

## resumo das comunicações livres

### PM-1. APNEIA OBSTRUTIVA DO SONO E HIPERTROFIA AMIGDALINA- CAUSA REVERSÍVEL DE HIPERTENSÃO PULMONAR

Vasco Lavrador<sup>1</sup>, Isabel Martins<sup>1</sup>, Céu Mota<sup>1</sup>, Paula Ferreira<sup>1</sup>, Sílvia Álvares<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro Hospitalar do Porto (CHP)

**Introdução:** O síndrome de apneia obstrutiva do sono (SAOS) define-se pela presença de obstrução das vias aéreas superiores (VAS) durante o sono. Na criança a causa mais frequente é a hipertrofia amigdalina ou adenoideia mas factores anatómicos e neuromusculares podem estar na base desta entidade.

**Caso clínico:** Criança do sexo masculino, 2 anos de idade, transferido para a UCIP por quadro de insuficiência cardíaca secundária a obstrução crónica das VAS.

Antecedentes pessoais: défice de IgA, episódios infecciosos das VAS com obstrução nasal crónica desde os 7 meses. Adenoidectomia aos 7 meses com melhoria clínica transitória.

Agravamento progressivo da sintomatologia (rinorreia crónica, roncopia e apneia de sono) com programação de amigdalectomia. Na avaliação pré operatória constata-se quadro de insuficiência cardíaca, com dispneia de decúbito, cianose e edemas generalizados. Apresenta-se febril (37,8°C), frequência respiratória - 50 ciclos/min, frequência cardíaca-110 bat/min, saturação transcutânea de oxigénio-88%, TA-120-76 mmHg, AC- S1 normal, S2 com P2 aumentado, sem sopros, AP- crepitações em ambos os campos pulmonares, hepatomegalia.

Rx torax- cardiomegalia com congestão pulmonar.

ECG- RS, f card-110 bat/min, desvio direito do eixo eléctrico, anomalia auricular direita, hipertrofia ventricular direita.

Eco2D/doppler: ausência de cardiopatia estrutural, dilatação das cavidades direitas e sinais de hipertensão pulmonar (insuficiência tricúspide com gradiente VD/AD de 64 mmHg).

Iniciou terapêutica anticongestiva e foi submetida a amigdalectomia em D2 de internamento.

Verificou-se evolução favorável com normalização do ECG, Rx tórax e ecocardiografia aos 5 meses pós-cirurgia.

**Comentários:** crianças com hipertrofia adenoamigdalina e obstrução crónica das vias aéreas superiores, podem evoluir para quadro de ICC grave e hipertensão pulmonar. O ecocardiograma bidimensional Doppler cor é de primordial importância para o diagnóstico, e a amigdalectomia é o tratamento definitivo.

### PM-2. HIPERTENSÃO ARTERIAL PULMONAR E TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITÁRIA: ASSOCIAÇÃO RARA

Vasco Lavrador<sup>1</sup>, Ana Cristina Freitas<sup>1</sup>, Telma Barbosa<sup>1</sup>, Virgílio Senra<sup>1</sup>, Herculano Rocha<sup>1</sup>, Maria João Baptista<sup>1,2</sup>, Sílvia Álvares<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro Hospitalar do Porto (CHP)

<sup>2</sup>Centro Hospitalar São João (CHSJ)

**Introdução:** A hipertensão pulmonar (HP) pode desenvolver-se em qualquer idade, frequentemente com manifestações inespecíficas em idade pediátrica. Na maioria dos casos pediátricos é idiopática ou associada a doença cardíaca ou pulmonar. Porém o leque de possíveis etiologias é alargado e a importância da sua investigação relaciona-se com a estratégia de abordagem terapêutica.

