

ANEMIA DE FANCONI: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E TRATAMENTO

RITT, Laura ¹

SANT'ANA, Daniel R. ²

SCHNEIDER, Taiane ³

¹ Acadêmica do curso de Biomedicina do Centro Universitário FAI Faculdades - Itapiranga.

² Docente do Centro Universitário FAI Faculdades - UCEFF, Frederico Westphalen, RS, Brasil.

³ Docente do Centro Universitário FAI Faculdades - UCEFF, Itapiranga, SC, Brasil

E-mail para correspondência: laurabearitt.lbr@gmail.com

Grande área do conhecimento: Ciências da Saúde.

Introdução: A anemia de Fanconi caracteriza-se como uma síndrome hereditária que causa insuficiência medular.^{1,4} É uma doença autossômica recessiva que se apresenta de forma rara.² Ela foi relatada em 1927 pelo pediatra suíço Guido Fanconi, que acompanhou 3 (três) irmãos, os quais apresentavam alterações em comum, como baixa estatura, bipogonadismo e hiperpigmentação cutânea. Estudando esse caso, ele descreveu um tipo de anemia aplástica hereditária e a partir de então, deu-se caracterização à uma nova patologia.³ **Objetivo:** Através de uma revisão de literatura, o estudo tem por objetivo atualizar as informações sobre a Anemia de Fanconi realizando uma breve descrição das publicações recentes sobre o assunto. **Método:** O presente trabalho foi realizado através de uma revisão de literatura, tendo como meio de pesquisa as plataformas *National Library of Medicine* (PubMed), *ScienceDirect* e *Scientific Electronic Library* (Scielo). Como estratégia de busca, foram utilizadas as seguintes palavras-chave: anemia de Fanconi e,

em inglês, *Fanconi Anemia*. Foram selecionadas seis publicações em língua inglesa e portuguesa entre os anos de 2020 a 2024. **Resultados e Discussão:** A anemia de Fanconi decorre de mutações genéticas, causadas pelo comprometimento bialélico de um dos 22 genes envolvidos na via de reparo FA/BRCA, que são responsáveis por reparar danos no DNA, causados por quebras de fita dupla.⁴ As proteínas BRCA1 e BRCA2 ajudam na recombinação homóloga, realizando a manutenção da estabilidade genética.^{4,2} A interrupção dessas funções contribui para o esgotamento das células-tronco hematopoiéticas, por isso, pacientes com Anemia de Fanconi apresentam maior incidência de leucemias, como a leucemia mieloide aguda, síndrome mielodisplásica e neoplasias malignas.^{5,3} Dentre suas características clínicas, a falência progressiva da medula óssea é a mais comum, afetando a produção de células sanguíneas.⁴ Sendo uma condição com apresentação fenotípica altamente diversificada e com sintomatologia inespecífica, o diagnóstico de anemia de Fanconi requer um alto limiar de suspeita, o tornando desafiador.⁶ Essa doença se manifesta em múltiplos sistemas, podendo gerar anormalidades físicas, como hipogonadismo, hipopigmentação e manchas café-com leite, escoliose e baixa estatura, além disso, pode apresentar anormalidades hematológicas, com pancitopenia progressiva.^{1,4} O diagnóstico é baseado na suspeita clínica e sua confirmação é realizada por meio de análise genética, pelo teste de quebra cromossômica, considerado o padrão-ouro.^{3,4} Seu diagnóstico se torna crucial para a sobrevivência do paciente, se descoberta no estágio pré-anêmico, a expectativa de vida pode ser aumentada, evitando que ocorra anemia aplástica adquirida ou anomalias associadas à malignidade.⁶ Como tratamento, o único que possui perspectiva de cura hematológica, é o transplante de células-tronco hematopoiéticas.^{1,5} Na fase de aplasia medular, o transplante de células-tronco atinge resultados excelentes, principalmente em pacientes que realizaram poucas transfusões sanguíneas e que tenham compatibilidade total com um irmão.^{3,5} Já o tratamento de suporte e controle, consiste no uso de andrógenos, fatores de crescimento e transfusões sanguíneas.^{2,3,4} **Conclusão:** Uma gama de anormalidades são expressas por paciente com Anemia de Fanconi,

dificultando o diagnóstico precoce em certos casos. Embora a detecção prévia da doença não seja sinônimo de melhores taxas de cura, ela permite que os profissionais de saúde realizem um acompanhamento contínuo e específico, buscando melhorar a qualidade de vida e diminuir a mortalidade dos indivíduos afetados. Contudo, novas estratégias de tratamento devem ser implementadas, reforçando a importância do conhecimento da comunidade médica na clínica dos pacientes com Anemia de Fanconi.

Palavras-chave: doença recessiva, hemoterapia, aplasia.

REFERÊNCIAS

- 1.Sharma P, Sharma N, Sharma D. A Narrative Review on Fanconi Anemia: Genetic and Diagnostic Considerations. **Glob Med Genet**. 2022 Sep 5;9(3):237-241. doi: 10.1055/s-0042-1751303. PMID: 36071913; PMCID: PMC9444348.
- 2.Bhandari J, Thada PK, Killeen RB, Puckett Y. Fanconi Anemia. [Updated 2024 Jun 19]. In: StatPearls [Internet]. **Treasure Island** (FL): StatPearls Publishing; 2024 Jan. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK559133/>
- 3.Thakur B, Hiwale KM. Anemia de Fanconi: uma doença genética rara. **Cureus**. 2023; 15(5), e38899. <https://doi.org/10.7759/cureus.38899>
- 4.Moreno OM, Paredes AC, Suarez-Obando F, Rojas A. An update on Fanconi anemia: Clinical, cytogenetic and molecular approaches (Review). **Biomedical reports**, 15(3), 74. 2021. <https://doi.org/10.3892/br.2021.1450>
- 5.Dufour C, Pierri F. Modern management of Fanconi anemia. **Hematology**. 2022(1), 649–657. <https://doi.org/10.1182/hematology.2022000393>
- 6.Olson TS. Manejo da anemia de Fanconi além da infância. **Hematologia**. **Sociedade Americana de Hematologia**. Programa de Educação, 2023(1), 556–562. <https://doi.org/10.1182/hematology.2023000489>