



17º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**

100% PRESENCIAL

3 a 6 de agosto de 2022
~ Rio de Janeiro | RJ ~
Hotel Windsor Barra

Trabalhos Científicos

Título: Doença Pulmonar Intersticial Na Infância (Child) Por Disfunção Genética Do Surfactante: Relato De Caso

Autores: JÉSSICA CARVALHO ANTÃO DA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), AMANDA ZIVIANI PIMENTEL (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), RENATA MARCOS BEDRAN (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), PRISCILLA ARYELE NASCIMENTO CAMPOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), MONIQUE ROCHA DE CARVALHO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS), MÔNICA VERSIANI NUNES PINHEIRO DE QUEIROZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS)

Resumo: A Doença Pulmonar Intersticial na Infância (chILD), é um distúrbio que apresenta remodelamento do interstício pulmonar e dos espaços aéreos distais, ocorrendo principalmente por desordens genéticas da produção e do metabolismo do surfactante. "DESCRIÇÃO DO CASO Paciente de 20 meses com taquipneia e dispneia progressiva, associado a dessaturação. Os sintomas iniciaram-se aos 3 meses e desde os 5 meses demandou uso de oxigênio suplementar. Realizada tomografia de tórax que evidenciou opacidades com atenuação em vidro fosco bilateral, predominando em regiões centrais e discreto espessamento difuso de septos interlobulares. Lavado broncoalveolar sem alterações. Exoma com heterozigose no gene NKX2-1. "DISCUSSÃO As desordens decorrentes da disfunção genética do surfactante são causadas por alterações nos genes das proteínas responsáveis pela produção e função do surfactante. A variação no gene NKX2-1, é um dos mecanismos responsáveis pela apresentação clínica, que pode variar de insuficiência respiratória neonatal a doença pulmonar intersticial de início na infância e na idade adulta, sintomas neurológicos (atraso no desenvolvimento, coreia, ataxia e hipotonia) e hipotireoidismo. Para o diagnóstico é recomendado o teste genético por não ser invasivo e evitar a biópsia pulmonar. Apresentam elevada morbidade e a terapia de suporte é a base do tratamento. " Trata-se de um relato de caso e utilizamos os elementos sugeridos na instrução da submissão de trabalhos : Introdução, Descrição do caso, Discussão e Comentários finais. "COMENTÁRIOS FINAIS Embora rara, a chILD deve ser considerada para o diagnóstico em lactentes que apresentam dificuldade na troca gasosa, sinais e sintomas respiratórios de evolução progressiva, que não podem ser justificados por condições do nascimento ou por patologias adquiridas na primeira infância.