

diagnóstico da AAA é realizado pela pancitopenia no sangue periférico, reticulopenia e medula óssea hipocelular à biópsia, com diminuição de todos os elementos hematopoiéticos e seus precursores, na ausência de células estranhas à medula óssea, fibrose ou hematofagocitose e exclusão de causas constitucionais. **Descrição do caso:** Adolescente feminino, 12 anos, apresentou febre, mialgia, cefaleia, dores articulares e recusa alimentar há 11 dias e realizou hemograma com hemoglobina 12.8g/dl e plaquetometria de 232.000/mm³, foram realizadas sorologias para infecções virais, tendo apresentado IgM por ELISA positivo para Chikungunya, demais arboviroses negativas. Cerca de 60 dias após esse quadro inicial, queixou-se de equimose extensa em braço e realizou novo hemograma com hemoglobina 6,6 g/dl, leucometria 1.800/mm³ com 13% de segmentados, plaquetometria 17.000/mm³; mielograma e imunofenotipagem com medula intensamente hipocelular; estudo histológico de biópsia de medula óssea evidenciando celularidade intensamente reduzida e representada por 5% de tecido hematopoiético, sendo substituída por tecido gorduroso. DEB teste negativo e citometria de fluxo para detecção de clones para hemoglobinúria paroxística noturna ausentes, sendo concluído como anemia aplástica adquirida associada a Chikungunya. Foi tratada com imunoglobulina por 2 dias, ciclosporina, corticoide e eltrombopague. Evoluiu com recuperação do quadro hematológico. **Conclusão:** Estudos que associam a infecção pelo vírus Chikungunya com anemia aplástica adquirida são escassos, porém é sabido que o CHIKV está relacionado ao desencadeamento de doenças autoimunes ou agravamento de quadros pré-existentes, uma vez que a presença do vírus no organismo estimula resposta inflamatória e pode servir de gatilho. Os mecanismos subjacentes à persistência de sintomas e ao desenvolvimento de condições autoimunes após a infecção pelo CHIKV são complexos e multifatoriais, como o mimetismo molecular, no qual proteínas virais compartilham semelhanças estruturais com autoantígenos humanos, podendo desencadear respostas autoimunes, como a ativação de linfócitos T supressores bloqueando células tronco hematopoiéticas e resultando na anemia aplástica adquirida. Em casos de anemia aplástica adquirida, faz-se necessário investigar infecções virais associadas que possam desencadear o processo de destruição e supressão das células tronco hematopoiéticas, devendo incluir pesquisa de arbovírus.

Referências:

Santos LM, et al. O papel do vírus Chikungunya (CHIKV) como gatilho para doenças autoimunes: uma revisão da literatura. *Contribuciones a Las Ciencias Sociales*, São José dos Pinhais. 2024;17:01-10.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104015>

ID - 1494

ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND DE DIAGNÓSTICO TARDIO – RELATO DE CASO

L Garcia de Borba, B de Souza Nesello,
M Harder Peters, H Hertel Correa

Santa Casa de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil

Introdução: A anemia de Blackfan-Diamond é uma causa rara e heterogênea de falência medular. É uma doença congênita, causada por defeito na maturação do RNA ribossômico, por uma mutação heterozigótica em genes de proteínas ribossômicas. Possui incidência de 7 casos para 1 milhão de nascidos vivos. Manifesta-se no primeiro ano de vida, como anemia macrocítica moderada a grave, reticulopenia e elevação da atividade da adenosina deaminase em eritrócitos. No esfregaço de medula óssea, há eritroblastopenia em uma medula óssea normal ou anemia hipoplásica, na biópsia de medula óssea. As crianças apresentam-se com palidez, dificuldade de sucção, baixa estatura e malformações congênitas, que podem estar presentes em 50% dos pacientes, sendo as mais comuns: malformações cefálicas, polegar trifalângico, alterações cardíacas e de trato urogenital. O tratamento é com uso de corticoide, em crianças a partir de um ano de idade. Os não respondedores a corticoide são submetidos a transfusões e são candidatos a transplante de células tronco hematopoiéticas, que é o único tratamento curativo para a doença. **Descrição do caso:** Paciente feminina, com história de anemia desde os 3 meses, com necessidade transfusional no primeiro ano de vida e novamente aos 7 anos. Aos 13 anos teve síndrome de Guillain-Barré, após infecção por citomegalovírus, com internação hospitalar. Nesta época, seguia anêmica. Pela condição neurológica, recebeu corticoide e apresentou melhora significativa do quadro anêmico. Na chegada em nosso serviço, aos 13 anos, apresentava anemia macrocítica com reticulopenia e esplenomegalia. Chamava atenção a estatura no limite inferior da normalidade e sindactilia em 2° e 3° pododáctilos. Descartadas infecções virais, causas carenciais, reumatológicas, hemoglobinúria paroxística noturna e anemia de Fanconi. Aspirado de medula óssea era normocelular com achados displásicos nas três séries, compatível com síndrome mielodisplásica com displasia multilineal. A biópsia de medula óssea tinha hipocelularidade das três séries. Aven-tada possibilidade de anemia de Blackfan-Diamond e realizado teste terapêutico com corticoide com ótima resposta. Realizado painel genético que evidenciou mutação no gene RPL5 em heterozigose. **Conclusão:** Trazemos o presente caso por tratar-se de um caso incomum, com diagnóstico tardio, ocorrido apenas aos 13 anos de idade, uma vez que o diagnóstico em geral ocorre aos 2 a 3 meses de vida. Na literatura, há descrições de que 99% dos casos são diagnosticados antes dos 5 anos de idade e 95% dos casos, antes dos 2 anos de vida. Ademais, o caso relatado possui uma mutação infrequente, presente em apenas 7% dos casos, como causa da anemia de Blackfan-Diamond. Apesar de ser uma doença de conhecimento recente e de ainda estar em constante estudo, ressaltamos a importância do conhecimento dos profissionais acerca da doença e do acesso a exames diagnósticos, com o objetivo de proporcionar diagnósticos precisos, instituição de tratamento breve e acompanhamento especializado às crianças acometidas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2025.104016>