

RELATO DE CASO: ASSOCIAÇÃO ENTRE AGENESIA PULMONAR DIREITA, DEXTROCARDIA, MICROTIA IPSILATERAL E HÉRNIA INGUINAL EM UM PACIENTE DE 3 MESES DE IDADE

Larissa Garcia Siqueira

Mateus Sabaini Venazzi

Edson Arpini Miguel

INTRODUÇÃO

A agenesia pulmonar unilateral é uma anomalia rara que pode passar despercebida, na ausência de intercorrências clínicas durante a vida do paciente, podendo ser inicialmente mal diagnosticada e confundida com outras patologias. A associação desta malformação com outras ipsilaterais resulta em um quadro ainda mais raro, com poucas descrições na literatura. Microtia é uma malformação congênita que consiste em subdesenvolvimento do pavilhão auricular, e possui variados graus de acometimento. Apresentamos neste artigo um caso atendido no Hospital Universitário Regional de Maringá com a associação descrita no título e em seguida uma revisão bibliográfica sobre o assunto.

RELATO DE CASO

H.F.PA., 2 meses e 18 dias de vida, encaminhada ao HURM devido quadro de esforço respiratório de início há cerca de uma semana, com piora progressiva, e raio x de torax com imagem sugestiva de derrame pleural maciço à direita. A mãe nega ocorrência de febre, alteração de hábitos fisiológicos e não possui outras queixas.

No momento da consulta: Tax 36,6°C; FR 56 irpm; FC 150 bmp; Peso 5,8 kg; ausculta pulmonar com murmúrios vesiculares reduzidos em hemitórax direito, associado à crepitações em base esquerda. Discreta tiragem subcostal e supraesternal. Ausculta cardíaca com bulhas cardíacas rítmicas, normofonéticas, sem sopros, com maior intensidade em hemitórax direito. Abdomen globoso, normotenso, sem visceromegalias. Presença de malformação em pavilhão auricular direito.

Histórico: Nascido à termo (38 semanas de gestação), por parto cesárea, sem intercorrências durante o nascimento e período neonatal. Peso ao nascer: 2950g. Estatura ao nascer: 46 cm. Realizou herniorrafia inguinal aos 47 dias de vida. Pais não consanguíneos, hígidos.

Realizado raio x de tórax em incidência Antero-posterior e perfil (Imagem 1), exames laboratoriais (sem alterações significativas) e posteriormente, realizado tomografia computadorizada de tórax. (Imagem 2) A partir da análise desta, concluiu-se agenesia de pulmão direito, dextrocardia, pulmão esquerdo vicariante e ausência de derrame pleural. (Imagens em anexo). Solicitado avaliação cardiológica com Ecodoppler, cujo resultado foi: ausência de atresias valvares, septo interventricular íntegro, septo interatrial sem sinais indiretos de comunicação, ausência de sinais de hipertensão, dificuldade de avaliação de arco aórtico devido posição.

