

#### Pneumologia Pediátrica HIJPII

- Bruna Senra (R2 de Pediatria – HVS)
- Karini Bianchini (R3 de Pediatria – IPSEMG)

BELO HORIZONTE

# CASO CLÍNICO JUNHO/2025

RELATO DE CASO E DISCUSSÃO DE TEMA

#### | Identificação:

• A.M.S., sexo feminino, 3 meses (DN: 08/03/25), peso: 2670g (EZ -6,69).

#### HPP/HGO:

- PNAR por CIUR tipo I + miomatose materna + HPV com lesões ativas;
- Sorologias maternas sem alterações;
- Parto cesáreo, IG: 37 semanas. APGAR 3/8;
- Nascida em apneia, hipotônica >> 3 ciclos de VPP >> DRP >> CPAP;
- PN 2480g (AIG), Est 44cm, PC 33cm;
- UTIN: VM por 3 dias e CPAP por 9 dias;
- Teste do pezinho: 2 amostras sem alterações;
- Eco: CIA OS pequeno e PCA 2,5mm, sem repercussão | USTF: sem alterações | FO: sem alterações | TAN: passou, com reteste em 30 dias.

#### Contexto atual:

- Início de jun/2025: realizou troca de FI para Infatrini.
- 14/06/2025: inapetência, esforço evacuatório, alteração em consistência de fezes e cólicas abdominais, associado à piora da taquipneia e do esforço respiratório em relação ao basal. Negados sintomas gripais, febre ou outros sinais e sintomas.
- 16/06/2025: admitida em leito de urgência por desconforto respiratório e taquipneia.

#### Admissão em SDC:

- Sinais vitais estáveis.
- Ausculta respiratória sem alterações.
- Presença de esforço respiratório moderado:
  - Tiragens subdiafragmática e intercostais e balanço de aleta nasal intermitente.
- Exame abdominal sem alterações.

#### Conduta em SDC:

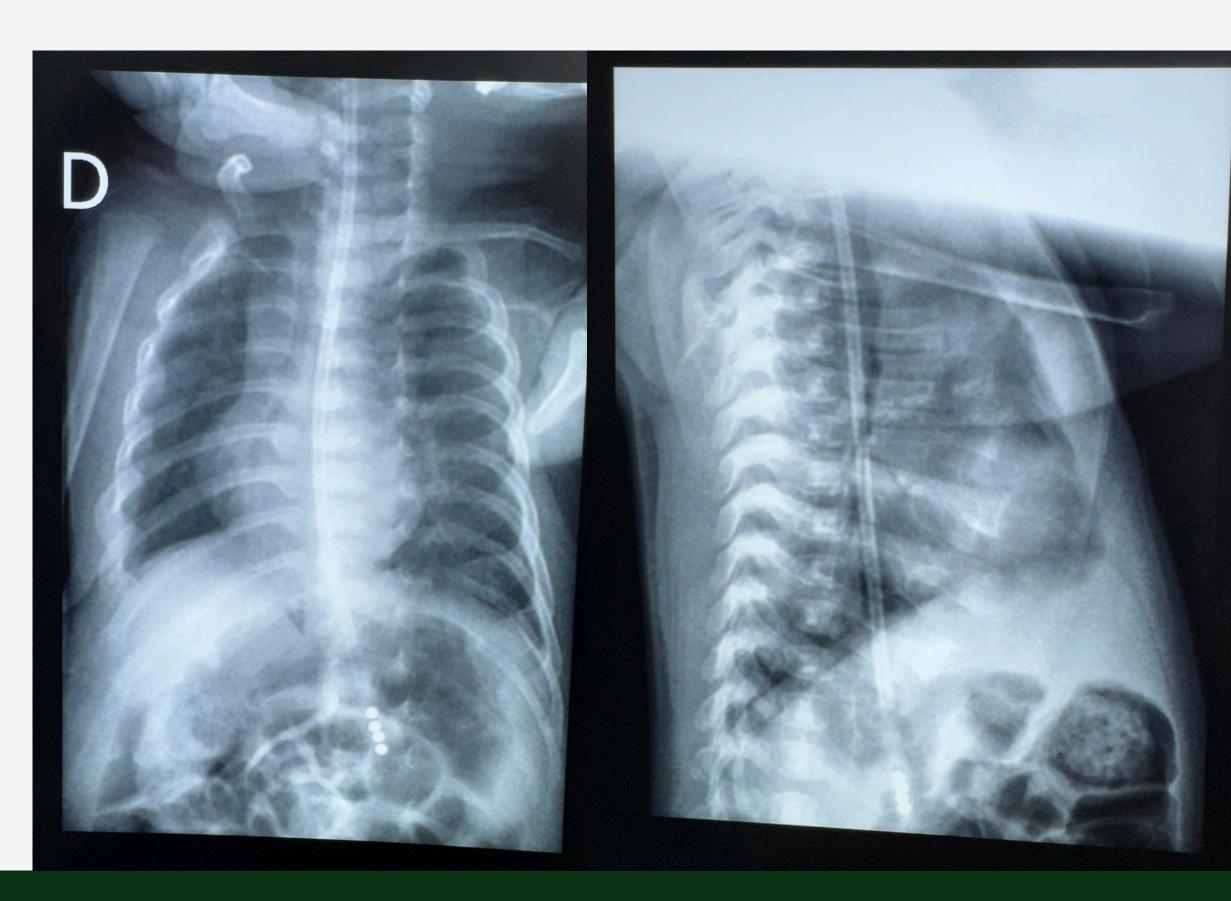
- Monitorização;
- Passagem de SNE.



