

Anemia hipoplasica congénita de Blackfan Diamond

Se caracteriza por lo general por anemia macrocítica normocromica con reticulocitopenia e hipoplasia de los precursores de serie roja en la medula osea, se manifiesta durante la infancia temprana

La mitad de los pacientes de ABD presentan; Baja estatura y anomalías congénitas, la mas frecuente la craneofacial(secuencia de Pierre-Robin y fisura palatal) anomalías urogenitales y de los pulgares.

Manejo

Seguimiento ecográfico cuidadoso durante el embarazo
Asesoramiento genético en madres con ADB

La ABD se hereda de manera autosómica dominante

En un niño con anemia y eritoblastopenia, el diagnostico puede ser confirmado por una historia familiar(10-20%) malformaciones asociadas (40%) y niveles elevados de adenosina deaminada ADA de los eritrocitos, lo cual es el signo frecuente pero no especifico.

El diagnostico diferencial puede incluir eritoblastopenia transitoria, infección por parvovirus b19 cronica

Pincipales enfoques terapéuticos son: Transfusiones regulares y terapia con corticoesteroides a largo plazo.
El tratamiento debe ser adaptado en cada caso y acorde a la edad del paciente.
No se debe administrar esteroides durante el primer año de vida.
Se puede considerar trasplante alogénico de medula osea en pacientes corticoresistentes con un hermano no afectado y un HLA identico