

ANEMIA DIAMOND-BLACKFAN: REVISÃO BIBLIOGRÁFICA SOBRE DIAGNÓSTICO, TRATAMENTO E IMPACTOS CLÍNICOS

POZZER, Emily¹

LEMONIE, Amanda Spindula¹;

PILATTI, Fernanda²

FRAPORTTI, Liziera²

¹ .Acadêmicas do curso de Biomedicina, UCEFF. Chapecó/SC

² .Biomédica, Docente do Curso de Biomedicina, UCEFF, Chapecó/SC.

E-mail para correspondência: Pozzer.emily@gmail.com;

amandaslemonie@gmail.com;

Grande área do conhecimento: Ciências da Saúde.

Introdução: A anemia de Diamond-Blackfan (ADB) é uma rara anemia congênita, caracterizada pela falha na produção de glóbulos vermelhos, resultando em anemia desde os primeiros meses de vida.³ A ADB também está associada a diversas anomalias congênitas, incluindo defeitos cardíacos e craniofaciais, além de um risco aumentado de desenvolver neoplasias malignas ao longo da vida.¹ **Objetivo:** Investigar sobre o diagnóstico, tratamento e impactos clínicos sobre a anemia Diamond BlackFan, através de uma revisão bibliográfica. **Método:** O presente trabalho foi realizado através de um estudo descritivo não experimental do tipo de revisão de literatura. Para a pesquisa foram utilizados os principais bancos de periódicos disponíveis online, Pubmed, Scielo e Web of Science. Foram selecionados cinco trabalhos na língua portuguesa do período de 2019 a 2024. Como estratégia de busca, foram utilizadas as seguintes palavras-chave: Anemia Diamond BlackFan, diagnóstico, doença rara, tratamento. **Resultados e Discussão:** A Anemia Diamond-Blackfan (ADB) se caracteriza por uma falha na medula óssea em produzir células vermelhas do sangue, levando a uma anemia severa e reticulocitopenia desde os primeiros meses de vida. Esta condição é causada

principalmente por mutações em genes que codificam proteínas ribossômicas, sendo o gene RPS19 um dos mais frequentemente afetados.² Do ponto de vista fisiopatológico, a ADB resulta de um defeito intrínseco nas células progenitoras dos eritrócitos, levando à deterioração da eritropoiese, com diminuição da proliferação celular e aumento da apoptose. A especificidade eritróide da doença pode estar relacionada à intensa demanda por biogênese ribossomal em pró-eritroblastos, que combina a síntese de globina com rápida proliferação celular. Embora os mecanismos exatos sejam desconhecidos, a prednisona continua sendo a droga de escolha para pacientes com ADB, apesar dos efeitos colaterais significativos.² O diagnóstico da ADB é complexo e exige uma combinação de exames laboratoriais e análise genética. A apresentação clássica inclui anemia microcítica ou normocítica, reticulocitopenia, e uma medula óssea normocelular com escassez de precursores eritróides. Mutações em genes ribossômicos são identificadas em cerca de 50% dos casos, mas o diagnóstico também pode se basear em critérios clínicos e laboratoriais, especialmente quando a genotipagem não está disponível.² O diagnóstico diferencial de anemia de aplasia pura de células vermelhas na infância é curto, sendo a DBA ou eritroblastopenia transitória da infância as principais causas. A classificação correta dos pacientes é essencial, pois aqueles com DBA podem responder ao tratamento com esteróides, entrar em remissão ou se beneficiar de um transplante de células-tronco.³ **Conclusão:** A ADB é uma doença genética rara e complexa, com uma fisiopatologia que envolve mutações em genes ribossômicos e um impacto profundo na eritropoiese. O diagnóstico precoce e preciso é essencial, mas enfrenta desafios devido à raridade da doença e à complexidade dos critérios diagnósticos. O tratamento envolve principalmente o uso de corticosteróides, transfusões de sangue, e, em casos mais graves, transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH). No entanto, as terapias disponíveis apresentam limitações significativas, incluindo efeitos colaterais graves e sobrecarga de ferro. O manejo multidisciplinar é crucial para minimizar complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes, sendo necessária

a implementação de políticas públicas que garantam acesso ao tratamento especializado e apoio psicossocial.

Palavras-chave: Anemia Diamond BlackFan, diagnóstico, doença rara, tratamento.

REFERÊNCIAS

¹ Gomes RFT. A anemia Diamond-Blackfan, suas complicações com repercussões estomatológicas e o impacto do contexto familiar, social e da rede de atenção à saúde no cuidado desta doença rara [Internet]. Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Faculdade de Odontologia; 2015 [citado 19 Aug 2024]. Disponível em:

<https://lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/235642/001018590.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

² Neves G dos S. Considerações atuais da anemia de Diamond-Blackfan [Internet]. 2018 [citado 19 Aug 2024]. Disponível em:

http://www.ciencianews.com.br/arquivos/ACET/IMAGENS/biblioteca-digital/hematologia/serie_vermelha/anemia_aplastica/3.pdf

³ Salgado DM. Síndrome de Blackfan Diamond: relato de caso. XV Jornada do Hospital da Criança; [Internet]. 2018 [citado 19 Aug 2024] Disponível em:

<https://repositorio.bahiana.edu.br/jspui/bitstream/bahiana/3556/1/ARTIGO%20-%20C%c3%89LIA%20MARIA%20STOLZE%20-%202018.pdf>