\*Registro autorizado pela responsável legal

#### | Propedêutica inicial:

- POCUS pulmonar (16/06/2025): linhas A bilateralmente.
- 16/06/2025: TR de COVID-19, VSR e Influenza negativos.
- RX tórax (16/06/2025): imagens ao lado.



#### Admissão na enfermaria:

- Estável hemodinamicamente;
- Boa saturimetria em ar ambiente;
- Esforço respiratório moderado, taquipneia, expansibilidade torácica significativamente reduzida e movimentação respiratória com predominância de padrão abdominal e superficial.

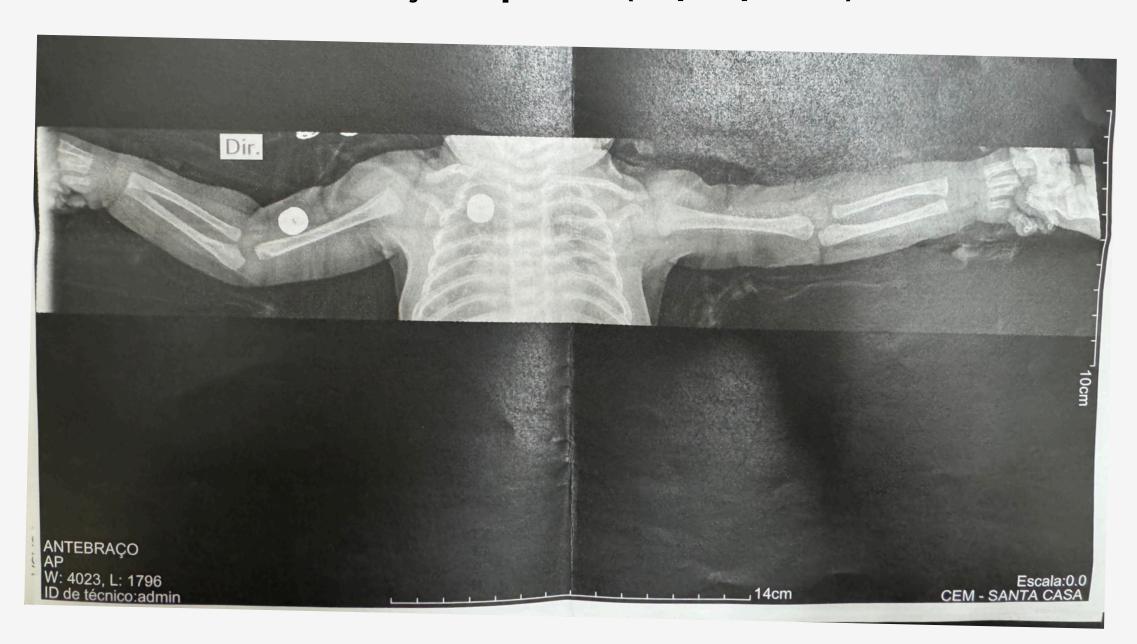


# HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS



#### Exames complementares prévios:

• RX de antebraço e quadril (20/05/2025):



