

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL BARARD-GEROLD E FANCONI: A RESPEITO DE RECÉM-NASCIDO POLIMALFORMADO

FERNANDO DE SOUZA PEREIRA; FILIPPO VAIRE; JÚLIO C. L. LEITE

Introdução: A anemia de Fanconi (AF) é caracterizada por anomalias congênitas, insuficiência da medula óssea, e aumento do risco de cânceres. As anormalidades físicas, presentes em 60% -75% dos indivíduos afetados, incluem baixa estatura, aplasia radial, sistema esquelético, rins e vias urinárias, coração, sistema nervoso central, além de hipogonadismo. A perda progressiva de medula óssea, com pancitopenia, geralmente apresenta na primeira década, muitas vezes, iniciando com trombocitopenia ou leucopenia. O diagnóstico de FA repousa sobre a detecção de instabilidades cromossômicas (quebras e rearranjos). A presença de 13 genes torna mais complexo o diagnóstico molecular. A análise molecular é utilizada principalmente para detecção de portadores e o diagnóstico pré-natal. Objetivo: Relatar um caso de recorrência de Anemia de Fanconi atípico ocorrido no HCPA. Materiais e Métodos: O Programa de Monitoramento de Defeitos Congênitos do HC. Porto Alegre é vinculado ao Estudo Colaborativo Latino-americano de Malformações Congênitas (ECLAMC). Executa a vigilância epidemiológica através de caso-controle. Relatamos um recém nascido, do masculino, polimalformado e história familiar positiva. Resultados e Conclusões: O probando 3º filho de casal (GIII, PIII), com primeira filha polimalformada. Antecedentes obstétricos não relevantes. O paciente nasceu com 1550g por parto vaginal e apgar de 8/9. Ao exame físico o paciente apresentava malformações como ânus imperfurado com fístula perianal, ausência de polegares nos membros superiores e hipospádia peniana. Além dessas, foram detectadas por imagem: hidrocefalia, hidronefrose à direita e aplasia radial bilateralmente. O estudo citogenético foi positivo para instabilidade cromossômica.