

ANEMIA DE FANCONI: COMO DIAGNOSTICAR?

FILIPPO VAIRO; FERNANDO DE SOUZA PEREIRA; CAMILA BITTAR; LUCIANE LUDWIG; RAFAELLA MERGENER; NATÁLIA BARCELLOS; SHARBEL MALUF; TÊMIS FÉLIX; JULIO CÉSAR LOGUERCIO LEITE

**Introdução:** A anemia de Fanconi (AF) é uma patologia autossômica recessiva, caracterizada por anomalias congênitas, falência da medula óssea, e aumento do risco de cânceres. As anormalidades físicas, presentes em 60%-75% dos indivíduos afetados, incluem baixa estatura, aplasia radial, alterações no sistema esquelético, rins e vias urinárias, coração, sistema nervoso central, além de hipogonadismo. O diagnóstico de AF repousa sobre a detecção de instabilidade cromossômica (quebras e rearranjos). A presença de 13 genes torna mais complexa a análise molecular. A avaliação molecular é utilizada principalmente para detecção de portadores e para diagnóstico pré-natal. **Objetivo:** Relatar um caso de Anemia de Fanconi neonatal ocorrido no Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), e alertar para a dificuldade de conclusão do diagnóstico. **Materiais e Métodos:** O Programa de Monitoramento de Defeitos Congênitos do HCPA é vinculado ao Estudo Colaborativo Latino-americano de Malformações Congênitas (ECLAMC). Executa a vigilância epidemiológica através de casos-controles. **Resultados:** Relatamos um recém nascido, masculino, primeiro filho de casal não consanguíneo, com peso de nascimento 1505g, Apgar 6/8. Apresentava hidrocefalia, agenesia renal unilateral, criptorquidia, hipogonadismo, agenesia radial bilateral, imperfuração anal, pés tortos e orelhas displásicas com supra-dobramento do hélice. O estudo citogenético demonstrou alto número de quebras espontâneas, porém quando se utilizou um agente indutor de quebras não houve aumento significativo. **Conclusão:** Trazemos esse caso para discutir a forma de diagnóstico de uma patologia com espectro amplo de características clínicas e debater o valor da análise citogenética a fim de conclusão diagnóstica.