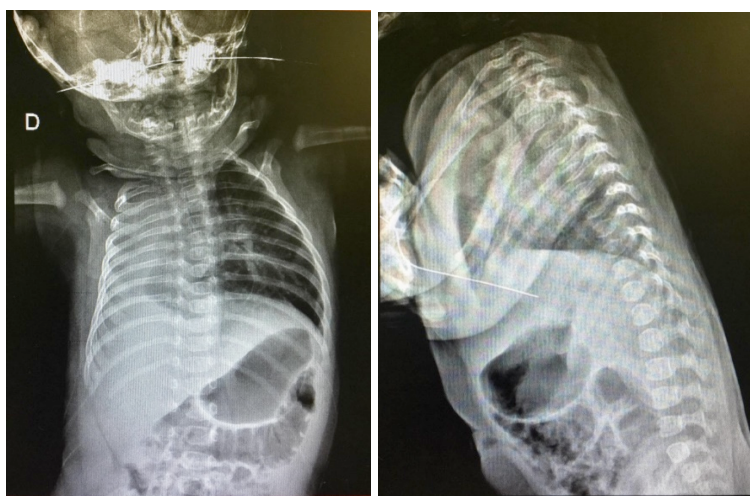
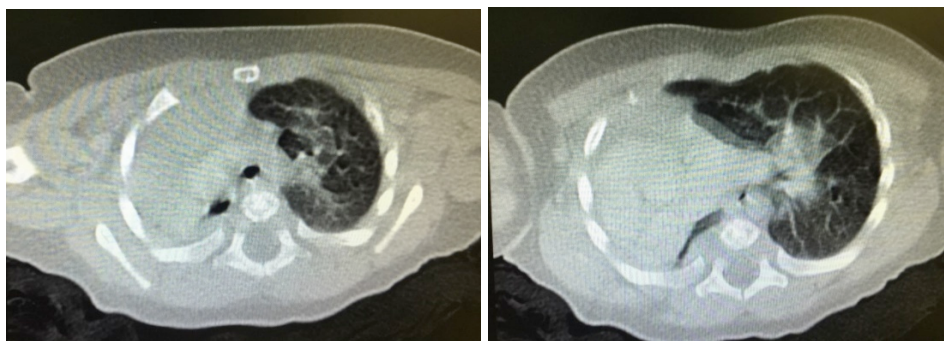


Imagem 1 – Radiografia de tórax AP e perfil



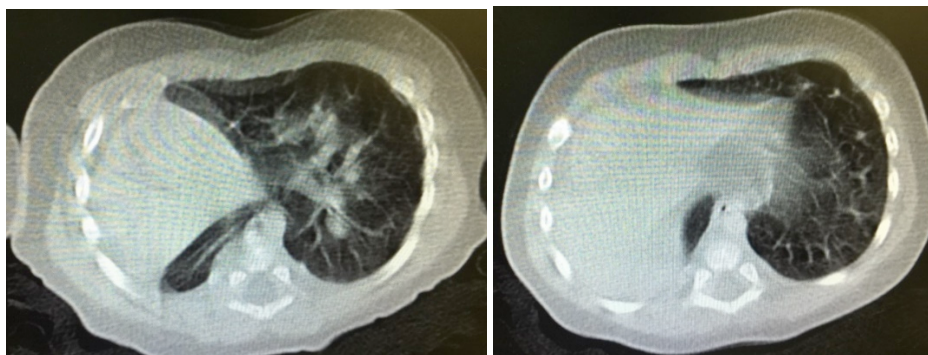


Imagem 2 –Tomografia computadorizada do tórax.

Paciente permaneceu estável durante a internação, sem intercorrências, recebendo alta com acompanhamento ambulatorial de cardiopediatria e otorrinolaringologia, com recomendação de atualização vacinal e reposição de ferro, somente. Pela otorrinolaringologia, solicitado exame de Potencial Evocado Auditivo de Tronco Cerebral (BERA), que concluiu perda auditiva condutiva à direita e audição normal à esquerda.

REVISÃO BIBLIOGRÁFICA E DISCUSSÃO

A primeira associação entre agenesia pulmonar com outras malformações ipsilaterais foi descrita por Cunningham and Mann (1997), porém com várias diferenças, como microtia bilateral, agenesia de pulmão direito com ausência de um dos lobos à esquerda, estenose traqueal e assimetria facial. Os autores citados aventaram a hipótese de que as malformações seriam secundárias à uma anormalidade no desenvolvimento do arco aórtico.

Outra hipótese seria a de Paulozzi e Lary (1999), em que as malformações se dariam assimetricamente na organogênese, relacionado à um atraso na maturação mitocondrial no hemisfério direito do embrião, que levaria à diminuição de reserva energética e hipóxia tecidual.

A associação de hipoplasia / agenesia pulmonar direita com dextrocardia faz parte da descrição de casos atípicos de algumas síndromes, como a síndrome de LACHT (Atik T et al, 2015); síndrome da Cimitarra (Ferrari et al, 2000); deleção cromossômica 22q11.2 (Derbent et al, 2003). Porém, todos estes casos descritos cursam com outras malformações que não são compatíveis ao caso apresentado.

