

Título: Hemossiderose pulmonar – um desafio terapêutico com considerações prognósticas

Autores: Joana Borges, Erica Torres, Teresa Bandeira

Instituição: Unidade de Pneumologia Pediátrica - Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria - CHLN, Centro Académico de Medicina de Lisboa

Resumo:

Introdução: A Hemossiderose Pulmonar Idiopática (HPI) é uma doença rara da criança, com incidência 0,5-1:1000000, potencialmente fatal (mortalidade reportada de 7,3%, situando-se entre 16-60%, com sobrevida média de 2,5 anos após o diagnóstico, nos estudos mais antigos). A etiologia é desconhecida, possivelmente imunológica. A terapêutica consiste na combinação de corticosteroides sistémicos (CS) com imunossupressores, na presença de contra-indicações ou evolução desfavorável. O prognóstico é difícil de estabelecer pela raridade, variabilidade individual e gravidade das agudizações.

Caso: Rapariga com 3 anos de idade, diagnóstico de HPI aos 4 meses. Mãe com vitiligo, pai com psoríase, tio-avô paterno com hemofilia e bisavó materna com arterite de grandes células. Internada aos 3 meses com diagnóstico de pneumonia e anemia (Hb 6,6g/dL), efectuou suporte transfusional. Duas recorrências no mês seguinte, referenciada ao HSM-CHLN. Diagnóstico de anemia ferropénica, trombocitopenia e insuficiência respiratória aguda. Radiografia de tórax com infiltrados algodonosos bilaterais. A broncofibroscopia com LBA revelou elevada celularidade, predomínio de macrófagos, 40% siderófagos. TC-torácica sem alterações vasculares ou parenquimatosas pulmonares. Estudo de auto-imunidade, imunoglobulinas, populações linfocitárias e APLV negativos. Iniciou prednisolona diária (2mg/Kg/d). Múltiplos internamentos por dificuldade respiratória associada a infiltrados pulmonares e anemia, com necessidade de suporte transfusional e suporte ventilatório (VNI) em 2 ocasiões, com pulsos de metilprednisolona numa destas. Iniciou hidroxycloquina (10mg/Kg/d), que mantém. Tentativa falhada de interrupção de CS. Urolitíase, infecções do trato urinário, a última com cálculo obstrutivo e dilatação pielocalicial esquerda com necessidade de colocação de *stent* ureteral. Acompanhada também em consulta de endocrinologia pediátrica por má progressão estatura-ponderal.

Comentários: O diagnóstico precoce de HPI reduz a evolução para fibrose pulmonar, que agrava prognóstico. A corticoterapia sistémica é a primeira linha no tratamento das agudizações, sendo o benefício a longo prazo menos evidente, mas com maior sobrevivência, diminuição das agudizações e menos fibrose pulmonar. Por efeitos adversos e recorrências associadas à redução da dose de CS, evoluiu-se para imunossupressores em associação, neste caso hidroxycloquina. Ainda assim, podem ocorrer mortalidade tardia por insuficiência respiratória crónica terminal ou hemoptise massiva. A gravidade da anemia e restante sintomatologia na apresentação não parece influenciar o curso da doença. Dos factores para pior prognóstico para morte prematura, identifica-se apenas na doente a idade precoce no diagnóstico, no entanto os vários episódios de agudização e a sua gravidade justificam discussão sobre optimização terapêutica ou potencial para antecipar e/ou prevenir as crises.

Título: Hemopneumotórax - uma entidade clínica rara

Autores: Joana Cunha de Oliveira, Tânia Martins, Catarina Ferraz, Teresa Nunes, Luísa Guedes Vaz

Instituição: Hospital de S. João, Porto

Resumo:

Introdução: O hemopneumotórax espontâneo é definido como a presença de ar e sangue na cavidade pleural na ausência de trauma, sendo mais comum no sexo masculino (4:1) e adolescentes com mais de 15 anos. É uma entidade clínica muito rara (2-7,3% dos pneumotórax) que pode tornar-se uma emergência médica, o que obriga a internamento para esclarecimento etiológico e terapêutica. Habitualmente relaciona-se com patologia pleuropulmonar subjacente, nomeadamente rotura de aderências pleurais, tumores malignos, aneurismas dos grandes vasos torácicos e malformações arteriovenosas. O tratamento consiste em drenagem com dreno torácico, toracoscopia vídeo assistida ou toracotomia.

