



14º CONGRESSO BRASILEIRO DE PNEUMOLOGIA PEDIÁTRICA

30 de abril a 3 de maio . 2014

Hotel Summerville | Porto de Galinhas | PE

Trabalhos Científicos

Título: Doença Intersticial Em Lactentes Causada Por Mutação Na Proteína C Do Surfactante : Relato De Dois Casos

Autores: JULIANA MIGUITA E SOUZA (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); TATIANA SUEMI SANO (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); FABIOLA VILLAC ADDE (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); CLEYDE MYRIAM A NAKAIE (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); MARINA BUARQUE DE ALMEIDA (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); LUIZ VICENTE R FERREIRA DA SILVA FILHO (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); SULIM ABRAMOVICI (HOSPITAL ISRAELITA ALBERT EINSTEIN); VERA LUCIA CAPELOZZI (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP); JOAQUIM CARLOS RODRIGUES (INSTITUTO DA CRIANÇA FMUSP)

Resumo: Introdução : O surfactante pulmonar é um composto fosfolídeo complexo produzido pelos pneumócitos tipo II cuja função é manter a estabilidade alveolar. Contém as proteínas A, B, C, D . Mutações nos genes da proteína A e B causam insuficiência respiratória neonatal grave e óbito . Mutações nos genes das proteínas C e ABCA3 manifestam-se como uma doença intersticial de evolução lenta, com desconforto respiratório progressivo, hipoxemia e déficit ponderal. Descrição dos casos- Caso1: lactente ,fem., 2 meses , história déficit ponderal e recusa alimentar, hipoxemia e taquipnéia, TC torax com padrão de vidro fosco bilateral e biópsia pulmonar com infiltrado inflamatório crônico com proteinose alveolar. A pesquisa genética evidenciou mutação na região codificante da proteína C (C.435+1G>C). Recebeu tratamento com pulsoterapia mensal com metilprednisolona, azitromicina e hidrocloroquina, com melhora progressiva. Caso 2: lactente , 9 meses , com desconforto respiratório progressivo e déficit ponderal ,TC torax com aspecto em vidro fosco difuso . Biópsia transtrônquica:doença intersticial difusa compatível com mutação ABCA3 e proteinose alveolar.Recebeu pulsoterapia e azitromicina. Comentários: As mutações nos genes das proteínas do surfactante são muito raras, manifestam-se no período neonatal com dificuldade respiratória progressiva , alterações tomográficas de doença pulmonar intersticial e alterações na biópsia pulmonar sugestivas de comprometimento intersticial inflamatório e proteinose alveolar. O sequenciamento genético permite a identificação da mutação específica e o aconselhamento aos pais. O tratamento consiste em reduzir o processo inflamatório do interstício,suporte ventilatório e/ou oxigenoterapia e recuperação nutricional .A evolução costuma ser insidiosa , porém de bom prognóstico.