**Caso clínico:** Criança de 6 anos, sexo feminino, referenciada à consulta de Cardiologia Pediátrica por 3 episódios de lipotímia e 4 de síncope em 3 meses, um dos quais despoletado com movimento de levantar; sem outros sintomas associados. Antecedentes de epistaxis frequentes e má evolução estatoponderal. História familiar de Telangiectasia Hemorrágica Hereditária (THH). Ao exame objectivo, apresenta-se em classe funcional II/III, saturação transcutânea de oxigénio - 100%, detectando-se, na auscultação cardíaca, o reforço do segundo som, sem sopros audíveis. Ausência de telangiectasias. O ecocardiograma revelou hipertensão arterial pulmonar (HAP), confirmada por cateterismo cardíaco (PAP média-74 mmHg, RAP-16,6 UW, RAS-13,4 UW, PECP-12 mmHg.). O teste de vasoreatividade pulmonar foi negativo. NT-ProBNP-636. A tomografia computadorizada (TC) torácica demonstrou sinais de HAP e múltiplas e diminutas fistulas arterio-venosas subpleurais. Realizou 3 provas de suor (resultado positivo), com doseamento de elastase pancreática normal e estudo genético para a fibrose quística negativo. Restante investigação não revelou alterações relevantes. Iniciou vasodilatadores pulmonares com melhoria da capacidade de esforço e dos marcadores bioquímicos.

**Discussão e conclusão:** O diagnóstico de THH (doença de Rendu-Osler-Weber) baseia-se na presença de critérios clínicos nomeadamente epistaxis, telangiectasias, manifestações viscerais e história familiar. As malformações arteriovenosas estão presentes em cerca de 15-33% dos doentes. A HAP é rara e pode ocorrer sob duas formas: por alto débito, associada a malformações arterio-venosas hepáticas com RAP baixas, ou menos frequentemente, como neste doente, com PAP elevada, débito cardíaco normal e RAP elevadas, correspondendo a uma verdadeira arteriopatia e assemelhando-se à HAP idiopática. Têm sido encontradas mutações no gene ALK1 e BMPR2 na HHT- associada a HAP, justificando-se esta investigação e

especulando-se sobre uma patogénese molecular comum entre a HHT e HAP.

Este caso apresenta ainda a particularidade da positividade das provas de suor, apesar da ausência de sintomas sugestivos de fibrose quística e estudo molecular para doença negativo.

De realçar a resposta favorável à terapêutica vasodilatadora pulmonar específica.

### **PM-3. SOBREVIDA DE DOENTE COM LÚPUS ERITEMATOSO SISTÊMICO JUVENIL E HIPERTENSÃO ARTERIAL PULMONAR GRAVE**

**Diana Pinto**<sup>1</sup>, **Andreia Dias**<sup>1</sup>, **Liliana Rocha**<sup>1</sup>, **Carla Zilhão**<sup>1</sup>, **Helena Sousa**<sup>1</sup>, **Teresa Sousa**<sup>1</sup>, **Sameiro Faria**<sup>1</sup>, **Paula Matos**<sup>1</sup>, **Conceição Mota**<sup>1</sup>, **Margarida Guedes**<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Centro Hospitalar do Porto (CHP)

**Introdução:** A hipertensão arterial pulmonar (HTP) está descrita em algumas conectivites. No lúpus eritematoso sistémico (LES) é rara e geralmente de moderada gravidade. Os autores descrevem o caso clínico de uma doente com LES juvenil e HTP de evolução severa e prognóstico reservado.

