de nova internação e hemotransfusão. Em 30/04/2019 realizou Mielograma e Biópsia de Medula Óssea, demonstrando ausência de tecido medular hematopoiético, tecido ósseo com acentuada esclerose e fibrose intertrabecular, fechando diagnóstico de aplasia de série vermelha, Síndrome de Blackfan Diamond. DISCUSSÃO A idade média da apresentação da ABD é de 8 semanas. Mais de 90% dos casos relatados apresentam-se clinicamente por volta de 1 ano de idade. Os pacientes geralmente apresentam anemia macrocítica grave e anemia normocrômica, juntamente com aplasia eritróide e reticulocitopenia. As manifestações clínicas envolvem desde alterações craniofaciais, como hipertelorismo, malformações dos polegares e de membros superiores até hidropisia fetal, sendo esses casos raros. Os corticosteróides são a base do tratamento para ABD, as transfusões podem ser necessárias para manutenção clínica. Transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) e terapia genética também são considerados. Embora o TCTH seja atualmente o único tratamento curativo, não é realizado com frequência, devido ao risco de toxicidade grave a curto e longo prazo. CONCLUSÃO Reconhecer a ABD como uma das hipóteses diagnósticas nos casos de anemia do lactente, apesar de pouco frequente, é fundamental para que se estabeleça diagnóstico precoce e se institua tratamento adequado, impactando diretamente na sobrevida e prognóstico desses pacientes.