Descrição do Caso: Adolescente de 17 anos, sexo masculino, sem antecedentes de patologia pleuropulmonar ou outros conhecidos. Inicia dor torácica pré-cordial e dorsal esquerda em “picada” de agravamento progressivo que se acentuava com a inspiração profunda. Sem febre, dispneia, tosse, ou alterações do estado de consciência. Negava anorexia, perda de peso, traumatismo recente ou hábitos tabágicos. Ao exame objetivo no hospital de origem, encontrava-se hemodinamicamente estável, sem sinais de dificuldade respiratória ou hipóxia. A auscultação pulmonar tinha diminuição do murmúrio vesicular no hemitórax esquerdo. A radiografia pulmonar revelou pneumotórax à esquerda, a ecografia torácica mostrou derrame pleural esquerdo de médio volume e a tomografia computadorizada torácica apresentou volumoso derrame pleural esquerdo, pneumotórax anterior esquerdo e pequena atelectasia paramediastínica anterior esquerda. Transferido para Hospital São João onde foi colocado dreno torácico verificando-se saída de líquido sanguinolento (300cc). A análise do líquido pleural revelou 3897200 eritrócitos, 5875 leucócitos; glicose e proteínas normais, adenosina deaminase de 32U/L, desidrogenase láctica 461U/L; pesquisa de células malignas negativa. Estudo analítico e da coagulação sem alterações. Interferão-gama foi negativo. A radiografia de controlo revelou franca melhoria do hemotórax e ligeira reexpansão do pulmão. Para esclarecimento etiológico realizou angio-tomografia computadorizada torácica que revelou fina lâmina de pneumotórax à esquerda, sem pneumotórax direito ou derrame pleural. Parênquima pulmonar homogéneo, sem bolhas, consolidações ou imagens sugestivas de malformações vasculares. Micronódulos de 3mm no lobo inferior direito e 2mm no lobo superior direito, provavelmente irrelevantes. Sem alterações mediastínicas.

Durante o internamento não se registaram complicações e à data de alta o adolescente encontrava-se assintomático e com radiografia do tórax de controlo sem alterações.

Discussão: Este caso clínico transformou-se num problema pois as possíveis causas de hemopneumotórax foram excluídas, nomeadamente traumatismo evidente, malformações arteriovenosas, rotura de bolhas pleurais, discrasias sanguíneas, tuberculose ou neoplasia. Neste caso em particular, face à resolução da drenagem em menos de 24h e estabilidade hemodinâmica do adolescente não se realizou tratamento cirúrgico (toracotomia ou toracoscopia). A exploração cirúrgica poderia ajudar na identificação da causa, no entanto em alguns doentes a causa permanece desconhecida.

Título: Discinésia ciliar - primária?

Autores: Sara Leite ¹, Ana Beatriz Ramos ², Telma Barbosa ¹, Lurdes Morais ¹, Ana Ramos ¹, M Guilhermina Reis ¹

Instituição: 1 - Unidade de Pneumologia Pediátrica do Centro Materno-Infantil do Norte – Centro Hospitalar do Porto, 2 - Serviço de Radiologia do Centro Hospitalar do Porto

Resumo:

Introdução: A Discinésia Ciliar Primária (DCP) é uma doença pulmonar rara, caracterizada por alterações congénitas da *clearance* mucociliar, de apresentação clínica heterogénea e inespecífica. Os critérios de diagnóstico variam com a idade e implicam elevado grau de suspeição, tendo vindo a ser desenvolvidas ferramentas para o seu rastreio e referenciação (PICADAR). O diagnóstico definitivo é difícil, implicando estudos morfofuncionais por Microscopia Electrónica (ME), estando já identificadas algumas mutações genéticas associadas.

Caso clínico: adolescente de 14 anos, sexo masculino, sem antecedentes familiares ou pré-natais relevantes, que apresenta pieira persistente desde o período neonatal, tosse produtiva e obstrução nasal. No 1º ano de vida excluídas malformações anatómicas (Rx esfago gastroduodenal, broncofibroscopia e TC), defeitos imunológicos e Fibrose quística. A TC torácica apresentava opacidade alveolar homogénea localizada no segmento superior do lobo inferior direito (atelectasia?) e infiltrados alveolares; a pesquisa de lípidos intramacrofágicos no Lavado broncoalveolar foi positiva.

