

Título: Bronquiolite obliterante de evolução grave e difícil controlo clínico

Autores: Ana Ferraz, Joana Amaral, Sofia Ferreira, Núria Madureira, Teresa Silva, Miguel Félix

Instituição: Unidade de Pneumologia, Serviço de Pediatria Médica, CHUC, EPE

Resumo:

Menino atualmente com 2,5 anos, seguido na Consulta de Pneumologia por bronquiolite obliterante de muito difícil controlo clínico. Apresentava episódios de pieira desde os dois meses. Aos cinco meses teve broncopneumonia por VSR e adenovírus, com necessidade de ventilação invasiva durante 4 dias. Internamento de 14 dias, durante os quais manteve dificuldade respiratória grave, levando à introdução de corticoide inalado, montelucaste e beta agonista de curta ação. Nos meses subsequentes manteve dificuldade respiratória, pieira e tosse intermitentes, com múltiplos internamentos. Apresentava melhoria transitória com reforço da terapêutica broncodilatadora e corticoterapia oral. Por clínica evidente de refluxo gastro-esofágico (RGE) foi medicado com domperidona e inibidor da bomba de prótons, sem resposta. Foi submetido a funduplicatura de Nissen, com desaparecimento das regurgitações. Manteve pieira, dificuldade respiratória e anorexia com insuficiente aumento ponderal. Aos 7 meses, assumido clinicamente o diagnóstico de bronquiolite obliterante (BO), iniciou pulsos de metilprednisolona – suspensos aos 14 meses por reação anafilática. Manteve posteriormente e até à data corticoterapia oral contínua. Sob oxigenioterapia durante o sono desde os 12M. A tomografia computadorizada torácica realizada aos 16 meses confirmou o diagnóstico de BO (padrão em mosaico, encarceramento aéreo, espessamento de paredes brônquicas, bronquiectasias cilíndricas e atelectasias). A investigação foi complementada com broncofibroscopia e lavado bronco-alveolar (numerosas células inflamatórias, domínio de neutrófilos e macrófagos), teste de suor negativo, doseamento de alfa-1 antitripsina normal, doseamento de imunoglobulinas normais, rastreio alergológico e de doença celíaca negativos. A terapêutica de fundo tem sido variável, com associação de corticoide + beta-agonista de longa ação inalado e azitromicina profilática. Continua a apresentar sintomatologia de muito difícil controlo, nomeadamente pieira persistente, dificuldade respiratória, cansaço fácil e hipoxémia intermitente, com frequentes períodos de agravamento. Nestes episódios responde parcialmente à broncodilatação com beta-agonistas de curta ação e anticolinérgicos e ao aumento da dose da corticoterapia sistémica. Recentemente constatada hipertensão arterial significativa, que está a ser investigada, mas que se admite poder estar em relação com a corticoterapia.

O tratamento da BO não é consensual em relação a duração, forma de administração ou benefício dos corticoides inalatórios/sistémicos. Neste caso salienta-se a necessidade mantida de corticoterapia sistémica, e mesmo assim com controlo clínico insatisfatório, deixando em aberto o recurso a outras terapêuticas e/ou outras hipóteses de diagnóstica.

Título: Doença de Pompe: para lá da terapêutica enzimática

Autores: Tatiana Lourenço, Ana Saianda, Elsa Santos, Luísa Pereira, Patrícia Janeiro, Teresa Bandeira, Rosário Ferreira

Instituição: Unidades de Pneumologia e de Doenças Metabólicas. Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – CHLN, Centro Académico de Medicina de Lisboa

Resumo:

Introdução: A doença de Pompe caracteriza-se pela deficiência da enzima alfa-glucosidase, condicionando acumulação progressiva intra-lisossómica de glicogénio. A forma infantil é a mais grave e apresenta-se com miocardiopatia hipertrófica, hipotonia grave, miopatia e hepatomegalia. O prognóstico destes doentes, dependente da gravidade do quadro, pode ser modificado pela instituição muito precoce de terapêutica de substituição enzimática que pode prolongar a sobrevivência, melhorar a hipertrofia cardíaca e a evolução do desenvolvimento motor, contudo cerca de 50% dos doentes evoluem com insuficiência respiratória necessitando de ventilação mecânica dentro de 3 anos.

