



Revista Portuguesa de Pneumología

ISSN: 0873-2159

sppneumologia@mail.telepac.pt

Sociedade Portuguesa de Pneumologia
Portugal

Rocha, Susana; Pereira, Luísa; Barreto, Celeste

Pneumotórax espontâneo - A pista para outro diagnóstico

Revista Portuguesa de Pneumología, vol. XIV, núm. 5, septiembre-octubre, 2008, pp. 699-704

Sociedade Portuguesa de Pneumología

Lisboa, Portugal

Disponível em: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=169718431009>

- Como citar este artigo
- Número completo
- Mais artigos
- Home da revista no Redalyc

redalyc.org

Sistema de Informação Científica

Rede de Revistas Científicas da América Latina, Caribe, Espanha e Portugal
Projeto acadêmico sem fins lucrativos desenvolvido no âmbito da iniciativa Acesso Aberto



CMYK



Caso Clínico *Clinical Case*

Susana Rocha¹
Luísa Pereira²
Celeste Barreto³

Pneumotórax espontâneo – A pista para outro diagnóstico

Spontaneous pneumothorax – a clue to another diagnosis

Recebido para publicação/received for publication: 08.04.01
Aceite para publicação/accepted for publication: 08.05.12

Resumo

A síndrome de Marfan é uma doença do tecido conjuntivo de transmissão autossómica dominante, com manifestações esqueléticas, oculares e cardiovasculares típicas. Com menor frequência, verifica-se envolvimento pulmonar, nomeadamente pneumotórax espontâneo. Este é habitualmente recorrente, surgindo em 4-11% dos casos.

Descreve-se um adolescente de 14 anos, sem diagnóstico anterior de doença, internado por pneumotórax espontâneo unilateral, com fenótipo de síndroma de Marfan. A investigação subsequente conduziu ao diagnóstico de prolapsão da válvula mitral e dilatação da raiz da aorta. Houve resolução do pneumotórax através de drenagem activa e excluíram-se, por tomografia computorizada, lesões bolhosas subpleurais. O doente foi reinternado, dois meses depois, por novo pneumotórax espontâneo, com idêntica localização, procedendo-se a ressecção cirúrgica de bolha

Abstract

Marfan syndrome is an autosomal dominant illness of the connective tissue, with typical skeletal, ocular and cardiovascular manifestations. Less frequently, pulmonary involvement occurs, namely spontaneous pneumothorax, which generally is recurrent and occurs in 4-11% of cases.

The authors describe a 14-year-old boy, previously healthy, admitted with a unilateral spontaneous pneumothorax, and clinical phenotype of Marfan syndrome. The subsequent investigation led to the diagnosis of mitral valve prolapse and dilatation of the root of aorta. Pneumothorax resolved through active drainage and a computerised tomography scan excluded subpleural blebs. The patient was readmitted two months later with a new spontaneous pneumothorax, with an identical localization. Surgical resection of a newly identified enfisematous bleb and

¹ Interna do Internato Complementar de Pediatria

² Assistente Hospitalar Graduada de Pediatria

³ Chefe de Serviço de Pediatria

Unidade de Pneumologia Pediátrica, Serviço de Pediatria do Hospital de Santa Maria
Director: Prof. Doutor Gomes-Pedro
Avenida Professor Egas Moniz
1649-035 Lisboa



CMYK



PNEUMOTRAX ESPONTÂNEO – A PISTA PARA OUTRO DIAGNÓSTICO

Susana Rocha, Luísa Pereira, Celeste Barreto

enfisematoso então identificada e pleurodese. Dois anos depois encontra-se assintomático.

Realça-se a importância do diagnóstico precoce e acompanhamento multidisciplinar destes doentes. A monitorização da progressão da doença e a prevenção de complicações graves, nomeadamente cardiovasculares, são imprescindíveis.

Rev Port Pneumol 2008; XIV (5): 699-704

Palavras-chave: Pneumotórax espontâneo, síndroma de Marfan, diagnóstico, terapêutica.

pleurodeses were performed. Two years later he is asymptomatic.

We highlight the importance of an early diagnosis of and a multidisciplinary approach to these patients. Monitoring illness progression and prevention of serious complications, namely cardiovascular, are essential.

Rev Port Pneumol 2008; XIV (5): 699-704

Key-words: Spontaneous pneumothorax, Marfan syndrome, diagnosis, management.

