

LAURA PIRES DE MELLO¹; ANA PAULA SOARES LACERDA¹; DÉBORA DA CRUZ CERQUEIRA¹; FERNANDA VIEIRA SOUTO²; JÚLIA M.M.A.C. LAMAS²; LARISSA FERNANDES DE SOUZA SANTOS²; LEANDRA VIEIRA CAETANO¹.

1. Centro Universitário de Belo Horizonte (UNIBH). Belo Horizonte.
2. Universidade José do Rosário Vellano (UNIFENAS). Belo Horizonte.
E-mail autor correspondente: piresmlaura@gmail.com

INTRODUÇÃO

A Síndrome da Transfusão Feto-Fetal é caracterizada pela transfusão unidirecional do sangue de um feto (doador) ao outro (receptor) através de anastomoses vasculares placentárias, gerando um quadro de instabilidade hemodinâmica, evoluindo para alterações clínicas e físicas em ambos os fetos. Já a Anemia de Fanconi (AF) é uma síndrome hereditária rara, a qual se caracteriza pela falência progressiva da medula óssea. Na AF há instabilidade cromossômica causada por genes, com quebras cromossômicas e com defeito nos mecanismos de reparo do DNA. É uma doença caracterizada principalmente por alterações hematológicas, e que pode manifestar-se também por meio de outras anormalidades congênitas.

RELATO DE CASO

R.A.C, 2 anos de idade, sexo masculino, gemelar, diagnosticado com Síndrome da Transfusão Feto-Fetal através da ultrassonografia pré-natal. Nasceu com idade gestacional de 32 semanas, pesando 1060g e medindo 36 cm, sendo considerado um RN prematuro, pequeno para sua idade gestacional (PIG) e de muito baixo peso (RNMBP). Após o nascimento foi internado em CTI neonatal devido a um desconforto respiratório, quando, a partir da realização de exames, foi constatado uma baixa de plaquetas considerada, inicialmente, decorrente da Síndrome da Transfusão Feto-Fetal.

Com 3 meses e 16 dias, o paciente foi novamente internado para tratamento de sepse de foco urinário. Foi realizada uma ultrassonografia das vias urinárias, que apresentou uma leve hidronefrose no rim D e agenesia renal E.

Aos 2 anos e 2 meses, no dia 25/06/2017, houve nova internação devido a dificuldade respiratória e queda da saturação. Os exames laboratoriais evidenciaram plaquetopenia e leucopenia. No segundo dia de internação, foram realizados novos exames, que demonstraram uma persistência da plaquetopenia e da leucopenia. O paciente foi instituído a tratamento, apresentando melhora dos quadros respiratório e hematológico, recebendo alta dia 02/07/2017.

No dia 27/08/2017, o paciente foi submetido a uma nova internação, devido a um quadro de tosse, febre e dispnéia leve. Foram efetuados exames laboratoriais, que evidenciaram a presença de anemia, leucopenia e plaquetopenia. Como conduta, o paciente recebeu transfusão de plaquetas.

Exames	Resultados por data			
	29/05/2015	25/06/2017	26/06/2017	27/08/2017
Hemácias	2,86 milhões/mm ³	3,61 milhões/mm ³	3,23 milhões/mm ³	2,93 milhões/mm ³
Hematócrito	27,5%	32,7%	30,1%	26,5%
Plaquetas	260.000/mm ³	77.000/mm ³	78.000/mm ³	48.000/mm ³
Leucócitos globais	9.440/mm ³	3.490/mm ³	3.040/mm ³	2.750/mm ³

Tabela 1: Resultados de exames laboratoriais realizados a cada internação do paciente.

DISCUSSÃO

A Síndrome da Transfusão Feto-Fetal provoca manifestações clínicas em ambos os gêmeos, em que o doador, como o caso do paciente do presente relato, pode apresentar oligodrâmnio, anemia e hipóxia, resultantes da hipoperfusão sanguínea. Desse modo, a anemia do paciente foi decorrente da síndrome, ao contrário da plaquetopenia persistente. Sobre esta, foi feito um estudo mediante a realização de vários exames complementares, como o mielograma, a biópsia de crista ilíaca, o cariótipo de medula óssea e a imunofenotipagem. Assim, o paciente foi diagnosticado com Anemia de Fanconi, sendo encaminhado a fazer transplante de medula óssea, obtendo remissão das citopenias.

A busca de dados literários sobre a Anemia de Fanconi mostra a escassez de informações a respeito da doença e, ainda assim, a revisão de dados mostra que sua frequência é de 1 a cada 360 mil nascimentos. O paciente do presente relato, além de manifestar plaquetopenia e leucopenia, também apresentou agenesia renal esquerda, mas dentre as características clínicas da doença, encontra-se desde alterações hematológicas isoladas até a presença de múltiplas malformações. Dessa forma, constata-se que a AF possui uma grande variabilidade fenotípica, o que dificulta o seu diagnóstico.

CONCLUSÃO

O presente relato aborda um caso de grande dificuldade diagnóstica da Anemia de Fanconi, que, por ser uma doença hereditária rara, não apresenta grande acervo bibliográfico. Em vista disso, é evidente que existe um escasso conhecimento médico a respeito da AF, o que, juntamente com sua variabilidade fenotípica, torna o processo diagnóstico bastante complexo. Dessa forma, torna-se importante a publicação de relatos de casos como este, com a finalidade de discutir as diversas manifestações clínicas que podem ser encontradas em um portador da AF. Isso contribuiria para um diagnóstico certo e precoce da doença, amenizando as consequências clínicas do paciente, além de propiciar um tratamento adequado.

REFERÊNCIAS

- EILER, Mary Ellen *et al.* **Fanconi Anemia: Guidelines for Diagnosis and Management.** 3 ed. Chicago: Fanconi Anemia Research Fund, Inc., 2008. Disponível em: <https://www.fanconi.org/images/uploads/other/Guidelines_for_Diagnosis_and_Management.pdf>. Acesso em: 15 mai. 2019.
- GONÇALVES, Cláudia Estrela. **Estudo Molecular do gene FANCA em pacientes com quadro clínico de Anemia de Fanconi.** 2014. Tese (Doutorado em Clínica Médica) - Faculdade de Ciências Médicas da Universidade de Campinas, Campinas, 2014. Disponível em: <http://repositorio.unicamp.br/bitstream/REPOSIP/308602/1/Goncalves_CludiaEstrela_D.pdf>. Acesso em: 15 mai. 2019.
- OLIVEIRA, Sofia Andrade de; JUNIOR, Julio Elito. **Complicações fetais na Gemelaridade Monocoriônica:** quadro clínico, fisiopatologia, diagnóstico e conduta. São Paulo: Femina, 2014. Disponível em: <<http://files.bvs.br/upload/S/0100-7254/2014/v42n2/a4801.pdf>> Acesso em: 15 mai. 2019