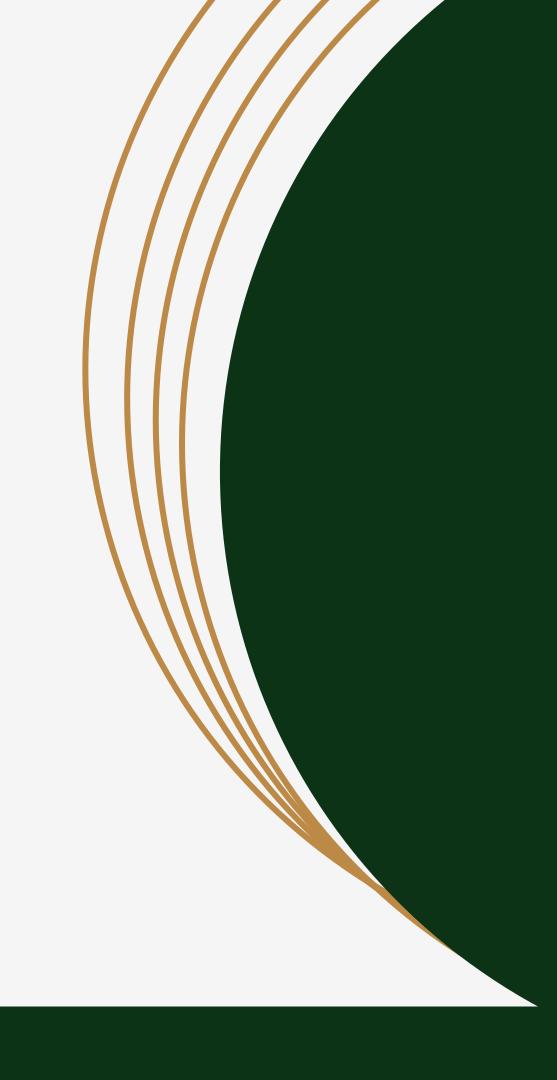


#### Exames complementares prévios:

• TC de tórax (20/03/2025): caixa torácica com estreitamento anterossuperior e alongamento no eixo cranio-caudal, associada a encurtamento e retificação de arcos costais bilateralmente, com aumento de irregularidade das suas faces costocondrais; extremidades laterais das clavículas mais altas do que o habitual.

#### Hipóteses diagnósticas levantadas:

- Distrofia Torácica Asfixiante
- Desconforto respiratório em piora
  - Contexto infeccioso descartado.
  - Progressão da doença?
  - o Piora da restrição por distensão abdominal?
- Dificuldade de ganho ponderal (EZ -6)
- Inapetência + cólicas abdominais + disquezia
  - Má adaptação à formula hipercalórica?
  - APLV?



#### Interconsulta com pneumologia pediátrica:

- Oximetria noturna;
- Ecocardiograma;
- USG abdominal e USG de rins e vias urinárias;
- Função renal e hepática.

#### Interconsulta com gastroenterologia pediátrica:

- Transicionar para Fl semi-elementar;
- Programado provocação com fórmula com proteína íntegra antes da alta (devido hipótese levantada de APLV, embora relato de ser pouco provável).

#### Interconsulta com cardiologia pediátrica:

- Ecocardiograma (20/06/2025):
  - CIA OS de 2-3 mm e pequeno "shunt" E-D;
  - Insuficiência tricúspide leve com PSAP = 29 mmHg;
  - Câmaras cardíacas de tamanhos e funções normais (sem repercussão).
- Acompanhar fechamento da CIA ambulatorialmente.

