

CBS - (14076) - DISCINÉSIA CILIAR PRIMÁRIA – UM DESAFIO DIAGNÓSTICO

Joana Vilaça¹; Vasco Carvalho¹; Augusta Gonçalves¹; Elsa Oliveira²; Ângela Alves²; Mário Sousa²; Telma Barbosa³; Carla Moreira¹

1 - Hospital de Braga; 2 - Laboratório de Biologia Celular, Departamento de Microscopia ICBAS - UP; 3 - Centro Materno Infantil do Norte/Centro Hospitalar e Universitário do Porto

Introdução

A Discinesia Ciliar Primária (DCP) é uma doença genética rara, determinada por alterações no padrão de batimento ciliar e na estrutura dos cílios móveis. Dada a raridade e heterogeneidade fenotípica desta patologia o seu diagnóstico implica um elevado índice de suspeição.

Descrição do caso

Adolescente, 16 anos. Pais, primos de 1º grau. Gestação de termo.

Às 12 horas de vida, iniciou dificuldade respiratória com necessidade de oxigenoterapia suplementar. Radiografia torácica desde D1/D2 de vida com imagem de hipotransparência no lobo superior direito compatível com atelectasia. Realizou 2 broncofibroscopias no período neonatal, com saída de secreções mucosas.

Nos 3 primeiros anos, apresentou obstrução/secreções nasais persistentes, múltiplos episódios de dificuldade respiratória, amigdalites/otites de repetição.

Aos 7 anos re-agravamento clínico, com múltiplas infeções respiratórias e antibioterapia frequente.

Doseamento de imunoglobulinas, citometria de fluxo, anticorpos pós-vacinais, prova de suor, estudo molecular de fibrose quística sem alterações. TC torácica evidenciou bronquiectasias cilíndricas bilaterais nos lobos pulmonares inferiores e atelectasia do segmento anterior do lobo superior direito. Provas de função respiratória seriadas mostraram distúrbio obstrutivo ligeiro.

Aos 14/15 anos no escovado nasal, ausência de células ciliadas, e presença de escassas células ciliadas na biopsia brônquica. O estudo ultra-estrutural revelou normalidade estrutural do axonema dos cílios e a análise da variação do eixo de batimento ciliar e o desvio ciliar indicaram um quadro clínico cuja gravidade se encontra entre a bronquiectasia e a DCP.

Discussão

Neste caso, a hipótese de DCP foi considerada logo nos primeiros anos de vida, mas a difícil acessibilidade no passado a testes específicos levou a um diagnóstico mais tardio, contudo sem prejuízo do tratamento clínico do paciente. Sugere-se que atualmente, perante a suspeita de DCP, de forma a obter-se um diagnóstico mais preciso/precoce, o paciente seja de imediato referido para um centro terciário que disponha dos testes de diagnóstico mais sofisticados.

Palavras-chave : Discinésia Ciliar Primária, Dificuldade respiratória, Bronquiectasias, Atelectasia