

# Caso Clínico

## Case Report

Joana Fermeiro<sup>1</sup>  
Teresa Bandeira<sup>2</sup>  
Luísa Lobo<sup>3</sup>  
Luísa Pereira<sup>2</sup>

### Discinesia ciliar primária revisitada: A propósito de três casos clínicos

#### *Primary ciliary dyskinesia revisited: Based on three clinical reports*

Recebido para publicação/received for publication: 24.11.09  
Aceite para publicação/accepted for publication: 13.05.10

#### Resumo

A discinesia ciliar primária é uma doença genética e clinicamente heterogénea, cuja patogénese assenta em compromisso da estrutura e função ciliares.

Cursa habitualmente com infeções respiratórias recorrentes, infertilidade e ainda *situs inversus* total em cerca de metade dos doentes.

Dada a raridade e heterogeneidade fenotípica desta patologia o seu diagnóstico implica frequentemente um elevado índice de suspeição.

Com este artigo os autores procuraram rever os aspectos fundamentais relativos à etiopatogénese, quadro

#### Abstract

Primary ciliary dyskinesia is a genetically and clinically heterogeneous disorder. Its pathogenesis reflects structural and functional compromise of the cilia.

Common clinical manifestations include recurrent upper and lower respiratory tract infections and infertility, as well as *situs inversus totalis* in half of the affected patients.

Besides its rarity and phenotypic heterogeneity its diagnosis usually requires a high suspicion index.

The main purpose of this paper is to review the pathogenesis, clinical features, diagnostic and thera-

<sup>1</sup> Interna do Internato Complementar de Pediatria

<sup>2</sup> Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria

<sup>3</sup> Assistente Hospitalar Graduada de Radiologia

Unidade de Pneumologia Pediátrica, Cuidados Respiratórios Domiciliários e de Transição do HSM  
Departamento da Criança e da Família do Hospital de Santa Maria – Centro Hospitalar Lisboa Norte, EPE  
Director: Professor Doutor Paulo Magalhães Ramalho

#### Correspondência:

Departamento da Criança e da Família do Hospital de Santa Maria  
Avenida Professor Egas Moniz  
1649-035 Lisboa  
e-mail: mluisafpereira@gmail.com

clínico e abordagens diagnóstica e terapêutica da discinesia ciliar primária, contextualizando-os na discussão de três casos clínicos.

Descrevem-se três doentes cujo quadro clínico inaugural foi marcado por síndrome de dificuldade respiratória neonatal associada, em dois doentes, a *situs inversus* total. A evolução clínica subsequente cursou com sintomatologia respiratória em dois doentes (tosse produtiva crónica num doente e episódios recorrentes de pneumonia e sibilância noutro) e atingimento do aparelho respiratório superior nos três. À data do diagnóstico de discinesia ciliar primária, os doentes apresentavam idades distintas (8 meses, 5 e 12 anos), sendo que os dois doentes com idades de diagnóstico mais tardias apresentavam nessa altura compromisso funcional respiratório do tipo obstrutivo. Os autores discutem os diferentes padrões de apresentação clínica, a abordagem terapêutica e a evolução clínica subsequente, os factores potencialmente implicados no diagnóstico tardio e as suas repercussões prognósticas. O objectivo primordial é alertar para manifestações clínicas precoces e/ou frequentes de discinesia ciliar primária, procurando deste modo influenciar o prognóstico pela melhoria do reconhecimento precoce desta patologia.

**Rev Port Pneumol 2010; XVI (5): 837-847**

**Palavras-chave:** Discinesia ciliar primária, *situs inversus* total.

peutic approaches of primary ciliary dyskinesia beyond the discussion of three clinical reports.

We report the cases of three patients all with a past history of neonatal respiratory distress and two with *situs inversus totalis*. The subsequent clinical manifestations included lower airway symptoms in two patients (chronic productive cough and recurrent pneumonia and wheezing) and upper respiratory tract disease in all patients. Age at primary ciliary dyskinesia diagnosis differed considerably among patients (8 months, 5 and 12 years). The two patients with later diagnosis had already obstructive lung function compromise at the time of diagnosis.

The authors discuss the different clinical patterns presented, therapeutic strategies and the clinical progression that ensued, factors possibly implicated in late diagnosis and its prognostic consequences.

The main goal is to emphasize early and/or prevalent clinical features of primary ciliary dyskinesia in order to promote clinical awareness and early recognition of the disease.

**Rev Port Pneumol 2010; XVI (5): 837-847**

**Key-words:** Primary ciliary dyskinesia, *situs inversus totalis*.

### Introdução

A discinesia ciliar primária (DCP) é uma doença genética rara, associada predominantemente a um padrão de hereditariedade autossómico recessivo, embora tenha sido documentada, em alguns casos, transmissão ligada ao cromossoma X<sup>1-3</sup>.

A apresentação clínica é heterogénea e a etiopatogenia caracterizada por alterações estruturais e/ou funcionais ciliares que condicionam disfunção da mobilidade dos cílios das células epiteliais respiratórias, cílios ganglionares embrionários e flagelos dos espermatozóides<sup>4,5</sup>.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4213908>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4213908>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)