#### **EXAMES COMPLEMENTARES:**

- **USG abdominal (23/06/2025):** hiperecogenicidade dos parênquimas hepático e pancreático. Distensão de alças intestinais.
- **USG de rins e vias urinárias (23/06/2025):** rins de volume reduzido para a faixa etária (rim D 10 cm3 / rim E 11,1 cm3), adequado para o peso. Forma e contorno habituais. Bexiga sem alterações.
- Oximetria noturna (24/06/2025): exame com tempo < 8h, SpO2 média 94,6%, FC média 151.
  - o Tempo de saturação menor que 90%: 02min52seg 0,9%
  - Tempo de saturação menor que 88%: 01min36seg 0,5%
  - Considerado normal e indicada realização de polissonografia para descartar eventos obstrutivos durante o sono.

- Paciente evoluiu com melhora do esforço respiratório, retornando ao basal e com melhora dos sintomas gastrointestinais após início da Fl semi-elementar.
- Programado teste de provocação oral com proteína do leite de vaca.
- Equipe de pneumologia em discussão sobre método de ventilação que beneficie a paciente em questão.
- Paciente ainda encontra-se internada no serviço.

# DISTROFIA TORÁCICA **ASFIXIANTE** (SÍNDROME DE JEUNE) **DISCUSSÃO DO TEMA**

# DEFINIÇÃO

- A distrofia torácica asfixiante (DTA) foi descrita incialmente por Jeune et. al, em 1955. Por isso, também chamada de "Síndrome de Jeune".
- Doença autossômica recessiva rara de condrodisplasia, com base molecular ainda desconhecida.
- Diversas variantes genéticas que causam transporte intraflagelar defeituoso foram identificadas e associadas à DTA, dentre elas: IFT80, DYNC2H1, TTC21B e WDR19.
- A DTA tem acometimento multissistêmico e apresenta uma ampla variabilidade fenotípica, o que define a severidade da doença.



### **EPIDEMIOLOGIA**

Incidência rara: 1 caso para cada 100.000 a 130.000 nascidos vivos nos Estado Unidos (*SALETTI et al, 2012*).

Alta mortalidade neonatal (60% a 80%) devido insuficiência respiratória (de VRIES et al, 2010).

- Diversidade fenotípica: apresentação clínica variável.
- Caixa torácica estreita e alongada, com condrodistrofia generalizada: costelas e membros curtos.
- Alterações na caixa torácica, pelve e membros são descritas como semelhantes às da síndrome de Ellis-van Creveld.
- É uma doença pulmonar restritiva e a insuficiência respiratória pode ocorrer devido à redução do volume e à imobilidade completa da caixa torácica.



Roque, C.F. et al. Asphyxiating thoracic dystrophy in pediatric patient: A case report. Brazilian Journal of Health Review, Curitiba, v.4, n.5, p. 19711–19718 sep./oct. 2021



#### Policondrodistrofia

Costelas curtas e junções costocondrais irregulares

Movimentação fisiológica torácica prejudicada

Caixa torácica rígida e alterações no parênquima pulmonar



Costelas hipoplásicas Ventilação com predominância da musculatura diafragmática

Pouca insuflação pulmonar

Taquipneia e hipotonia muscular

Desproporção Tórax-Abdome, devido a alteração da caixa torácica.



Fonte: Revista Brasileira de Anestesiologia, 2012.

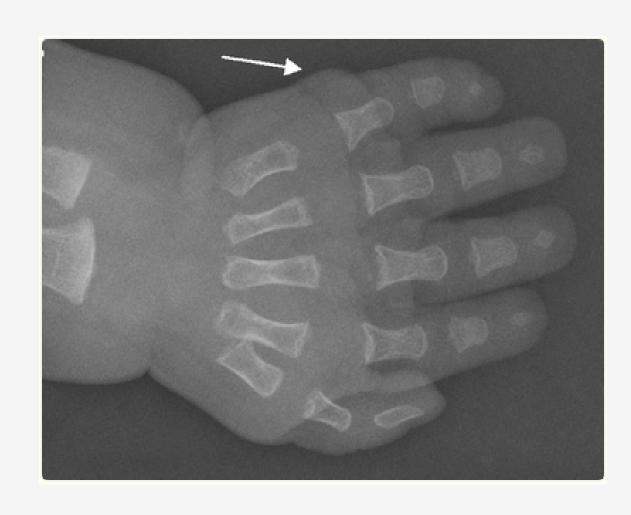


Figura 1 - Paciente J.C.A.C.: tórax estreito e abdome em batráquio

Orfaliais, C.S. et al. Asphyxiating thoracic dystrophy: a report of 3 cases. Jornal de Pediatria – Vol. 74, N°4, 1998



