

## Trabalhos Científicos

**Título:** Relato De Caso: Manifestações Clínicas E Dificuldades Diagnósticas Na Síndrome De Bloom

**Autores:** ROANNA ESTEVES REIS CORDEIRO (UFPR), ALICE MARIA DE MELO CASTRO (UFPR), ANA CLARA RIBEIRO DE BARROS PEREIRA (UFPR), LARISSA HABIB MENDONÇA GOIS (UFPR), MARIA CAROLINA GASPAR DE CAMPOS (UFPR), PRISCILA VERNIZI ROTH (UFPR), PRISCILLA FERREIRA ZADRA (UFPR), RENATA ROBL IMOTO (UFPR), TABATA SIMÃO CONRADO (UFPR), VÂNIA OLIVEIRA DE CARVALHO (UFPR), BRUNA LUIZA GUERRER (UFPR)

**Resumo:** A síndrome de Bloom é uma doença autossômica recessiva rara, causada pela mutação no gene BLM (15q26.1), responsável pela estabilidade cromossômica. Sua alteração gera danos aos cromossomos, resultando manifestações clínicas diversas, sendo o desenvolvimento de neoplasias a complicação mais temida. Sem tratamento específico disponível, o acompanhamento multidisciplinar é essencial para reduzir os impactos à saúde. Pela raridade dessa patologia, relatamos o caso de um paciente diagnosticada com síndrome de Bloom, cujas alterações clínicas iniciaram desde o nascimento. Menina, 11 anos de idade, prematura e pequena para a idade gestacional, filha de pais não consanguíneos e hígidos. Ao nascer, apresentava faixa de poliose em região occipital de couro cabeludo, mancha hipocrômica em dorso de mão e café com leite em pé. Evoluiu com baixo ganho pondero-estatural, hipotireoidismo, surgimento de novas manchas hipocrômicas e café com leite disseminadas, além de eritema fotossensível, com telangiectasia central, em face e outros locais do corpo. Observado fenótipo típico, com face triangular. Necessitou de múltiplas internações hospitalares por infecções e evoluiu com diarreia crônica, vômitos e distúrbio de deglutição. O exame genético revelou 47,XX,+mar[5]/46,XX(45), indicando a presença de um cromossomo marcador. Identificado no cariótipo com e sem DEB falhas e quebras cromossômicas e presença de figura radial entre cromossomos homólogos. O cariótipo dos pais era normal. Exames mostraram IgM e IgG abaixo do normal, sem diagnóstico definitivo de imunodeficiência até o momento. Diagnóstico clínico confirmou síndrome de Bloom. Atualmente, está sob vigilância para malignidades, com recomendação de fotoproteção. A prevalência da síndrome de Bloom na população geral é desconhecida. A doença caracteriza-se por face triangular e alterações dermatológicas que surgem na infância, incluindo eritemas telangiectásicos fotossensíveis, manchas café com leite e máculas hipocrômicas (twin spots). Em associação, manifestam-se distúrbio de crescimento pré e pós-natal, disfunções gastrointestinais, alterações tireoidiana e sinais de imunodeficiência, conforme encontrado no caso relatado. O risco de neoplasias precoces é elevado, sendo a principal causa de óbito, especialmente leucemia e tumores sólidos, como colorretal, de mama e pele. O diagnóstico é clínico, confirmado pelo aumento de trocas entre cromátides irmãs e análise mutacional. Estudos genéticos moleculares não foram realizados por indisponibilidade. As manifestações clínicas características confirmaram a síndrome. Os diagnósticos diferenciais incluem Lúpus Eritematoso, Síndrome de Russell-Silver e Anemia de Fanconi. A raridade da síndrome, suas múltiplas manifestações e a dificuldade de acesso a exames genéticos tornam o diagnóstico desafiador, reforçando a importância do reconhecimento clínico. O diagnóstico precoce e o acompanhamento multidisciplinar são fundamentais para garantir uma melhor qualidade de vida.