

Ecocardiograma mostrava coração estruturalmente normal. Foramen oval e canal arterial com shunt direito-esquerdo. Ventrículo direito dilatado. Septo interventricular abaulado direito-esquerdo. Disfunção do ventrículo direito secundária a hipertensão pulmonar severa, supra sistémica (PSAP 82mmHg). Arco aórtico normal, com fluxo retrógrado. Função ventricular esquerda globalmente preservada. Agravamento dos sinais de dificuldade respiratória e necessidade crescente de oxigénio, necessitando de ventilação assistida. Índice de oxigenação de 37 ao terceiro dia de vida. Agravamento da insuficiência cardíaca direita. Instituídos diuréticos de ansa e suporte inotrópico. Objetivado sopro contínuo na fontanela anterior. Angio RMN, revelou malformação aneurismática da Veia de Galeno. Embolização de conexões arterio venosas pelo serviço de Neurorradiologia do Hospital Garcia de Orta mal sucedida, resultando em óbito.

**Discussão:** O diagnóstico de aneurisma da Veia de Galeno é uma patologia congénita rara. Deve ser considerada no diagnóstico diferencial da insuficiência cardíaca num recém-nascido com coração estruturalmente normal.

#### **PM-11. 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

**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.

#### **PM-12 – HIPERTENSÃO PULMONAR NA CRIANÇA. REVISÃO DE CASOS**

Vasco Lavrador, Ana Cristina Freitas, Lurdes Morais, Telma Barbosa, Virgílio Senra, Herculano Rocha, Marília Loureiro, Sílvia Alvares

Centro Hospitalar do Porto (CHP)

**Introdução:** A Hipertensão Pulmonar (HP) é definida como uma pressão arterial pulmonar média (PAP)  $\geq 25$ mmHg em repouso, avaliada por cateterismo cardíaco (CT). Verifica-se em diversos contextos clínicos, incluindo crianças com cardiopatia congénita e doença pulmonar crónica. O maior reconhecimento desta condição, com intervenção terapêutica precoce e mais eficaz tem contribuído para melhorar a qualidade de vida destes doentes.

**Objectivos:** Os autores apresentam uma revisão dos casos de doentes medicados com vasodilatadores pulmonares específicos, seguidos na consulta de Cardiologia Pediátrica do CHP.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo (2013-2014), com análises dos processos clínicos dos doentes com HP confirmada por CT, ou ventrículo único em preparação para cirurgia de Fontan medicados com vasodilatadores pulmonares específicos. Foram analisados dados clínicos, ecocardiográficos, laboratoriais e de CT.

**Resultados:** Caso 1. 2 anos, sexo feminino. História de IR de repetição. Diagnóstico de PCA e HP aos 13m (PAP=50mmHg), encerramento cirúrgico de PCA aos 14 m e início de. Sildenafil+ Bosentan. Detectado shunt residual através do PCA, tendo efectuado encerramento percutâneo aos 21m (PAP= 32mmHg). Mantém quadro de HP.

Caso 2: 6 anos, sexo masculino, cromossomopatia, atraso psicomotor, subluxação do cristalino, doença pulmonar crónica, referenciado por ICC, classe IV. Sinais ecocardiográficos de HP severa confirmada por CT, teste de vasoreactividade negativo. Melhoria clínica com terapêutica específica.

Caso 3 - 5 anos, sexo feminino, referenciada por episódios de síncope. História familiar de D Rendu Osler Weber. Episódios de epistaxis. Ausência de telangiectasias visíveis. Teste de suor positivo. Ausência de cardiopatia estrutural, HP severa. Teste de vasoreactividade pulmonar negativo. TAC pulmonar – minúsculas fistulas arteriovenosas. Iniciou Sildenafil com melhoria dos parâmetros clínicos e laboratoriais.