

Você conhece esta síndrome?^{*} Do you know this syndrome?^{*}

Fernanda Assis Ottoni¹
Mariana Rodrigues Pimenta³

Giselle Carvalho Froes²
Everton Carlos Siviero do Vale⁴

RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, de 30 anos, branco, solteiro, soldador, natural e procedente de Congonhas, MG, foi encaminhado do serviço de hematologia, onde se encontrava em propedêutica de macrocitose e leucopenia.

Queixava de manchas escuras assintomáticas na pele, de progressão lenta, iniciadas há 20 anos. Apresentava, ainda, hipoplasia do primeiro quirodáctilo direito (Figura 1), baixa estatura, catarata no olho esquerdo (Figura 2), hipoacusia do ouvido direito e rins pélvicos. Referia exérese de câncer de pele na região infra-orbitária esquerda. História de dois irmãos

falecidos em decorrência de anemia e pneumonia.

Ao exame dermatológico, apresentava intensa hiperpigmentação disseminada na face (Figuras 2 e 3), pescoço e tronco; hiperpigmentação difusa nas axilas, entre-meada por máculas hipocrômicas (Figura 4), além de duas manchas café-com-leite na região cervical (Figura 5).

A pesquisa laboratorial revelou quebras cromossômicas tanto induzidas quanto espontâneas.

O paciente continua em acompanhamento médico na hematologia e se mantém estável, com macrocitose e leucopenia sem repercussão clínica.



FIGURA 1: Hipoplasia do polegar direito

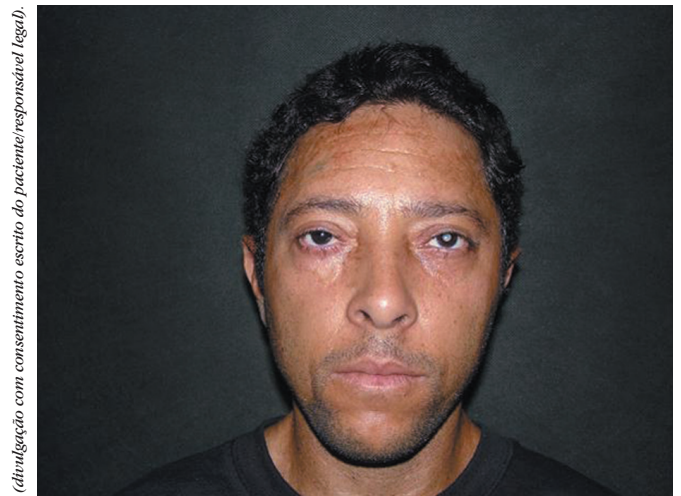


FIGURA 2: Hiperpigmentação difusa na frente e catarata no olho esquerdo

(divulgação com consentimento escrito do paciente/responsável legal).

Recebido em 28.07.2006.

Aprovado pelo Conselho Editorial e aceito para publicação em 28.07.2006.

^{*} Trabalho realizado no Serviço de Dermatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil. Conflito de interesse declarado: Nenhum.

¹ Médica Residente (R1) de Dermatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil.

² Médica Residente (R1) de Dermatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil.

³ Médica Residente (R2) de Dermatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil.

⁴ Preceptor de Dermatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG). Professor-assistente do Departamento de Clínica Médica da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG) – Belo Horizonte (MG), Brasil.

(divulgação com consentimento escrito do paciente/responsável legal).



FIGURA 3: Detalhe da região frontal



FIGURA 5: Hiperchromia difusa na região axilar com máculas hipocrômicas de permeio

QUE SÍNDROME É ESTA?

Anemia de Fanconi

A anemia de Fanconi é síndrome rara, de herança autossômica recessiva, cujas manifestações clínicas são devidas à instabilidade cromossômica.^{1,2} É caracterizada por anormalidades congênitas, defeitos hematopoiéticos e alto risco de desenvolvimento de leucemia mielóide aguda e certos tumores sólidos.^{1,5} As células apresentam aumento das quebras cromossômicas espontâneas e induzidas por agentes como mitomicina C, bussulfan, mostarda nitrogenada, cisplatina e diepoxibutano.^{2,4} O número elevado de quebras cromossômicas constitui achado imprescindível para o diagnóstico laboratorial.¹

Anormalidades cutâneas ocorrem em até 80% dos casos, constituídas por hiperpigmentação intensa e difusa em face, região cervical, articulações e tronco, além de manchas café-com-leite e manchas hipocrômicas ou acrômicas. As alterações dermatológicas,



