

Pneumologia | Caso Clínico

PD-121 - (21SPP-11694) - UMA CAUSA GENÉTICA RARA COM HIPERTENSÃO PULMONAR REVELADA PELA HISTÓRIA FAMILIAR

Joana Branco¹; Susana Almeida²; Ana Sousa³; Mónica Rebelo³; Oana Moldovan⁴; Teresa Bandeira^{5,6}; Ana Saianda⁵

1 - Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, CHULN; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital de Cascais Dr. José de Almeida; 3 - Serviço de Cardiologia Pediátrica, Departamento de Pediatria, CHULN; 4 - Serviço de Genética Médica, Departamento de Pediatria, CHULN; 5 - Unidade de Pneumologia Pediátrica, Serviço de Pediatria Médica, Departamento de Pediatria, CHULN; 6 - Clínica Universitária de Pediatria, FMUL

Introdução / Descrição do Caso

A síndrome de Adams-Oliver (SAO) é uma doença autossómica dominante extraordinariamente rara, com largo espectro fenotípico. Podem ocorrer malformações cardíacas e vasculares em diferentes territórios. A hipertensão pulmonar (HTP), em <5% dos casos, associa-se a mortalidade elevada.

Rapariga de 3 anos referenciada a Hospital Terciário por HTP com Pressão Sistólica da Artéria Pulmonar (PSAP) 60 mmHg. Parto às 36 semanas, peso ao nascer 2080g. Apresentou *livedo reticularis* congénito, baixa estatura, comunicação interauricular e dismorfias faciais. Mãe com *livedo reticularis*, baixa estatura, *aplasia cútis*, defeito transversal dos dedos do pé e doença vascular precoce (AVC isquémico e cirurgia cardíaca aos 27 anos); avó materna com *livedo reticularis*, miopatia e demência precoce. Com base na constelação de achados clínicos individuais e familiares, foi diagnosticada com SAO, com estudo genético negativo, nos genes conhecidos.

Aos 3 anos tem episódio de insuficiência respiratória aguda (SpO₂ 72% em ar ambiente, 90-92% com FiO₂ 100%) em contexto infeção viral. NT-proBNP 14.100ng/mL e sinais ecográficos de HTP com PSAP 60mmHg. AngioTC pulmonar revelou múltiplas malformações arteriovenosas (MAV) e pulmão direito hipoplásico, confirmadas por cateterismo cardíaco. Terapêutica com escassas opções. Está no domicílio com oxigenoterapia de longa duração. Pondera-se exequibilidade de transplantação pulmonar.

Comentários / Conclusões

A HTP associada ao SAO traduz a disrupção vascular. A diversidade nas alterações vasculares, com alteração da estrutura e MAV diversas, justifica fraca resposta às terapêuticas habituais e a procura de alternativas terapêuticas. Este caso ilustra que situações clínicas raras requerem o esforço coordenado de uma equipe de especialistas.

Palavras-chave : Síndrome de Adams-Oliver; Hipertensão pulmonar; *livedo reticularis*; baixa estatura