



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 Com Diagnóstico Na Adolescência

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

Resumo: A Discinesia Ciliar Primária (DCP) é uma doença hereditária autossômica recessiva com anormalidades estruturais e/ou funcionais dos cílios do epitélio respiratório, o que prejudica o transporte mucociliar e predispõe a infecções respiratórias de repetição. "RRT, 13 anos, natural do Japão, nascido a termo, adequado para idade gestacional. Pais consanguíneos. Aos 10 dias de vida, foi internado por desconforto respiratório em UTI neonatal com uso de oxigenioterapia. Durante a infância apresentou quadros de otite média aguda, sinusites e pneumonias de repetição. No país de origem, realizou microscopia eletrônica que identificou falhas nos braços externos da estrutura ciliar da mucosa nasal e teste genético inconclusivo. Após mudança para o Brasil, iniciou o seguimento neste serviço, onde o diagnóstico foi confirmado pelo teste genético com a presença de duas mutações patogênicas no gene DNAH5. Escore Picadar igual a 11. Os exames complementares identificaram síndrome heterotáxica com isomerismo atrial esquerdo, implantação anômala da veia cava inferior, bronquiectasia e a espirometria mostrou distúrbio ventilatório obstrutivo moderado, com resposta parcial não significativa ao broncodilatador. Atualmente, persiste com tosse produtiva diária, que piora aos esforços moderados, baixa tolerância às atividades físicas intensas e congestão nasal persistente." "A prevalência da DCP varia de 1:2.200 a 1:40.000, com maior ocorrência em casamentos consanguíneos. Deve-se suspeitar da DCP desde o período neonatal, na presença de taquipneia em recém nascidos termos, sem causa aparente, pneumonias sem fatores de risco para infecções neonatais, rinorreia, situs inversus, doença cardíaca complexa, hidrocefalia e história familiar positiva. Na infância e na fase adulta, são comuns os sintomas de tosse secretiva, asma atípica não responsiva ao tratamento, pólipos nasais, sinusopatias, otites secretoras crônicas, pneumonias recorrentes, bronquiectasias, hipocratismo digital, déficit de crescimento e infertilidade masculina ou feminina. O escore de Picadar é um teste de triagem clínica. O diagnóstico pode ser feito por microscopia eletrônica, imunofluorescência, óxido nítrico nasal e teste genético, sendo a mutação no gene DNAH5 a mais prevalente. Deve-se excluir os diagnósticos diferenciais como fibrose cística, asma, imunodeficiências, aspiração crônica e bronquiectasias de outra etiologia. O tratamento busca melhorar a depuração mucociliar e a função pulmonar, tratar as infecções e impedir um dano pulmonar crônico." "A DCP é uma condição rara e de difícil diagnóstico, que pode se manifestar por infecções respiratórias de repetição até quadros pulmonares crônicos. Vale ressaltar a importância da investigação de DCP em neonatos com situs inversus. O prognóstico é dependente do diagnóstico precoce e seguimento clínico adequado.