Manteve seguimento regular em Pneumologia e Otorrinolaringologia (ORL), sob cinesiterapia respiratória, tratamento inalatório e antibioterapia nas agudizações (isolamentos de *S.pneumoniae* e *H. influenzae*), com evolução para síndrome ventilatório obstrutivo (hiperinsuflação e prova de broncodilatação positiva). Foi submetido a adenoamigdalectomia e miringotomia bilateral com colocação de tubos transtimpânicos.

A TC torácica realizada aos 6 anos revelava alterações compatíveis com atelectasia do lobo médio e condensação segmentar do lobo inferior esquerdo. Em 2012 identificam-se na TC bronquiectasias sobretudo a nível da língula e lobo inferior esquerdo que evoluíram para bronquiectasias císticas, associadas a atelectasia com perda do volume (2016). A análise por ME da mucosa brônquica revelou “ausência/anomalias dos braços externo e interno da dineina, com particular incidência nos externos, da maioria dos pares de microtúbulos periféricos”.

Discussão: Neste caso apesar de não haver alterações cardíacas ou de lateralidade e o PICADAR score apresentar probabilidade de cerca de 20%, a evolução clínica e a ME, são compatíveis com o diagnóstico de DCP. O estudo genético e a abordagem terapêutica, com hipótese de pneumectomia segmentar poderão ser considerados.

Título: Pulmão branco bilateral. O que fazer?

Autores: Rita Lacerda Vidal, Margarida Rafael, Leonor Boto, Joana Rios, Cristina Camilo, Francisco Abecasis, Marisa Vieira

Instituição: Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte, Lisboa

Resumo:

Lactente de 38 dias, sexo masculino, etnia cigana (romena), com insuficiência respiratória grave, em ECMO (oxigenação por membrana extracorporal) desde o 5º dia de vida.

Mãe de 26 anos, GIVPII, gravidez não vigiada até às 34 semanas, sem registo de ecografias pré-natais, serologias do terceiro trimestre: imune à toxoplasmose, negativa para restantes. Rastreio positivo para *Streptococcus* do grupo B. Parto eutócico num hospital nível II, às 36 + 3 semanas, rotura de membranas desconhecida, líquido amniótico claro, profilaxia com penicilina intraparto incompleta, Apgar 9/10 e antropometria adequada à idade gestacional.

Iniciou dificuldade respiratória aos 15 minutos de vida, tendo sido colocado em CPAPn. Às 24h de vida, por pneumotórax esquerdo, realizou-se toracocentese e passou a respiração espontânea, com oxigénio suplementar a 5L/min, iniciando antibioticoterapia. Avaliação radiológica posterior com expansão pulmonar e padrão granitado bilateral, interpretado como síndrome de dificuldade respiratória neonatal tipo II, pelo que às 36 horas de vida fez surfactante com técnica INSURE, sem melhoria. Às 40 horas de vida, intubado e ventilado. Transferido em VAFO com FiO2 100% e NOi para uma Unidade de Cuidados Intensivos Neonatais. Em D5, por hipertensão pulmonar grave e hipoxemia refratária foi colocado em ECMO e transportado para uma Unidade de Cuidados Intensivos Pediátricos. Durante o internamento manteve hipotransparência pulmonar bilateral, sem melhoria clínica ou radiológica. A TC pulmonar mostrou padrão em vidro despolido. Sem outras co-morbilidades ou complicações inerentes ao ECMO.

Perante os achados imagiológicos, os exames culturais negativos e refratariedade à terapêutica antimicrobiana e corticoterapia, considerou-se a possibilidade de se tratar de uma doença do interstício, nomeadamente um défice de produção de surfactante. O lavado bronco-alveolar foi inespecífico e aguarda estudo genético para défice de surfactante e proteinose alveolar.

Pela evolução clínica e incerteza no diagnóstico está indicada a biópsia pulmonar, o que em ECMO acarreta risco hemorrágico elevado. A capacidade de manter artificialmente a função pulmonar com o suporte extracorporal levanta também questões éticas importantes, nomeadamente a eventual decisão de descontinuação de cuidados em caso de diagnóstico incompatível com a vida. Por outro lado a morosidade na obtenção de um diagnóstico acarreta maior risco de complicações da própria técnica.

