

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 SISTÉMICO JUVENIL E HIPERTENSÃO ARTERIAL PULMONAR GRAVE

Diana Pinto¹, **Andreia Dias**¹, **Liliana Rocha**¹, **Carla Zilhão**¹, **Helena Sousa**¹, **Teresa Sousa**¹, **Sameiro Faria**¹, **Paula Matos**¹, **Conceição Mota**¹, **Margarida Guedes**¹

¹Centro 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 lúptica, 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 Pimenta¹, **Maria João Baptista**¹

¹Serviço 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 bosentan 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 bosentan 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.