**Caso clínico:** Doente de 21 anos, caucasiana, com LES juvenil diagnosticado aos 10 anos, com manifestações mucocutâneas incluindo fenómeno de Raynaud, articulares, hematológicas e renais, já tendo realizado terapêutica com corticóides em doses variáveis, hidroxicloroquina, azatioprina, ciclofosfamida e micofenolato de mofetil. Aos 13 anos, por dor torácica e dispneia para médios esforços realizou ecocardiograma (ECO) que revelou insuficiência tricúspide ligeira e elevação da pressão sistólica da artéria pulmonar (PSAP). O cateterismo cardíaco direito mostrou PSAP de 65 mmHg (em repouso) e prova de vasodilatação positiva, pelo que iniciou amlodipina. Um ano depois, por agravamento clínico (classe III OMS) e por teste de vasodilatação negativo, suspendeu a amlodipina e iniciou bosentan. Por episódios sucessivos de rectorragia não esclarecida foi decidido não iniciar hipocoagulação. Aos 18 anos foi internada por reagramento, sendo que o ECO na altura mostrou dilatação severa das cavidades direitas, disfunção do ventrículo direito e PSAP de 70 mmHg. Iniciou sildenafil 25mg/dia e furosemida endovenosa, apenas com resposta parcial. Realizou posteriormente um ciclo de Rituximab. Um ano depois por dispneia (classe III-IV) e síncope, realizou cateterismo direito que confirmou a progressão da HTP. Iniciou iloprost inalado mantendo-se em classe II-III durante 1 ano. Em Outubro de 2012, por dispneia em repouso, repetiu ECO que mostrou PSAP de 105 mmHg. Após exclusão de causas secundárias, assumiu-se progressão da doença e resposta insuficiente a terapêutica combinada instituída, pelo que iniciou iloprost endovenoso em perfusão contínua. Até à data mantém-se em classe funcional II-III, com terapêutica tripla e necessidade de escalada de dose de iloprost. A realização de transplante cardio-pulmonar não parece exequível por manter actividade lúpica, apesar da escalada terapêutica.

**Conclusão:** A HTP é um achado raro e geralmente pouco grave no LES. A severidade desta manifestação clínica num LES juvenil, obrigando a várias atitudes terapêuticas, discrepantes da moderada actividade da doença de base, levanta questões fisiopatológicas subjacentes e reconsiderações diagnósticas nesta doente.

### **PM-4. HIPERTENSÃO ARTERIAL PULMONAR IDIOPÁTICA FAMILIAR**

**Joana Pimenta**<sup>1</sup>, **Maria João Baptista**<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Serviço de Cardiologia Pediátrica, Centro Hospitalar S. João (CHSJ)

**Introdução:** A hipertensão arterial pulmonar familiar é uma entidade rara, em que vários elementos da mesma família são afectados. A mutação mais frequentemente implicada envolve o gene BMPRII. Para melhorar o prognóstico dos indivíduos afectados é fundamental a realização de rastreio periódico nos restantes elementos da família, sobretudo os mais jovens, já que esta entidade se caracteriza por antecipação.

**Caso clínico:** Os autores descrevem o caso de uma criança com diagnóstico de hipertensão arterial pulmonar aos 6 anos na sequência de rastreio familiar. Refere-se dois casos de hipertensão arterial pulmonar na família, um irmão falecido com um ano de idade (morte súbita cardíaca) e um primo jovem adulto em tratamento. A criança encontrava-se em classe funcional I da NYHA quando realizou rastreio com ECG e ecocardiograma que demonstraram sinais de pressão pulmonar elevada com disfunção ventricular direita. O cateterismo cardíaco confirmou o diagnóstico, com estudo de vasoreactividade negativo. Os marcadores bioquímicos estavam ligeiramente elevados. O estudo etiológico exaustivo efectuado não identificou qualquer patologia associada. A pesquisa de mutações do gene BMPRII foi negativa. Decidiu-se iniciar terapêutica com bosentano com avaliação periódica. Ao fim de cinco anos de seguimento ocorreu agravamento clínico com evolução da classe funcional e elevação dos marcadores bioquímicos. A prova dos seis minutos de marcha e o estudo hemodinamico era sobreponível ao habitual. Foi decidido passar a terapêutica dupla com bosentano e sildenafil, com melhoria clínica e analítica. Actualmente a criança encontra-se estável, em classe funcional I com indicadores de prognóstico favoráveis.

**Discussão:** A identificação precoce de indivíduos afectados na hipertensão arterial pulmonar familiar, permite a avaliação atempada com adequada estratificação de risco e início precoce de terapêutica vasodilatadora pulmonar específica, se indicado. É fundamental o seguimento destes doentes, com definição de estratégia de objectivos terapêuticos para evitar a progressão da doença e melhorar o prognóstico.