Título: Doença pulmonar intersticial na infância – um diagnóstico raro com múltiplas etiologias

Autores: Joana Brandão Silva, Maria Adriana Rangel, Diana Moreira, Joana Rodrigues, Luciana Barbosa, Isabel Carvalho

Instituição: Centro Hospitalar de Vila Nova de Gaia e Espinho

Resumo:

Introdução: A doença pulmonar intersticial (DPI) engloba um grupo heterogêneo de patologias pulmonares raras na infância, e que obrigam à exclusão de doenças pulmonares crônicas mais comuns.

Caso Clínico: Criança de 8 anos de idade, sexo feminino, com antecedentes de asma alérgica com atopia aos ácaros e gramíneas, infeções respiratórias de repetição desde o primeiro ano de vida e desaceleração ponderal com cruzamento de percentis a partir dos 6 meses de idade. Tinha já efetuado teste suor (método semi-quantitativo) 36mmol/L, doseamento de IgA, IgM e IgG e de alfa 1 antitripsina – normais. IgE total 6821KU/L. Referenciada à consulta por pieira e dispneia para grandes esforços e suspeita de bronquiectasias na radiografia de tórax. Estava medicada diariamente com associação salmeterol e fluticasona com melhoria parcial. Ao exame objetivo, apresentava biótipo magro (peso no P10-25, estatura no P90 e IMC < P3), com discreto pectus excavatum. Sem sinais de dificuldade respiratória ou hipocratismo digital, Sat. O₂ 99% (FiO₂ 21%). À auscultação pulmonar, escassos sibilos à esquerda. Efetuou TC-AR torácico que revelou reticulações fibróticas significativas pan-segmentares com aspetos restritivos associados e bronquiectasias tracionais, bem como algumas bolhas de enfisema na vertente posterior do LSE e no segmento latero-basal do LID. As provas funcionais respiratórias demonstraram um padrão ventilatório restritivo e defeito moderado da difusão do CO. Analiticamente, com ANA's positivos (1/80) com padrão mosqueado e ANCA's 1/40 C-atípicos; imunoglobulinas, complemento e fator reumatóide normais; enzima conversora de angiotensina normal; VS 22 mm/h; precipitinas séricas aviárias e IgE para Aspergillus negativos. A pesquisa de mutações frequentes no gene CFTR foi negativa. Realizou broncofibroscopia sem achados de relevo. No lavado broncoalveolar verificou-se neutrofilia e eosinofilia ligeiras sem linfocitose. Os exames microbiológicos e micológicos foram negativos. Nos últimos 2 anos tem-se mantido assintomática, sem novas infeções respiratórias embora com necessidade de terapêutica inalatória diária e mantendo alterações funcionais respiratórias descritas. Apesar da atopia e diagnóstico inicial de asma inicial, foi colocada a hipótese de DPI. Dada a estabilidade clínica protelou-se investigação adicional, nomeadamente a realização de biópsia pulmonar.

Discussão: Os autores apresentam este caso na tentativa de consenso no diagnóstico final. Embora a atopia identificada assim como a elevação da IgE total aponte para uma asma não controlada, os restantes exames nomeadamente TC torácico e estudo funcional respiratório parecem apontar para uma patologia pulmonar intersticial. Pretende-se discutir a necessidade de exames mais invasivos e tratamentos adicionais questionáveis tendo em conta a estabilidade clínica da doente.

Titulo: Atrofia muscular espinhal tipo 1 – um caso diferente

Autores: Catarina Salgado, Teresa Moreno, Teresa Bandeira, Ana Saianda

Instituição: Serviço de Pediatria, Departamento de Pediatria do Hospital Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte, Centro Académico de Medicina de Lisboa.

Resumo:

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa de transmissão autossómica recessiva, causada por deleção ou mutação homocigótica do gene SMN 1, mais frequentemente a deleção do exão 7 ou 8 com comprometimento da função motora e respiratória. O tipo 1 é a forma mais grave, com início da sintomatologia antes dos primeiros 6 meses de vida e uma esperança média de vida de aproximadamente 2 anos.