Caso clínico: Lactente de 7 meses de idade, sexo feminino, com diagnóstico de Doença de Pompe, apresenta mímica facial pobre, palato ovalado e macroglossia; movimentos espontâneos pobres, força membros superiores e membros inferiores grau 2-3 e hipotonia global; miocardiopatia hipertrófica, sob terapêutica com propranolol; alimentação exclusiva por sonda naso-gástrica; z-score -2 para peso, z-score 0 para comprimento, z-score -1/-2 para perímetro cefálico. Iniciou terapêutica de substituição enzimática quinzenal aos 5 meses. Internamento aos 4 meses por pneumonia, com necessidade de admissão em UCI e ventilação não invasiva (VNI), que manteve em enfermaria, cerca de 14h/dia, sem aporte suplementar de O₂ após resolução da doença aguda. Novo episódio de pneumonia 35 dias depois, com isolamento nas secreções brônquicas de *Pseudomonas aeruginosa*. Iniciou tosse assistida 2x/dia e faz fisioterapia diária. Mantém insuficiência respiratória crónica.

Discussão: Atendendo ao prognóstico neurológico e respiratório, sob terapêutica de substituição enzimática, discute-se a indicação e oportunidade para apoio ventilatório e nutricional de longa duração.

Título: Hipocratismo digital de causa desconhecida

Autores: Joana Amaral, Ana Ferraz, Sofia Ferreira, Núria Madureira, Teresa Silva, Miguel Félix

Instituição: Unidade de Pneumologia, Serviço de Pediatria Médica, CHUC, EPE

Resumo:

Adolescente atualmente com 16 anos, enviada a C. de Pneumologia do HP aos 9 anos por hipocratismo digital. Apresentava quadro de tosse matinal frequente e produtiva desde os 6 anos. Antecedentes: ex-prétermo de 34 semanas, internamento aos 3 anos de idade por quadro sugestivo de pneumonia vírica, com boa evolução clínica. De referir ainda boa tolerância a exercício físico (pratica atletismo), mas apresentando incapacidade de realizar apneias durante natação.

Ao exame objetivo apresentava tórax com evidente redução do diâmetro antero-posterior e escoliose, com pouca expansibilidade torácica e auscultação pulmonar sem alterações. A investigação revelou hemograma e gasometria venosa sem alterações, imunoglobulinas e subclasses de IgG com valores dentro da normalidade, teste de suor negativo e alfa 1-antitripsina normal. A radiografia do tórax mostrava infiltrado perihilar bilateral, tendo posteriormente realizado tomografia computadorizada do tórax que evidenciou espessamento dos septos inter e intra-lobulares associado a opacidades em vidro despolido, discreta ectasia dos brônquios – todas estas alterações de predomínio sub-pleural e peri-hilar e associadas a perda de volume. As imagens foram avaliadas por diversos imagiologistas com experiência pediátrica, não tendo sido conclusiva a discussão diagnóstica. Foi excluída sensibilização alérgica. As diversas provas de função respiratória destacam padrão restritivo, com FVC entre 50 e 60% e TLC de cerca de 70%. O ecocardiograma não mostrou alterações, exceto PSAP 39 mmHg numa primeira avaliação, com posterior normalização. A oximetria domiciliária noturna em duas noites mostrou traçado irregular, com SpO2 médias de 92 e 94%, sem outras alterações evidenciadas em estudo poligráfico do sono. Neste contexto, iniciou oxigenioterapia domiciliária noturna, e terapêutica broncodilatadora (por noção clínica de resposta favorável).

Encontra-se atualmente sob terapêutica de fundo com salmeterol e fluticasona (desde os 14 anos), bem como broncodilatador de curta ação em SOS e pré-esforço. Suspendeu recentemente O2 noturno. Mantém hipocratismo digital evidente e escoliose que agravou de forma importante, com ângulo de Cobb >60°, em lista para cirurgia. O estudo genético com análise do MLPA 22q11.2 não revelou alterações. Atualmente mantém seguimento em consulta de Pneumologia com diagnóstico inconclusivo, ponderando-se a realização de novos estudos complementares de diagnóstico.

Trata-se de um caso em que a clínica respiratória, bem como a imagiologia atípica e a associação de outras alterações (escoliose, rigidez torácica) têm dificultado conclusões diagnósticas e as intervenções terapêuticas têm sido de natureza sintomática.

