



Trabalhos Científicos

Título: Recorrência Da Displasia Alvéolo-Capilar Com Desalinhamento Das Veias Pulmonares Em Dois Irmãos Consecutivos

Autores: GABRIEL NUNCIO BENEVIDES (FMUSP); PATRÍCIA PICCIARELLI DE LIMA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - FMUSP); ALOISIO FELIPE SILVA (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO - USP/SP); SILVANA MARIA LOVISOLO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO - USP/SP); ANA MARIA ANDRELLO GONÇALVES PEREIRA DE MELO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO - USP/SP)

Resumo: Introdução A displasia alvéolo-capilar com desalinhamento das veias pulmonares (DAC-DVP) é uma desordem rara do desenvolvimento pulmonar. Geralmente se apresenta como hipertensão pulmonar persistente (HPP), refratária aos tratamentos convencionais, e que tem como desfecho cem por cento de mortalidade. Relato dos casos Apresentamos o caso de dois irmãos, com dois anos de diferença, nascidos de pais diferentes. O pai do primeiro filho era primo de primeiro grau da mãe e o pai do segundo filho era primo de segundo grau da mãe. Ambos os pacientes eram recém nascidos a termo, adequados para a idade gestacional, que estavam em alojamento conjunto quando que, por volta de 35 horas de vida, subitamente evoluíram com insuficiência respiratória grave acompanhada de hipertensão pulmonar refratária. Apesar do tratamento em unidade de terapia intensiva, o desfecho dos dois casos foi fatal. Em ambos os casos, a autópsia foi diagnóstica para DAC-DVP. Discussão A DAC-DVP é uma desordem da formação pulmonar grave, que tem por mecanismo base o aumento da pressão pulmonar e que por volta de 80% dos casos há também acometimento da organogênese de outros órgãos. O gene FOXF1 foi o primeiro gene relacionado a essa doença, sendo recente essa descoberta (2009). Esse gene é responsável pela maioria dos casos e comumente, quando está mutado, leva a acometimentos extrapulmonares. A maioria das mutações são de novo e há poucos relatos de hereditariedade familiar dessa doença. Nossos casos não apresentaram malformação extrapulmonar e apresentam hereditariedade familiar, sugerindo uma causa genética diversa das mais comuns descritas. Ambos pacientes apresentaram o quadro clínico típico, de HPP súbita nas primeiras horas de vida com desfecho fatal apesar do tratamento intensivo. Conclusão Os autores chamam atenção para essa entidade como diagnóstico diferencial da HPP refratária no período neonatal e a necessidade de um maior aprofundamento nos estudos da causa genética da DAC/DVP.