



19º CONGRESSO BRASILEIRO DE
**Pneumologia
Pediátrica**
Porto Alegre - RS

**10, 11 E 12 DE
ABRIL DE 2025**

Centro de Eventos da PUCRS
Av. Ipiranga, 6681 - Partenon, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Cantú Confirmada Com Mutação Em Heterozigose No Gene Abcc9 Associada A Hipertensão Arterial Pulmonar Grave

Autores: FERNANDA TORMIN TANOS LOPES (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), MAÍRA GUIMARÃES REIS ABREU (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), ALICE DE PAULA MACHADO (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), DÉBORA RIBEIRO VIEIRA (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), JULIA DONATONI CAPORALLI (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), SARAH MAHLER CALIL (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), LIVIA ISABELA DE OLIVEIRA (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), VINICIUS DE OLIVEIRA GANEM (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), ÉRICA ZERBONE SANTANNA (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), CHALENE GUIMARÃES SOARES MEZÊNCIO (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG), WILSON ROCHA FILHO (SERVIÇO DE PNEUMOLOGIA DO HOSPITAL INFANTIL JOÃO PAULO II, REDE FHEMIG)

Resumo: A síndrome de Cantú (SC) é uma desordem multissistêmica rara caracterizada por hipertricose congênita, características faciais grosseiras, macrocefalia e macrosomia, osteocondrodisplasia, acometimento linfático e anormalidades cardíacas com apenas 150 casos reportados no mundo^{1,2}. Apresentamos paciente com HP grave persistente após correção do PCA no período neonatal. "Paciente de 3 anos, sexo feminino, pais não consanguíneos encaminhada ao ambulatório de HP para avaliação. Parto cesárea 33 semanas devido bradicardia fetal, Apgar 5/6/7 com intubação em sala de parto. Aos 2 meses de vida realizado cateterismo cardíaco devido a PCA e HP em ecocardiograma (ECO) com fechamento cirúrgico. Alta os 4 meses de vida com controle da HP. Aos 8 meses detectada HP importante no ECO sendo encaminhada ao hospital. IOT por 2 meses, uso intermitente de óxido nítrico inalatório (NOi) com crises de HP. Novo cateterismo cardíaco aos 10 meses de vida com pressão média da artéria pulmonar de 45 mmHg. Devido à gravidade da HAP iniciado terapia com sildenafil, bosentana e cirurgia de Potts. Alta aos 14 meses de vida em uso de ventilação mecânica durante o sono. Tem evoluído bem clinicamente, com melhora da HAP e desmame da ventilação. Resultado de exoma com variante patogênica em heterozigose do gene ABCC9 confirmando a síndrome de Cantú, mãe portadora da mutação patogênica." "O registro Internacional da SC descreve HP em 24% dos pacientes, sendo coincidente com a presença de PCA em 10 pacientes com resolução em todos após correção cirúrgica. Park et al (2014) descreveram um caso de paciente com SC associado a displasia broncopulmonar que evoluiu com HP progressiva após correção de PCA e óbito por cor pulmonale, sepse e pneumotórax aos 248 dias de vida. Encontrado post-mortem alteração em heterozigose no gene ABCC9. A SC é causada pela mutação de ganho de função dos genes ABCC9 ou KCNJ8 que codificam o receptor SUR2 (receptor de sulfonilreia) e as subunidades Kir 6.1 formadoras de poros dos canais de potássio sensíveis a ATP, respectivamente, o que se traduz em hiperatividades do canal K-ATP. Esses receptores são coexpressados no coração, esqueleto e células musculares lisas. As anormalidades esqueléticas incluindo a osteocondrodisplasia e osteopenia leve generalizada são normalmente assintomáticas. O caso destaca o desafio diagnóstico na avaliação de pacientes com síndrome e descreve evolução grave da HP fora do período neonatal com necessidade de realização de um shunt aorto-pulmonar pela cirurgia de Potts, sendo o primeiro caso com essa evolução descrito na literatura. A maior disponibilidade dos testes moleculares associado a uma maior suspeição da síndrome tem levado a uma maior identificação de indivíduos afetados. Infelizmente, protocolos de triagem e seguimento ainda não estão disponíveis.