



## Trabalhos Científicos

**Título:** Anemia De Blackfan-Diamond: Um Desafio Diagnóstico

**Autores:** THAIANI CRISTINI SILVA DE OLIVEIRA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFREÉ E GUINLE), JULIA CARVALHO DE ARAÚJO CUNHA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFREÉ E GUINLE), LUIZA FEUILLATEY ALBAGLI PAIVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFREÉ E GUINLE), RAPHAEL FERREIRA SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO GAFFREÉ E GUINLE)

**Resumo:** Introdução A anemia de Blackfan-Diamond é uma doença congênita rara, causada por mutação genética que afeta a síntese ribossomal, podendo ser esporádica ou autossômica recessiva, e é caracterizada por aplasia eritróide evidenciada geralmente no primeiro ano de vida. Os critérios diagnósticos incluem: idade menor que 1 ano, anemia macrocítica sem outras citopenias, reticulocitopenia, medula óssea com celularidade normal e hipoplasia eritróide. Existem também critérios de suporte como mutação genética, historia familiar positiva e anomalias congênitas que estão presentes em 50% dos casos. Descrição do caso Paciente masculino, nascido a termo de parto cesáreo, APGAR 8/9, sem intercorrências gestacionais. Aos 2 meses, em consulta de rotina, foi evidenciado palidez e anemia intensa (hemoglobina 2,7) associado à alterações morfológicas, sendo então encaminhado ao serviço de genética e hematologia pediátrica para elucidação diagnóstica. Primeira consulta com hematologia aos 4 meses, apresentando anemia macrocítica sem outras citopenias, sorologias normais, alteração em polegar, baixa estatura, aumento do perímetro cefálico e dimorfismo facial. Evidenciado reticulocitopenia em exames complementares e realizado mielograma aos 10 meses de vida com hipoplasia eritróide grave (3% de setor eritróide) sendo feito, então, diagnóstico de anemia de Blackfan-Diamond. Durante o primeiro ano de vida dependia de hemotransfusão e, após, foi iniciado tratamento com corticoide (2mg/kg/dia), obtendo-se boa resposta clínica. Discussão Paciente apresentando anemia intensa desde os 2 meses de vida com confirmação do diagnóstico de anemia de Blackfan-Diamond aos 10 meses após realização do mielograma que evidenciou hipoplasia de serie eritróide associado a presença de todos os outros critérios clínicos. Conclusão Importante o pediatra geral conhecer os diagnósticos diferenciais de anemia e levantar suspeita de um quadro de anemia hereditária para iniciar a investigação diagnóstica e encaminhar à hematologia o mais precocemente possível.