

Caso Clínico

Case Report

Cátia Quintela¹
Cláudia Meireles²
Maria João Bettencourt³
Augusto Ribeirinho⁴
Teresa Bentes³

Um caso raro de discinesia ciliar primária associada a heterotaxia

A rare case of primary ciliary dyskinesia with heterotaxy

Recebido para publicação/received for publication: 08.07.01

Aceite para publicação/accepted for publication: 08.10.01

Resumo

A discinesia ciliar primária é uma doença autossómica recessiva caracterizada pela história de infecções de repetição do aparelho respiratório superior e inferior, rinosinusite e bronquite associada a *situs inversus* completo ou parcial. Os autores apresentam um doente de 78 anos, eurocaucasiano, com rinosinusites, bronquite crónica e dispneia, otite média com défices auditivos, infertilidade, seguido em consulta de gastroenterologia por dispepsia e obstipação há vários anos. Realizou vários exames que mostraram: agenesia frontal direita, espessamento brônquico, bron-

Abstract

Primary ciliary dyskinesia is an autosomal recessive disease with a clinical history of upper and lower respiratory infections, rhinosinusitis and bronchitis associated with complete or partial situs inversus. The authors present a 78-year-old male caucasian patient with rhinosinusitis, lower respiratory tract infection and dyspnea, chronic otitis with hearing deficit and infertility followed in Gastroenterology for dyspepsia and constipation. The radiological studies revealed agenesis of right frontal sinus; bronchial wall thickening; bronchiectasis; cecum and ascending colon lo-

¹ Interna do Internato Complementar de Gastroenterologia

² Interna do Internato Complementar de Medicina Interna

³ Assistente Graduada de Gastroenterologia

⁴ Assistente de Medicina Interna

Centro Hospitalar de Lisboa Central – Hospital Santo António dos Capuchos, Lisboa

Correspondência:

Serviço de Gastroenterologia do Hospital Centro Hospitalar de Lisboa Central – Hospital Santo António dos Capuchos

Coordenador: Dr. Martins Neves

Serviço de Medicina Interna do Centro Hospitalar de Lisboa Central – Hospital Santo António dos Capuchos

Director: Dr. António Santos Castro

Serviço de Microscopia Electrónica Instituto Português de Oncologia de Lisboa

Coordenador: Dr. Moura Nunes

quiectasias, cego e cólon ascendente localizados na fossa ilíaca esquerda. Excluiu-se imunodeficiência, alergias, fibrose quística e outros. No decurso da investigação concluímos que se tratava de um caso de discinesia ciliar primária. Pela raridade deste caso, decidimos apresentá-lo.

Rev Port Pneumol 2009; XV (1): 115-120

Palavras-chave: Discinesia ciliar primária, heterotaxia.

cated on the left and small bowel occupies right side of abdomen. He had no immunodeficiency, allergies, cystic fibrosis and others. We concluded primary ciliary dyskinesia with heterotaxy. For the rarity of this case we decided to present it.

Rev Port Pneumol 2009; XV (1): 115-120

Key-words: Primary ciliary dyskinesia, heterotaxy.

A discinesia ciliar primária é uma doença hereditária que se caracteriza por alterações estruturais ciliares que alteram a sua função normal

Introdução

Os cílios têm uma estrutura tubular formada por uma membrana externa com nove pares de microtúbulos periféricos e um par central. Os pares periféricos unem-se ao central através de filamentos radiais e entre si através de pontes de nexina, tendo este conjunto mobilidade e resistência^{1,2}. Cada par de microtúbulos tem dois braços de dineína, um externo – responsável pela frequência dos batimentos, e outro interno – que regula a forma dos movimentos ciliares^{1,2,3,4}. Existe ainda uma estrutura tubular na base do cílio, o pé basal, que confere estabilidade e orientação durante o movimento^{1,2,4}. O movimento resulta da interação dos braços de dineína com o microtúbulo adjacente^{1,2,4}. As alterações ultraestruturais dos cílios assemelham-se às da cauda dos espermatozóides^{1,2,4,5,6}.

A discinesia ciliar primária é uma doença hereditária que se caracteriza por alterações estruturais ciliares que alteram a sua função normal, reduzindo a *clearance* mucociliar, levando a infecções de repetição^{1,2,3,5,6,7,8,9}. É autossómica recessiva – os cromossomas 6,

7 e 19 poderão estar envolvidos –, caracterizando-se por história de infecções repetidas do aparelho respiratório superior e inferior, otite média, bronquite e sinusite associada a *situs inversus* em metade dos casos^{1,2,4,5,6,7,8,9,10,11} ou heterotaxia e, por vezes, malformações^{4,5,6,10}.

No caso de existir discinesia ciliar primária com *situs inversus*, bronquiectasias e sinusite crónica, denomina-se síndrome de Kartagener^{1,2,3,5,6,7,8,9,11}.

Caso clínico

Trata-se de um homem de 78 anos, eurocaucasiano, natural de Viana do Castelo e residente em Lisboa, casado. Foi admitido na consulta de gastroenterologia por dispepsia e obstipação crónica. Referia há um ano dor na região epigástrica, sem irradiação, tipo peso, agravada após as refeições, com duração de 10 minutos, periodicidade semanal, associada a enfartamento, sem náuseas ou vômitos, anorexia, emagrecimento. Referia também obstipação há vários anos, com fezes de consistência aumentada, dejec-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4215129>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4215129>

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