



18º 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: Discinesia Ciliar Primária Como Diagnóstico Secundário Em Paciente Com Situs Inversus: Uma Correlação Embriológica

Autores: BEATRIZ ERNANDES FANTINI (FAMERP), ISABELA MEIRA CAUNETTO MOROZINI (FAMERP), MARIA LUISA ZOCAL PARO (FAMERP), JOÃO BATISTA SALOMÃO JUNIOR (FAMERP), ROBERTA COSTA PALMEIRA (FAMERP), LUANA VILCHES CAGNIM NUEVO (FAMERP)

Resumo: Paciente com diagnóstico intraútero de hérnia diafragmática associado a situs inversus abdominal, com posterior descoberta à análise genética de discinesia ciliar primária, corroborando a correlação embriológica das duas doenças. "N. M. D. com diagnóstico intraútero de hérnia diafragmática à esquerda. Nascido de 31 semanas e 6 dias de idade gestacional devido trabalho de parto prematuro, com necessidade de intubação em sala de parto. Realizada correção de hérnia diafragmática e atresia duodenal por pâncreas anular. Permaneceu em ventilação mecânica por 72 dias, CPAP por 10 dias e ventilação de alto fluxo por 16 dias. Observou-se à ultrassonografia a presença de heterotaxia abdominal (situs inversus abdominal) com fígado à esquerda e baço e pâncreas à direita. Estudo genético identificou uma variante patogênica e uma variante de significado incerto no gene DNAH9, sugestiva de discinesia ciliar primária." "A definição dos eixos corporais se dá durante o período embriológico de gastrulação, com a formação da linha mediana da superfície do epiblasto: a linha primitiva. A extremidade cefálica da linha primitiva forma o nó primitivo, considerado uma estrutura organizadora, detentora de um "poço ciliado" na superfície ventral. Estes cílios são prolongamentos que se projetam da superfície de diferentes células. Os cílios nodais são capazes de realizar movimento ativo, sendo os responsáveis pela dinâmica do fluxo nodal embrionário. A discinesia ciliar primária (DCP) é um distúrbio autossômico recessivo, ocasionado por mutações em genes responsáveis pela codificação de proteínas necessárias para a montagem e o funcionamento adequado dos cílios móveis. O distúrbio é caracterizado por uma disfunção ciliar generalizada com comprometimentos ciliares em distintas regiões anatômicas, como no epitélio do trato respiratório, dos ductos deferentes, nas tubas uterinas e no epêndima. A doença predispõe à depuração mucociliar disfuncional e a infecções respiratórias recorrentes. Determinadas mutações que levem à ausência ou à imotilidade dos cílios podem acarretar anormalidades na organização esquerda-direita. "Na relação embriológica, o fluxo nodal pode determinar a simetria esquerda-direita normal. Tendo em vista esta alteração estar relacionada a mutações que alteram o desenvolvimento ciliar, deve-se correlacionar a etiologia de distúrbios ciliares a malformações de simetria corporal. Torna-se importante a investigação de distúrbios de motilidade ciliar, entre eles a discinesia ciliar primária, em pacientes com situs inversus.