Distrofia Torácica Asfixiante







- Insuficiência cardíaca por aumento da resistência vascular pulmonar ou doença miocárdica primária;
- Comprometimento hepático: icterícia neonatal prolongada, doença policística hepática, hiperplasia dos ductos biliares e cirrose hepática congênita;
- Comprometimento renal: poliúria, polidipsia e hipertensão (principalmente no 2° e 3° ano de vida), além de falência renal (mais na infância ou na adolescência).



- Alterações císticas dos ductos pancreáticos causando insuficiência exócrina pancreática;
- Má absorção intestinal;
- Degeneração retiniana;
- Polidactilia de ambas as mãos e/ou pés;
- Anormalidades dentárias e pélvicas.



# DIAGNÓSTICO

- Clínico (anamnese + exame físico).
- Ao nascimento (principal achado de exame físico é o perímetro torácico significativamente menor que o perímetro cefálico).
- Exame radiológico auxilia no diagnóstico, com as possíveis alterações típicas:
  - Redução do diâmetro torácico;
  - Costelas horizontalizadas;
  - Aumento do volume das junções condro-costais;
  - Tórax em sino;
  - Clavículas em forma de "guidão de bicicleta".



Figura 2 - Radiografia de tórax mostrando redução do diâmetro torácico, costelas horizontalizadas, aumento do volume das junções condro-costais e tórax em sino

Orfaliais, C.S. et al. Asphyxiating thoracic dystrophy: a report of 3 cases. Jornal de Pediatria – Vol. 74, N°4, 1998



### DIAGNÓSTICO

- Outros achados radiográficos:
  - Asas ilíacas curtas e quadradas;
  - Região acetabular irregular e com pequenos ílios (em forma de "tridente"), com uma projeção óssea medial e lateral visível;
  - Encurtamento variável de membros;
  - Falanges curtas, com ou sem polidactilia;
  - Ossificação prematura das epífises femorais.
- Ultrassonografia pré-natal pode evidenciar:
  - Tórax estreito, costelas hipoplásicas curtas e ossos tubulares curtos;
  - Polidrâmnio e movimentos respiratórios fetais ausentes ou reduzidos.

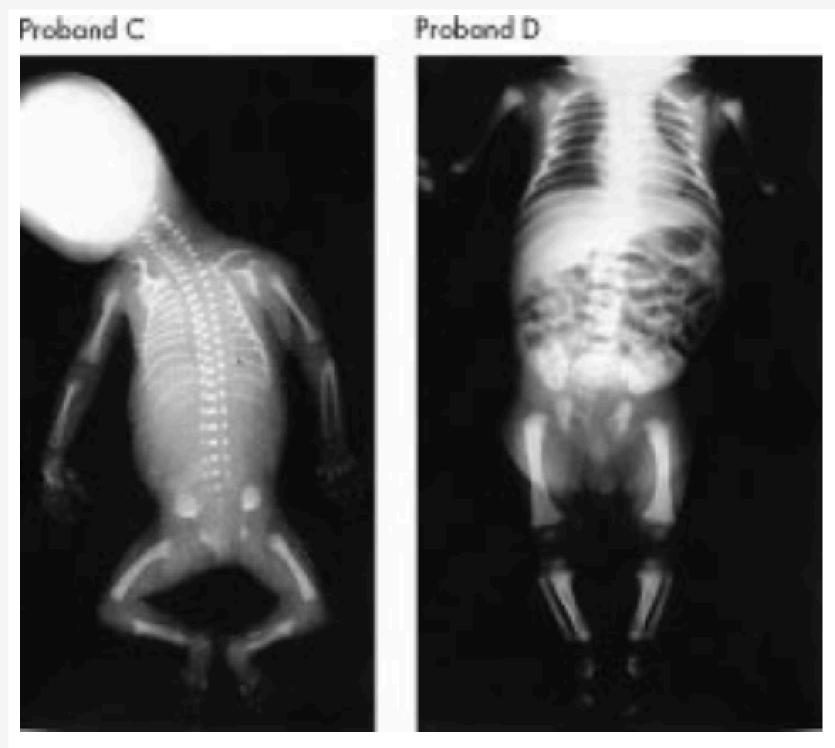
    Orfaliais, C.S. et al. Asphyxiating thora

