

tivos até transplantes de células-tronco hematopoiéticas e tratamento imunossupressor. De acordo com as informações obtidas, tem-se a idade como fator a ser observado na realização de tratamento definitivo. **Conclusão:** Pode-se concluir que a AA é uma condição rara com evolução gradual. Apresenta tratamento, avaliando a gravidade da doença. Outrossim, sem tratamento a doença pode evoluir para pancitopenia severa com alta taxa de mortalidade.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.004>

4

ANEMIA DE FANCONI: REVISÃO DE LITERATURA E ATUALIZAÇÕES



E.Y.K. Ueda, G.G.Z. Schweitzer, A.M.S. Oliveira, L.S. Valença, M.S.L. Conceição, A.C.M. Pereira

Fundação Técnico Educacional Souza Marques, Rio de Janeiro, RJ, Brasil

Objetivos: Os objetivos deste trabalho é expor as peculiaridades da Anemia de Fanconi na área médica, incitando o debate e fazer uma breve atualização com novas possibilidades de tratamento e estudos recentes sobre a anemia de Fanconi que podem auxiliar no futuro em outras doenças. **Materiais e métodos:** Foi realizada uma revisão de literatura selecionados dos bancos de dados SciELO, Google Acadêmico, US National Library of Medicine, Hospital Israelita Albert Einstein, de trabalhos universitários da UNICAMP e da UFPR, de um espaço amostral 2002 a 2020, em português, espanhol e inglês. Foram restritos para a busca de métodos diagnósticos e tratamento apenas o período de 2017 a 2020. Artigos anteriores a 2017 foram utilizados apenas para avaliação de histórico de sinais e sintomas e definições da doença. As palavras chaves utilizadas foram: “Anemia aplásica”, “anemia de Fanconi”, “pancitopenia”, “transplante de medula óssea”, “tratamento”, “diagnóstico”, “epidemiologia”, “sinais clínicos”. **Resultados:** Anemia de Fanconi (AF) é uma desordem causada por mutações; em pelo menos um dos 22 genes da FA. Esses genes são responsáveis por reparos no DNA, replicação e diversos outros processos celulares. Se alterados, o DNA se torna instável e suscetível a alterações genéticas o que explica características clínicas como manchas de pele, malformações, neoplasias malignas (como carcinoma de células escamosas de cabeça e pescoço), um risco elevado de insuficiência da medula óssea, síndromes mielodisplásicas e leucemia mielóide aguda. O diagnóstico laboratorial atualmente mais indicado é feito com Exame Multiplex de genes em que são analisados genes mais afetados como tipo FANC e BRAC (1 e 2). O tratamento escolhido atualmente é o transplante de medula óssea em pacientes com imunocompatíveis HLA e ausência de pancitopenia. Na impossibilidade, deve ser feito andrógenos, fatores de crescimento hematopoiéticos (G-CSF, EPO, IL), antifibrinolíticos e transfusões para melhorar a qualidade de vida do paciente e a sobrevida. Além disso, é interessante destacar que recentemente a Anemia de Fanconi possibilitou maior compreensão da fisiopatologia genética de diversos cânceres. Sugere-se que função elevada dos genes FA por aumento da produção de cópias do gene ou regulação

transcricional é um fenótipo prevalente em uma grande porcentagem dos cânceres (por exemplo: a dependência entre FANCL e FANCD1 possui uma forte correlação em mais de 600 tipos de cânceres). **Discussão:** Com novos avanços da tecnologia, houve grande expansão nos estudos da fisiopatologia da AF o que permitiu avanços no diagnóstico e no tratamento (principalmente para os casos em que não é possível o transplante). Este avanço no estudo da AF também permitiu conhecimento fisiopatologia de diversos tipos de câncer. **Conclusão:** A AF ainda é desafio para a comunidade médica mas que tem ganhado sua devida importância nos últimos anos. Essa evolução nas pesquisas pode proporcionar a compreensão de demais patologias como câncer. Deve-se, portanto, continuar-se os estudos sobre esse assunto, muitas vezes negligenciado, a fim de melhorar as condições de transplante e melhorar alternativas de tratamento que podem ajudar pacientes não apenas da AF, mas para demais patologias como os diversos tipos de câncer.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.005>

5

APLASIA MEDULAR: RELATO DE CASO



G.G. Santos, J.D.V.O. Alexandre, L.C. Conceicao, M.T. Xavier, N.F.D. Rosário

Instituto Estadual de Hematologia Arthur de Siqueira Cavalcanti (Hemorio), Rio de Janeiro, RJ, Brasil

A aplasia medular afeta as três séries hematopoiéticas, inclusive as células progenitoras, e a referida neste caso foi a do tipo adquirida. Mais de 70% dos casos tem causa desconhecida. Os outros casos são causados por agentes tóxicos, radiação ionizante, fármacos e vírus. A lesão pode ser direta nos precursores celulares ou por uma desregulação do sistema imunológico. U.C., 36 anos, sexo masculino, com ensino médio completo, aposentado desde 2015, profissão mecânico de manutenção, casado pela segunda vez há 13 anos, com 02 filhos menores de idade, morando em apartamento com água potável e saneamento básico no município de Nova Friburgo. Aos 22 anos, trabalhando como jardineiro, utilizava o produto tóxico Roundup (glifosato), sem equipamento de proteção individual adequado (utilizava máscara cirúrgica hospitalar). Em 2005, apresentou episódios de sangramento na região da gengiva, fraqueza e dor nas articulações, sendo encaminhado ao hospital em Maricá, onde foram realizados exames laboratoriais, que revelaram do número de plaquetas. Foi administrada vitamina K, conforme relato do paciente. No mesmo ano, foi encaminhado para o Hemorio, onde obteve diagnóstico de hipoplasia medular, que após 7 anos evoluiu para aplasia medular. Foi, então, submetido a testes de histocompatibilidade com familiares de primeiro grau, porém não foi compatível com nenhum deles. Em 2011 foi cadastrado no REREME, devido atraso na realização do HLA II de alta resolução. O resultado do estudo de HLA mostrou incompatibilidade entre os irmãos e o haplo-transplante foi descartado pelo CEMO/INCA (presença de anticorpos anti-HLA de pai, mãe e irmão). Faz tratamento medicamentoso contínuo de revlimid 1x ao dia, glibenclamida 1x ao dia, metformina