

## Pneumologia | Casuística / Investigação

### CO-054 - (20SPP-9655) - DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA: EXPERIÊNCIA DE UM CENTRO TERCIÁRIO

Claudia Teles Silva<sup>1</sup>; Mayara Nogueira<sup>1</sup>; Ricardo Vaz<sup>2,3</sup>; Catarina Ferraz<sup>1,4</sup>; Inês Azevedo<sup>1,4</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Materno Pediátrico, Centro Hospitalar Universitário de São João; 2 - Serviço de Otorrinolaringologia, Centro Hospitalar Universitário de São João; 3 - Departamento de Biomedicina, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto; 4 - Departamento de Pediatria e Ginecologia-Obstetrícia, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

#### Introdução e Objectivos

A Discinesia Ciliar Primária (DCP) é uma patologia rara resultante de defeito ciliar com desregulação da limpeza muco-ciliar. O diagnóstico permanece um desafio, dado o amplo espectro de apresentação clínica, a ausência de exame diagnóstico “*gold-standard*” e a dificuldade de acesso aos testes diagnósticos.

#### Metodologia

Análise descritiva retrospectiva de doentes seguidos na consulta de Pneumologia Pediátrica por suspeita de DCP, submetidos a teste de diagnóstico por escovado nasal (microscopia eletrónica e videomicroscopia eletrónica) e/ou estudo genético no período de 11/2016 a 06/2019.

#### Resultados

Foram incluídos 15 doentes, com idade mediana de 11 anos [1-17], 9 do sexo feminino. Seis doentes tiveram manifestações neonatais (Pneumonia 2/6, SDR 2/6, Bronquiolite 1/6, Taquipneia Transitória do Recém-Nascido 1/6), três com necessidade de suporte ventilatório. As manifestações pós-natais mais frequentes foram bronquiectasias (10/15); otites de repetição (9/15); infeções respiratórias recorrentes (8/15); bronquiolites (4/15) e *situs inversus* (4/15). O índice de PICADAR variou entre 2 e 8 (mediana 7). A videomicroscopia foi anormal em 12/13 doentes e o estudo ultra-estrutural em 5/11 doentes (inconclusivo em 1/11, pendente em 5/11). Foi efetuado estudo genético em 5 doentes, sendo identificadas variantes potencialmente patogénicas em 4.

#### Conclusões

Os autores apresentam a experiência desde a possibilidade de acesso aos meios de diagnóstico no país. A alta rendibilidade resulta da seleção prioritária dos casos com maior índice de suspeição. Realçamos a baixa percentagem de *situs*

*inversus* relativamente à literatura, pelo que é importante manter elevada suspeição diagnóstica mesmo na sua ausência.

**Palavras-chave : discinesia ciliar primaria, escovado nasal**