Caso: Latente, sexo feminino, 6 meses, enviada à consulta de Pneumologia Pediátrica por hipotonia e dificuldade respiratória. Sem antecedentes familiares relevantes. Gravidez de 40 semanas sem intercorrências. Diagnóstico pré-natal de dilatação pielocalicial confirmada pós natal. Parto por ventosa, com índice de Apgar de 10 ao 10º minuto, peso adequado à idade gestacional. Perturbação alimentar até aos 3 meses por recusa, sem engasgamentos, bolsadora até utilização de espessantes. Hipotonia desde os 2 meses, avaliada em consulta de Neuropediatria aos 4,5 meses, fez avaliação analítica com enzima creatinoquinase normal e estudo genético sem deleção do gene SMN1 (exões 7 e 8) em homocigotia. Desde os 5 meses com agravamento do esforço respiratório, farfalheira e cansaço na alimentação. Na observação em consulta de Pneumologia aos 6 meses apresentava hipotonia axial e periférica marcada, respiração paradoxal, gasimetria normal. Realizou polissonografia e monitorização de CO2 transcutânea: normocapnia, algumas dessaturações, sendo o estudo considerado inconclusivo. Fez eletromiografia com aspetos sugestivos de lesão da fibra muscular e repetiu estudo genético com análise quantitativa dos genes SMN e pesquisa de mutação c.770_780dup no exão 6 que revelou presença de uma única cópia de SMN1 juntamente com a presença da mutação estudada, achados compatíveis com a suspeita clínica de AME tipo 1. Desde então teve três internamentos por pneumonia de aspiração e agudização de insuficiência respiratória crónica. Iniciou ventilação não invasiva (VNI), inicialmente apenas no período noturno, alimentação por sonda nasogástrica (SNG) e programa de reabilitação respiratória.

Atualmente, com 14 meses, VNI com máscara nasal, com tolerância de três pausas diárias de 30 minutos, sem oxigénio suplementar, tosse mecânica duas vezes por dia. Neurologicamente apresenta tetraparésia de predomínio proximal. Tolera alimentação por SNG.

A AME tipo 1 é uma doença que levanta importantes dilemas éticos relativamente ao nível de cuidados e à sua oportunidade, particularmente respiratórios e de intervenção nutricional, sobretudo na decisão de cuidados paliativos ao invés de intervenções médicas prolongadas destinadas a sustentar a vida.

Título: Quando o diagnóstico parece certo e a terapêutica controversa

Autores: Madalena Sales Luís¹, Rita Barreira¹, Sara Marcos¹, Rita Monteiro¹, Maria João Leiria¹,
Eduarda Sousa¹

Instituição: 1.Serviço de Pediatria do Hospital de São Francisco Xavier – Centro Hospitalar de Lisboa Ocidental

Resumo:

Introdução: A bronquiolite obliterante é uma forma rara de doença pulmonar obstrutiva crónica que ocorre após um insulto grave ao trato respiratório inferior, resultando em fibrose das pequenas vias aéreas. Em idade pediátrica a etiologia pós-infecciosa é a mais frequente sendo a infeção por adenovírus a causa mais comum. O tratamento é controverso e o prognóstico variável.

Caso clínico: Criança de 4 anos, sexo feminino. Sem história familiar de atopia. Gravidez vigiada, parto às 38 semanas por cesariana, IA 9/10, peso ao nascer 3000g (P50). Internamento no período neonatal por pneumonia à direita com necessidade de ventilação com CPAP. Segundo internamento às 3 semanas de vida por bronquiolite aguda sem agente identificado. Desde então várias crises de agudização de sibilância, uma das quais com necessidade de internamento aos 8 meses, e tosse produtiva diária. Da observação destaca-se ausência de hipoxemia e auscultação pulmonar com ferveores subcrepitantes bilaterais.

Dos exames complementares de diagnóstico realizados salienta-se radiografia de tórax com padrão intersticial bilateral com acentuação peribrônquica, prova de suor negativa, doseamento de alfa1-antitripsina e imunoglobulinas normal e testes cutâneos sem sensibilização a ácaros ou pólenes.

Aos 4 anos realizou TC torácica que mostrou padrão em mosaico, fenómenos de air trapping, espessamento peribrônquico e bronquiectasias que sugerem uma bronquiolite obliterante. Iniciou terapêutica com azitromicina e aumentou a dose de corticóide inalado.

Discussão: Apresenta-se o caso de uma criança com história de sibilância recorrente e tosse produtiva diária, sem evidência de atopia. A persistência das queixas respiratórias associada a alterações permanentes na auscultação conduziu a uma investigação mais alargada que revelou uma bronquiolite obliterante. Pensa-se que o insulto inicial terá sido a infeção respiratória baixa no período neonatal. A ausência de estudos controlados na literatura levanta inúmeras questões em relação à orientação terapêutica destas crianças. A utilização de corticóides e macrólidos não é consensual, pelo que se mantém a dúvida no benefício da sua utilização.