

**CBS - (14069) - SEGUIR O TRILHO NO COLAPSO PULMONAR PRECOCE**

Ana Raquel Henriques<sup>1</sup>; Carolina Constant<sup>2,3,4</sup>; Andreia Descalço<sup>3</sup>; Andreia Pinto<sup>5</sup>; J Moura Nunes<sup>5</sup>; Pedro Sampaio<sup>6</sup>; Susana Lopes<sup>6</sup>; Miroslava Gonçalves<sup>7</sup>; Luísa Pereira<sup>2,4</sup>; Teresa Bandeira<sup>2,3,4</sup>

1 - Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE; 2 - Unidade de Pneumologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE; 3 - Laboratório Pediátrico de Estudos da Função Respiratória da Unidade de Pneumologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE; 4 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 5 - Laboratório de Histologia e Patologia Comparada, Instituto de Medicina Molecular, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; 6 - CiliaRegulationandDiseaseLab, Centro de Estudos de Doenças Crónicas, Faculdade de Ciências Médicas – Universidade Nova de Lisboa; 7 - Serviço de Cirurgia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria - Centro Hospitalar Universitário de Lisboa Norte, EPE

**Introdução**

A doença pulmonar, com início no período neonatal, implica estudo etiológico, incluindo discinesia ciliar primária (DCP). Descreve-se o caso de uma criança com colapso do lobo inferior esquerdo (LIE) precoce.

**Descrição do caso**

Rapaz, 10 anos, nascido de gravidez de termo, peso adequado à idade gestacional. Internamento ao terceiro dia de vida em Cuidados Intensivos Neonatais com o diagnóstico de pneumonia de aspiração. Necessidade de ventilação não invasiva (três dias) e oxigenoterapia durante 12. Broncofibroscopia (BF) mostrava grande quantidade de secreções mucosas. Melhoria clínica gradual, alta aos 45 dias de vida. Durante os primeiros anos manteve tosse produtiva persistente de difícil controlo e infeções respiratórias baixas recorrentes com necessidade de antibioticoterapia (3/ano). Evolução ponderal no percentil (P) 3-15. Radiografias de tórax seriadas mostravam colapso do LIE. BF aos 30 meses revelava impactos mucoides na pirâmide basal esquerda. Persistência do colapso apesar de tratamento médico e BF terapêutica. TC tórax mostrava colapso completo do LIE, com brônquios permeáveis, sem sinais sugestivos de malformação pulmonar ou corpo estranho. Prova de suor normal, IgE total diminuída, IgE específicas negativas. Decidido, em equipa multidisciplinar, lobectomia do LIE aos quatro anos de idade, com melhoria clínica, infeções respiratórias menos frequentes (1/ano) e evolução ponderal no P50. Manteve tosse diária. Espirometria com perturbação ventilatória brônquica e bronquiolar ligeira, sem declínio ao longo dos anos. Aos 10 anos, diagnóstico de DCP, segundo recomendações europeias (PICADAR 6, redução nNO, mas número reduzido de células e epitélio desciliado, pelo que o resultado foi inconclusivo), mas identificação de mutações no gene *CCNO* veio a confirmar. Aguarda aconselhamento genético.

## **Discussão**

Este caso sublinha a invulgaridade da resseção pulmonar na DCP, raramente necessária, podendo ser considerada em caso de doença localizada refratária à terapêutica médica e infeções pulmonares recorrentes. Caracteriza também a dificuldade de afirmação do diagnóstico e da relevância do estudo genético.