

RESUMO

A anemia de Fanconi (AF), também conhecida como Síndrome da Pancitopenia de Fanconi, é uma doença genética recessiva, causada por mutações de genes envolvidos na reparação do DNA, que afeta todos os grupos étnicos, observada em cerca de 1 em cada 360 mil nascimentos. Foi descrita inicialmente em 1927, pelo pediatra suíço Guido Fanconi, é uma doença hereditária, caracterizada pela combinação variável de hipoplasia da medula óssea, pancitopenia, malformações de rádio e polegar, anomalias renais e de pigmentação cutânea. Sua principal característica citogenética é a presença de quebras cromossômicas, o quadro hematológico geralmente se inicia nas duas primeiras décadas de vida e é progressivo, podendo em alguns casos, só ser notada na terceira ou quarta década. O trabalho tem como objetivo abordar os aspectos básicos da Anemia de Fanconi para uma melhor compreensão dessa síndrome. Trata-se de uma pesquisa bibliográfica, definida como qualitativa, realizada a partir de artigos científicos em periódicos nacionais e internacionais no período de 2000 a 2014, disponíveis nas bases de dados Google acadêmico (GOOGLE), Scientific Electronic Library Online (SCIELO) e PudMed. Anemia de Fanconi (AF) é uma das anemias aplásticas mais frequente, caracterizada por um distúrbio da hematopoese, e marcada pela redução ou ausência de células das linhagens eritróide, granulocítica e megacariocítica na medula óssea, com resultante pancitopenia. Os indivíduos que apresentam essa patologia, mostram alterações nos parâmetros de crescimento, alterações renais e cardíacas, além da baixa expectativa de vida. O diagnóstico é confirmado através da análise do cariótipo. O tratamento de suporte inclui transfusões de concentrados de eritrócitos ou plaquetas, porém o único tratamento curativo é o transplante de células tronco hematopoiéticas, num entanto, esse método aumenta os riscos de tumores sólidos.

Conclui-se então, que a identificação precoce de indivíduos com a AF é fundamental, pois permite um controle adequado da doença hematológica, tendo em vista seu potencial oncológico, assim como, o aconselhamento genético para as famílias quanto aos riscos em futuras gestações e a possibilidade de diagnóstico pré-natal.

AUTORES:

Francisco de Assis Pinheiro Paulino

fd19011997@gmail.com

Adriana Gonzaga Nunes

Anna Keila Eufrásio de Paula

Samara Dantas de Lima

Waleska Vidal de Freitas

waleskavidal@unicatolicaquixada.edu.br

PALAVRAS-CHAVE:

Fanconi.

Anemia.

Diagnóstico.