Orfaliais, C.S. et al. Asphyxiating thoracic dystrophy: a report of 3 cases. Jornal de Pediatria – Vol. 74, N°4, 1998



Figura 3 - Radiografia de quadril e membros inferiores mostrando pequena chanfradura ciática e cótilos com teto horizontal, fêmures arqueados com irregularidades na metáfise proximal





**Figure 1** Radiographs of probands C (left) and D (right), showing the typical skeletal abnormalities of ATD. C was stillborn at 30/40, and the radiograph of D is at 3 months of age. Both probands have short horizontal ribs, narrow, "bell shaped" thoraces, mesomelic shortening in the lower limbs, and abnormalities of the pelvis. Medial and lateral bony projections are present on the acetabular roof of C.

Morgan N.V., Bacchelli C., Gissen P. et. al. A locus for asphyxiating thoracic dystrophy, ATD, maps to chromosome 15q13. J Med Genet 2003; 40:431–435



### TRATAMENTO

- Ainda não há tratamento definido como padrão-ouro.
- Intervenções cirúrgicas: na intenção de possibilitar o aumento do volume torácico na busca pela maior expansão dos pulmões:
  - o Toracoplastia dinâmica (reconstrução do esterno e da parede torácica, ora com enxertos ósseos) e expansão torácica lateral.
  - o Tentativas cirúrgicas de alargamento da caixa torácica têm se apresentado, predominantemente, insatisfatórias.

#### Ventilações:

- Não invasiva;
- Hiperinsuflação periódica;
- Invasiva.
- Nutrição adequada



# **PROGNÓSTICO**

- O prognóstico é variável.
- Casos graves: óbito no período perinatal.
- Casos moderados: a criança pode depender de ventilação mecânica.
- Casos leves: diagnosticados tardiamente. Criança pode apresentar ventilação adequada em repouso e melhora da capacidade respiratória com o passar dos anos, com maior expectativa de vida.



### REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ROQUE, C. F. et al. **Asphyxiating thoracic dystrophy in pediatric patient: A case report.**Brazilian Journal of Health Review, Curitiba, v. 4, n. 5, p. 19711–19718, set./out. 2021.

DE VRIES, J. et al. **Jeune syndrome: description of 13 cases and a proposal for follow-up protocol**. European Journal of Pediatrics, v. 169, p. 77–88, 2010. DOI: 10.1007/s00431-009-0991-3.

COSI, G.; GENONI, G.; MONZANI, A. et al. **Effective neurally adjusted ventilatory assist** (NAVA) ventilation in a child with Jeune syndrome. Pediatrics, v. 138, n. 5, p. e20160709, 2016.

MORGAN, N. V.; BACCHELLI, C.; GISSEN, P. et al. **A locus for asphyxiating thoracic dystrophy, ATD, maps to chromosome 15q13**. Journal of Medical Genetics, v. 40, p. 431–435, 2003.

SCHMIDTS, M.; HOU, Y.; CORTES, C. R. et al. **TCTEX1D2 mutations underlie Jeune asphyxiating thoracic dystrophy with impaired retrograde intraflagellar transport.** Nature Communications, v. 6, p. 7074, 2015. DOI: 10.1038/ncomms8074.

ORFALIAIS, C. S. et al. **Asphyxiating thoracic dystrophy: a report of 3 cases.** Jornal de Pediatria, v. 74, n. 4, 1998.

DO NGOC THANH, C.; BAROIS, A.; ESTOURNET-MATHIAUD, B.; BATAILLE, J.; IOOS, C. Jeune'disease (asphyxiating thoracic dystrophy) and respiratory failure: importance of early respiratory management with periodic hyperinsufflation. Bulletin de l'Académie Nationale de Médecine, v. 191, n. 7, p. 1411-1429; discussão 1429-1432, out. 2007.

# AGRADECEMOS PELA ATENÇÃO!