Título: Doença pulmonar granulomatosa e Imunodeficiência Comum Variável: a heart of two tales

Autores: Joana Borges, Susana L. Silva, Sara P. Silva, Maria João Palhano, Cláudio David, José Gonçalo Marques, Ana C. Mendes, Paula Campos, Teresa Bandeira

Instituição: Hospital de Santa Maria – CHLN, Centro Académico de Medicina de Lisboa

Resumo:

Apresenta-se o caso de uma rapariga referenciada a consulta hospitalar de pneumologia pediátrica aos 8 anos por infeções respiratórias baixas, adenopatias mediastínicas paratraqueais direitas e múltiplas áreas de consolidação nodular em ambos campos pulmonares. Observando-se aumento da enzima conversora da angiotensina (ECA), inversão CD4/CD8 no lavado broncoalveolar (LBA) e hiperplasia linfoide de predomínio peribroncovascular e alveolar e granulomas não caseosos na histologia pulmonar foi diagnosticada sarcoidose, iniciando prednisolona oral. Um ano depois, por sinusopatia refractária e infeções respiratórias recorrentes foi detectada hipogamaglobulinémia e redução da resposta vacinal, assumindo-se diagnóstico de Imunodeficiência Comum Variável (IDCV). Iniciou terapêutica substitutiva com imunoglobulina G por via endovenosa. Aos 17 anos, em investigação de arritmia, a RMN cardíaca evidenciou envolvimento sarcóide cardíaco. A transição para a medicina do adulto ocorreu aos 18 anos de idade. Com quase 20 anos de seguimento, aos 27 anos, a doente mantém-se medicada com prednisolona em associação com metotrexato, clinicamente estável, sem deterioração significativa da função respiratória. O quadro clínico é actualmente dominado por infeções respiratórias e gastro-intestinais, por agentes comuns na IDCV, apesar da terapêutica regular com IgG por via subcutânea desde os 18 anos.

Discute-se, a propósito deste caso, a associação rara de ICV e sarcoidose ou a primeira descrição de doença granulomatosa e linfocítica intersticial pulmonar (GLILD) com envolvimento miocárdico. Este caso adiciona à dificuldade diagnóstica na sobreposição entre sarcoidose, IDVC e GLILD. Em qualquer destas circunstâncias, com implicações prognósticas, a decisão pode ter influência na seleção de estratégias terapêuticas.

Título: Asma de difícil controlo: que estratégias terapêuticas?

Autores: Rosa Martins¹, Elsa Pargana², Ana Saianda³, Teresa Bandeira⁴, Rosário Ferreira⁵

Instituição: 1,3,4,5 - Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – CHLN, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 2 - Serviço de Pediatria, Consulta de Alergologia Pediátrica, Hospital de Cascais

Resumo:

A asma de difícil controlo é rara em idade pediátrica e frequentemente associa-se a incumprimento terapêutico, mas nalguns casos a gravidade da doença implica a utilização de opções terapêuticas que na criança são escassas.

Caso clínico: sexo masculino, 10 anos de idade, referenciado por asma de difícil controlo. Pais fumadores, irmão com asma. Antecedentes pessoais de eczema atópico e rinite; tem gato. IMC 12,9 Kg/m² (<P3), Dificuldade respiratória e sibilância episódicas com início súbito desde os 3 anos, agravamento nos últimos dois anos (número e intensidade das crises), sem internamentos. Sibilância persistente entre crises, tosse noturna, ligeira intolerância ao exercício e roncopatia. Terapêutica sequencial com fármacos em associação (budesonida+formoterol; fluticasona+salmeterol; fluticasona+vilanterol; aminofilina; azitromicina); cursos frequentes e prolongados de prednisolona oral, necessidade diária de broncodilatador de curta duração de ação. Sem infeções ou clínica de refluxo gastro-esofágico; assegura cumprimento terapêutico.

TSC positivos para ácaros e pêlo de gato. IgE total 8171 UI/ml e IgE específica: D. pteronyssinus, D.farinae e pêlo de gato >100 kU/L. Espirometria: FEV1 49,9%; MEF25-75 21%; FEV1/CVF 61,9% – não fez prova de broncodilatação por história de intolerância ao salbutamol. TC tórax sem alterações. Prova de suor normal. Doseamento de imunoglobulinas e alfa 1 anti-tripsina normais. Avaliação cardíaca sem alterações. Broncofibroscopia: secreções mucosas espessas abundantes bilateralmente, sem outras alterações. Lavado broncoalveolar com predomínio de macrófagos (43%), linfócitos (29%), neutrófilos (22%) e eosinófilos (6%). Estudo bacteriológico e micológico do lavado broncoalveolar negativo.

Melhoria após broncofibroscopia, com reagravamento rápido. Medicado com a associação salmeterol+fluticasona e montelucaste; evicção ambiental e de alérgenos incluindo gatos, otimização da terapêutica da rinite.

Questiona-se estratégia diagnóstica e opções terapêuticas.