Há três casos com maior semelhança descritos na literatura: Maymon et al relata um caso de diagnóstico intrauterino de Agenesia pulmonar direita, associada com dextrocardia em situs solitus, com diafragma intacto, e microtia ipsilateral, a partir da ultrassonografia de 20 semanas. Não

encontrou-se anormalidades nos demais órgãos, porém optou-se pela interrupção da gestação, permitida pela regulamentação do país (Israel) e do serviço. Outro caso descrito na China (Fan C et al, 2015) cita a presença de hérnia inguinal indireta na associação com Hipoplasia pulmonar à direita, dextrocardia, microtia ipsilateral com assimetria facial, porém inclui algumas malformações cardíacas, como defeito no septo interatrial e drenagem anômala da veia hepática diretamente no atrio direito). Por fim, Chaudhary et al publicou neste ano de 2017, um relato de caso enquadrando uma paciente de 7 anos com dextrocardia, hipoplasia pulmonar e assimetria facial, como uma apresentação atípica da síndrome de Goldenhar ou Displasia Oculoauriculovertebral (OAV).

Milani e Selicorni (2002) concluíram que a associação entre agenesia pulmonar direita com microtia ipsilateral fazem parte do amplo espectro fenotípico da síndrome de Goldenhar ou Displasia Oculoauriculovertebral, ao invés de caracterizar uma nova associação independente.

A partir do levantamento de dados, concluímos que o caso em questão se enquadre nesta última classificação citada. Destaca-se a raridade do conjunto dessas malformações e a dificuldade diagnóstica. A partir do seguimento ambulatorial deste paciente poderemos acompanhar a morbidade desse conjunto, o desenvolvimento de novas características e o impacto na vida do mesmo.

REFERÊNCIAS

1. Cunningham ML, Mann N. 1997. Pulmonary agenesis: a predictor of ipsilateral malformations. *Am J Med Genet* 70: 391-398.
2. Paulozzi LJ, Lary JM. 1999. Laterality patterns in infants with external birth defects. *Teratology* 60: 265-271.
3. Atik T, Torun HO, Cogulu O, Ozkinay F. 2015. A new patient with LACHT syndrome (Mardini-Nyhan association). *Am J Med Genet Part A* 167A: 400-402.
4. Ferrari GF, Parreira CC, Reibschid SM, Martins AS. 2000. Síndrome da cimitarra: relato de caso com falsos diagnósticos e conduta adequada. *J Pneumologia* vol 26 no 6 São Paulo Nov./Dec.

5. Derbent M, Yilmaz Z, Baltaci V, Saygili A, Varan B, Tokel K. 2003. Chromosome 22q11.2 Deletion and Phenotypic Features in 30 Patients with Conotruncal Heart Defects. *Am J Med Genet* 116A: 129-135.
6. Maymon R, Schneider D, Hegesh J, Herman A, Weinraub Z, Achiron R. 2001. Antenatal Sonographic findings of right pulmonary agenesis with ipsilateral microtia: a possible new laterality association. *PrenatDiagn* 2001; 21: 125-128.
7. Fan C, Huang C, Liu J, Yang J. 2015. A child with Lung Hypoplasia, Congenital Heart Disease, Hemifacial Microsomia and Inguinal Hernia: Ipsilateral Congenital Malformations. *Case Rep Pediatr*. 2015: 741540.
8. Chaudhary N, Shrestha S, Halwai HK. 2017. Goldenhar Syndrome with Dextrocardia and Right Pulmonary Hypoplasia: An Unusual Association. *Hindawi Case Report in Genetics*, vol 2017 ID 2625030.
9. Milani D, Selicorni A. 2002. "Right pulmonary agenesis with ipsilateral microtia: a new laterality association or part of the oculoauriculovertebral spectrum?". *Prenatal Diagnosis*, vol 22, no 11, pp 1053-1054.