

## RESUMO

**TÍTULO:** OPÇÕES TERAPÊUTICAS DA SÍNDROME DE BLACKFAN-DIAMOND: UMA REVISÃO DE LITERATURA. **INTRODUÇÃO:** A ANEMIA DE BLACKFAN-DIAMOND (DBA) CARACTERIZA-SE COMO UMA RIBOSSOMOPATIA RARA, COM OPÇÕES TERAPÊUTICAS LIMITADAS, SENDO UMA SÍNDROME DE INSUFICIÊNCIA MEDULAR HEREDITÁRIA. AS MUTAÇÕES QUE CARACTERIZAM ESSA ANEMIA ESTÃO PRESENTES NOS GENES DA SUBUNIDADE DA PROTEÍNA RIBOSSÔMICA GRANDE (RPL) OU DA PROTEÍNA RIBOSSÔMICA PEQUENA (RPS), AFETANDO O DESENVOLVIMENTO PROGENITOR ERITRÓIDE. **OBJETIVO:** O OBJETIVO DO PRESENTE ESTUDO É ABRANGER AS ATUAIS PERSPECTIVAS DE TRATAMENTOS, POSSIBILITANDO QUE O CLÍNICO TENHA CONHECIMENTO SOBRE AS POSSÍVEIS TERAPIAS QUE PODEM SER APLICADAS, PORÉM AINDA EM ESTUDO. **METODOLOGIA:** FOI REALIZADO LEVANTAMENTO BIBLIOGRÁFICO DO PERÍODO DE 2018 A 2023 NA BASE DE DADOS PUBMED. FORAM UTILIZADAS PALAVRAS-CHAVES "ANEMIA BLACKFAN-DIAMOND", "ERITROPOIESE", E "SÍNDROME CONGÊNITA DE INSUFICIÊNCIA DA MEDULA ÓSSEA", TODOS NA LÍNGUA INGLESA. ENTÃO, FORAM SELECIONADOS 29 ARTIGOS, E APÓS UMA CRITERIOSA LEITURA DOS RESUMOS, FORAM EXCLUÍDOS OS QUE NÃO ABORDAVAM SOBRE PERSPECTIVAS TERAPÊUTICAS, EM QUE SOMENTE 12 FORAM INCLUIDOS. **RESULTADOS:** O TRATAMENTO DA DBA DEVE TER UMA ABORDAGEM MÚLTIPLA, JÁ QUE ESTA APRESENTA VASTA SINTOMATOLOGIA ENVOLVENDO DIVERSOS ÓRGÃOS. A TERAPIA PADRÃO QUE VEM SENDO UTILIZADA NA DBA INCLUI TRANSFUSÕES REGULARES DE SANGUE E/OU ESTEROIDES, SENDO O PAPEL DESTES PROMOVER A PROLIFERAÇÃO DE CELULAS PROGENITORAS ERITROIDES (COSTA, LYDIE 2020). O CALBINDIN 1, MEMBRO DA SUPERFAMILIA DE LIGAÇÃO AO CÁLCIO FOI RELATADO POR NAN WANG ET AL. (2023) COMO UM POTENCIAL MODIFICADOR DA ERITROPOIESE DESORDENADA NO DBA. JÁ MARK WIKES ET AL. 2021, DISCUTIU SOBRE A APLICAÇÃO DE GINSENOSE RB1, SENDO SUA PRINCIPAL AÇÃO SUPRIMIR A PROTEÍNA NLK, ESTA QUE PODE ESTIMULAR A EXPRESSÃO DE CÉLULAS MALIGNAS. ADRIANNA VLACHOS ET AL. (2020) MOSTROU QUE A L-LEUCINA É SEGURA, RESULTANDO EM BOA RESPOSTA ERITRÓIDE E AUMENTO NO PESO E NA VELOCIDADE DE INDIVÍDUOS  $\geq 2$  ANOS DE IDADE. MC WILS ET AL. (2020) REVELA QUE A METFORMINA, TRATAMENTO UTILIZADO PARA DIABETES MELLITUS TIPO 2, POSSUINDO EFEITOS NA PROLIFERAÇÃO E DIFERENCIAÇÃO ERITRÓIDE, SENDO MEDIADOS PELA SUPRESSÃO DA EXPRESSÃO DE NLK ATRAVÉS DA INDUÇÃO DE MIR-26A. A TRIFLUOPERAZINA, UM INIBIDOR DA CALMODULINA, É MAIS UM TRATAMENTO TERAPÊUTICO EMERGENTE PARA DBA E QUE DEMONSTROU AUMENTAR OS NIVEIS DE HEMOGLOBINA AO REDUZIR A ATIVAÇÃO DE ALVOS P53 EM MODELOS ANIMAIS DBA E CÉLULAS CD34 + DERIVADAS DE PACIENTES (TAYLOR ET AL. 2020). HUSAM QANASH ET AL. (2021) PROPÕS A UTILIZAÇÃO DO ELTROMBOPAG PARA MELHORAR A ERITROPOIESE EM DBA, RESTRINGINDO A DISPONIBILIDADE DO POOL DE FERRO, REALIZADO EM UM MODELO DE CÉLULAS TRONCO PLURIPOTENTES INDUZIDAS. ZUZANA MACECKOVÁ ET AL. (2022) SUGERIU QUE O USO DE GLICOCORTICÓIDES NÃO FOSSE TÃO ELUSIVO O QUANTO PARECE, EXPLANANDO SOBRE SEUS EFEITOS ADVERSOS GRAVES QUANDO USO CONTÍNUO. **CONCLUSÃO:** A PRESENTE REVISÃO DE LITERATURA REVELA A IMPORTÂNCIA DE ESTUDOS DIRECIONADOS A NOVAS ABORDAGENS TERAPEUTICAS PARA A DAB. SÃO VARIOS OS MEDICAMENTOS QUE ESTÃO SENDO ANALISADOS, DIANTE DO FATO QUE A ATUAL TERAPIA É LIMITADA, SENDO O ÚNICA CHANCE DE CURA O TRANSPLANTE DE MEDULA ÓSSEA, REALIZADO EM

CRIANÇAS ENTRE 3 E 5 ANOS. ENTÃO, FAZ-SE NECESSÁRIO A CONTINUAÇÃO DE TAIS ESTUDOS E A CONSTANTE REVISÃO DESTES.