

Trabalhos Científicos

Título: Hipertensão Pulmonar Arterial Com Vasorreatividade Na Síndrome De Cantú: Relato De Caso.

Autores: VANESSA BUSTAMANTE ESTRADA (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), CRISTINA DETONI TRENTIN (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), LUCIELLE BERTAN ERMITA (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), DENISE LUCIANE MENEGAZ (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), SANDRA HELENA MACHADO (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE), ELENARA PROCIANOY (HOSPITAL DE CLINICAS DE PORTO ALEGRE)

Resumo: Síndrome de Cantú (SC) é uma condição genética autossômica dominante rara causada por variantes nos genes ABCC9 ou KCNJ8 caracterizada por hipertricose, cardiomegalia, malformações musculoesqueléticas e manifestações associadas a disfunção dos canais de potássio ATP-sensíveis. Cerca de 24% dos pacientes apresentam hipertensão pulmonar (HP), cuja fisiopatogenia e tratamento adequado são pouco conhecidos."Relato do caso: Menina, 6 anos, histórico de taquipneia neonatal, taquicardia, teste do coraçãozinho alterado e ecocardiograma mostrando hipertrofia do septo interventricular. Tratada com propranolol por 2 meses, apresentando melhora clínica e ecocardiográfica. Evoluiu com quadros de infecção respiratória recorrentes e, aos 4 anos, foi diagnosticada com Síndrome de Guillain-Barré (secundária a COVID), necessitando de ventilação mecânica. Nesta internação, diagnosticado SC devido a características fenotípicas e genéticas (heterozigose para o gene ABCC9) incluindo hipertricose, fácies típica, cardiomegalia e anomalias esqueléticas. Ecocardiograma com sinais de HP, apresentando átrio direito dilatado, ventrículo direito dilatado e hipertrófico, desvio do septo interatrial e interventricular e pressão estimada da artéria pulmonar (PSAP) de 75 mmHg. Iniciado sildenafil e furosemide com melhora da PSAP. Angio TC de tórax identificou pequenas fístulas arteriovenosas na periferia dos pulmões. Cateterismo cardíaco direito (CAT-D): pressão média da AP (PmAP): 27 mmHg; resistência vascular pulmonar (RVP) indexada: 6.2 U/m²; pressão de oclusão da AP: 4 mmHg; relação PmAP/Aorta: 0,57; teste de vasorreatividade com ON: relação PmAP/Aorta: 0,37 (queda de 35%). Sildenafil foi trocado por anlodipina, com boa aceitação e controle. Ecocardiograma após 2 meses de tratamento com PSAP de 29 mmHg. Houve associação inicial da HP ao quadro de hipoventilação, porém revisão de sintomas e de exames prévios identificaram presença prévia de HP."Neste caso, o diagnóstico de HP foi realizado no contexto de hipoventilação grave. A presença de sintomas prévios levantou a possibilidade de HP pré-existente. Na SC, a presença de HP é variável, podendo estar associada a diferentes mecanismos fisiopatológicos, incluindo aumento do débito cardíaco, persistência do ductus arterial e RVP aumentada. A avaliação detalhada por meio de CAT-D foi fundamental para caracterização da HP capilar e identificação de vasorreatividade, possibilitando a troca do tratamento um bloqueador do canal de cálcio (anlodipina)."HP pode estar associada a várias síndromes genéticas, muitas destas associadas a outras condições que também levam a HP, como por exemplo, cardiopatia e hipoventilação. O CAT-D é fundamental para a identificação do padrão fisiopatogênico e melhor escolha terapêutica. Este caso destaca a complexidade clínica e a importância da abordagem multidisciplinar detalhada dos casos de HP pediátrica para orientar o tratamento e melhorar os desfechos clínicos.