

Código: 3991

Chave: 00276E75B2

Área Científica: Pneumologia

Tipo: Casuística / Investigação

Título: NOVA ERA NO DIAGNÓSTICO DA DISCINÉSIA CILIAR PRIMÁRIA

Autores: Rodrigo Sousa<sup>1</sup>; Carolina Constant<sup>1,2</sup>; Pedro Sampaio<sup>3</sup>; Susana S. Lopes<sup>3</sup>; Andreia Pinto<sup>4</sup>; José F. Moura Nunes<sup>5</sup>; Luísa Pereira<sup>1</sup>

Filiações: 1 - Unidade de Pneumologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria (CHLN), Centro Académico de Medicina de Lisboa; 2 - Laboratório Pediátrico de Estudos da Função Respiratória, Departamento de Pediatria, Hospital de Santa Maria (CHLN), Centro Académico de Medicina de Lisboa; 3 - Centro de Estudos de Doenças Crónicas, Faculdade de Ciências Médicas; 4 - Laboratório de Histologia e Patologia Comparada, Instituto de Medicina Molecular, Centro Académico de Medicina de Lisboa; 5 - Serviço de Anatomia Patológica, Instituto Português de Oncologia de Lisboa

Palavras-chave: discinésia ciliar primária, diagnóstico

### **Introdução e Objectivos**

A discinésia ciliar primária (DCP) é uma doença genética rara cujo diagnóstico é estabelecido se clínica sugestiva e alterações em pelo menos dois dos seguintes testes: medição do óxido nítrico nasal (nNO); análise do padrão e frequência do batimento ciliar por videomicroscopia de alta velocidade (HVMA); avaliação da ultra-estrutura ciliar por microscopia eletrónica de transmissão (TEM) e identificação bialélica de mutações causadoras de doença. Objetivo: Caraterizar a apresentação clínica e o processo de diagnóstico de um grupo pediátrico de doentes com DCP.

### **Metodologia**

Análise descritiva dos doentes diagnosticados com DCP entre 2015-2016, em seguimento numa consulta de Pneumologia Pediátrica dum hospital universitário. Recolha retrospectiva de dados demográficos, clínicos e dos resultados dos testes de diagnóstico efetuados.

### **Resultados**

Nestes 18 meses foram diagnosticados 10 doentes: 5 rapazes, mediana de idade de 7,8 (3-16,5) anos. As manifestações clínicas mais frequentes foram: tosse produtiva crónica (8), bronquiectasias (5), dificuldade respiratória neonatal (6) e otite média crónica/recorrente (6). Relativamente ao nNO, foram efetuadas medições em nove doentes, dos quais sete tiveram valores reduzidos sugestivos de DCP [mediana 26 (9-159) ppb] e dois doentes apresentaram valores normais. Com a HVMA, foram detetadas alterações em nove doentes, havendo um resultado inconclusivo. Na TEM foram identificadas alterações em oito doentes e dois foram inconclusivos. O estudo genético encontra-se em curso.

### **Conclusões**

O diagnóstico de DCP é um processo complexo que deve ser realizado em centros de referência. No nosso grupo, a existência de exames inconclusivos ou normais obrigou a uma frequente discussão interdisciplinar para interpretação conjunta dos resultados.