FIGURA 4: Mancha café-com-leite na região retroauricular

presentes ao nascimento ou surgidas no início da infância, podem ser as únicas manifestações.⁴

Alterações hematológicas geralmente iniciam antes dos 10 anos, compreendendo macrocitose e hipoplasia da medula óssea, podendo progredir para aplasia.^{1,2,4}

Malformações ósseas como hipoplasia de polegar, metacarpos e rádio, deslocamento do quadril e escoliose também podem fazer parte do quadro. Aproximadamente 60% dos pacientes têm baixa estatura, e a maioria é prematura.⁴

Cerca de 28% possuem deformidades renais – aplasia e rim em ferradura. Anormalidades oculares são evidenciadas em 21% dos doentes, incluindo estrabismo e microftalmia. Hipogonadismo pode ocorrer em até 20% dos casos.⁴

Podem ser observadas alterações do sistema nervoso central e deformidades anatômicas do ouvido em menos de um quinto dos pacientes, como retardo mental, hiper-reflexia e hipoacusia.^{2,4} É alta a incidência de neoplasias entre os pacientes com anemia de Fanconi, particularmente leucemia mielóide. O curso geralmente é fatal, em idade precoce, por infecções, hemorragias ou neoplasias.^{1,4,6} Raros são os portadores da anemia de Fanconi que atingem a idade do paciente aqui apresentado, que se encontra vivo e clinicamente assintomático.

O tratamento se baseia no controle das eventuais complicações. Transplante de medula óssea é uma possibilidade terapêutica para os pacientes que desenvolvem aplasia. □

Resumo: Descreve-se caso de anemia de Fanconi com manifestações cutâneas típicas de hiperpigmentação difusa e manchas café-com-leite. Apresentava ainda hipoplasia de polegar, baixa estatura, catarata, hipoacusia, rins pélvicos e quebras cromossômicas. Atualmente com 30 anos, o paciente se mantém estável, com leucopenia e macrocitose sem repercussão clínica, contrariando o prognóstico da síndrome, usualmente letal em idade precoce, por complicações de aplasia de medula, leucemia e tumores sólidos.

Palavras-chave: Adulto; Anemia de Fanconi; Anemia macrocítica; Hiperpigmentação; Leucopenia; Quebra cromossômica

Abstract: A case of Fanconi anemia is reported, with typical cutaneous manifestations of diffuse hyperpigmentation and café-au-lait spots. He also presented thumb hypoplasia, short stature, cataract, hypoacusis, pelvic kidneys and chromosome breakage. Presently 30-years-old, the patient is stable, with leukopenia and macrocytosis without clinical symptoms, in contrast to usual prognosis of this syndrome, which involves early death due to complications of bone marrow aplasia, leukemia and solid tumors.

Keywords: Adult; Chromosome breakage; Fanconi anemia; Hyperpigmentation; Leukopenia; Macrocytic anemia

REFERÊNCIAS

1. Bluhm SS, Anstey AV. Disorders of skin colour. In: Burns T, Breathnach S, Cox N, Griffiths C, editors. Rook's Textbook of Dermatology. Malden: Blackwell; 2004. p.39.1-68.
2. Tischkowitz M, Dokal I. Fanconi anaemia and leukaemia - clinical and molecular aspects. Br J Haematol. 2004;126:176-91.
3. Dosik H, Hsu LY, Tadaro GL, Lee SL, Hirschhorn K, Selirio ES, et al. Leukemia in Fanconi's anemia: cytogenetic and tumor virus susceptibility studies. Blood. 1970;36:341-52.
4. Kenneth HK. Heritable Diseases with increased sensitivity of cellular injury. In: Freedberg IM, Eizen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith LA, Katz S, editors. Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. New York: McGraw-Hill; 2003. p.1508-21.
5. Tsao H. Neurofibromatosis and tuberous sclerosis. In: Bologna JL, Horn TD, Mascaró JM, Mancini AJ, Salasche SJ, Saurat JH eds, et al. Dermatology. London: Mosby; 2003. p. 853-67.
6. Farrell GC. Fanconi's familial hypoplastic anaemia with some unusual features. Med J Aust. 1976;1:116-8.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:

Fernanda Assis Ottoni

Alameda Álvaro Celso, 220, apto. 317 – Bairro Santa Efigênia

30150260 – Belo Horizonte – MG

Tel: (31) 32489597

E-mail: feottoni@hotmail.com

Como citar este artigo: Ottoni FA, Froes GC, Pimenta MR, Vale ECS. Você conhece esta síndrome? Anemia de Fanconi. An Bras Dermatol. 2006;81(5):487-9.