Introdução

A síndrome de Marfan é uma doença do tecido conjuntivo de transmissão autossómica dominante com uma incidência estimada de 1/5000-9800 nados-vivos, dependendo dos estudos^{1,2,3}. Cerca de 27% dos casos devem-se a mutações esporádicas¹. O gene envolvido na forma mais comum da síndrome é o FBN1, localizado no braço longo do cromossoma 15⁴. Este gene codifica a síntese da proteína fibrilina 1, componente essencial do tecido conjuntivo. Estão identificadas até ao momento mais de 500 mutações, o que dificulta a confirmação genética. Esta está indicada sobretudo nos casos duvidosos, quando não estão presentes critérios clínicos suficientes. Além disso, as mutações do gene FBN1 estão associadas a múltiplos fenótipos distintos, não sendo por isso específicas da síndrome de Marfan^{2,5}. Assim, o diagnóstico deve ser clínico, segundo os critérios de Ghent revistos em 1996⁶. Baseando-

-se nestes critérios, a Academia Americana de Pediatria elaborou as recomendações para o seguimento da síndrome de Marfan em idade pediátrica⁷. Os principais sistemas atingidos são o musculoesquelético, ocular e cardiovascular. Os doentes apresentam geralmente estatura alta, com membros longos e aracnodactilia. Têm subluxação do cristalino que pode resultar em miopia grave e descolamento da retina. O prolapsão da válvula mitral ocorre em cerca de 75% dos casos, sendo a dilatação da raiz da aorta a principal causa de morbidade e mortalidade^{3,8,9}. No entanto, a apresentação clínica é muito variável, sendo o diagnóstico por vezes só efectuado após a ocorrência de complicações, nomeadamente pulmonares^{10,11}.

Caso clínico

André VH, 14 anos, raça caucasiana, sem antecedentes pessoais ou familiares relevan-



CMYK



PNEUMOTÓRAX ESPONTÂNEO – A PISTA PARA OUTRO DIAGNÓSTICO

Susana Rocha, Luísa Pereira, Celeste Barreto

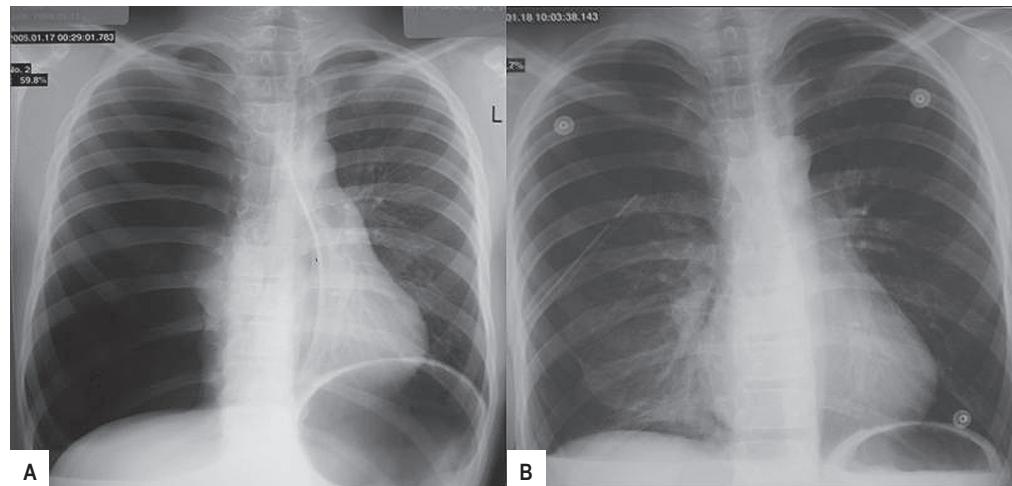


Fig. 1 – A – Pneumotórax sob tensão à direita; B – Reexpansão incompleta ao quarto dia de drenagem passiva

tes, admitido no hospital da área de residência por quadro súbito de toracalgia à direita, surgindo em repouso, acompanhada por dispneia de agravamento progressivo. À entrada com cianose difusa e abolição do murmúrio vesicular no hemitórax direito. A radiografia de tórax confirmou o diagnóstico de pneumotórax sob tensão à direita, tendo sido colocado dreno torácico (Fig. 1A). Quatro dias depois, por se verificar expansão pulmonar incompleta, é transferido para um hospital central, sendo colocado sistema de drenagem activa (Fig. 1B). Do exame objectivo geral era de salientar o fenótipo longilíneo, de fácie estreito e palato ogival, membros longos, com moderada aracnodactilia, discreta hiperlaxidez articular, sinal do polegar positivo e pés planos. Apresentava ainda *pectus excavatum* acentuado com hipercifose dorsal (Fig. 2). Perante este fenótipo colocou-se a hipótese de se tratar não de um pneumotórax espontâneo primário mas secundário a síndrome de Marfan. Realizou ecocardiografia, identifi-

cando-se prolapo da válvula mitral e dilatação da raiz da aorta, alterações características desta patologia. Na radiografia de coluna observava-se cifoescoliose moderada. A nível ocular foi diagnosticada uma uveíte anterior, medicada com corticóide e antibiótico tópicos.

Durante o internamento verificou-se progressiva melhoria clínica e radiológica, com remoção do dreno torácico ao sétimo dia de internamento. Teve alta clinicamente bem ao 13.º dia de doença.

A tomografia computorizada torácica realizada uma semana após a alta não evidenciava lesões de tipo bolhoso. Foi reobservado em oftalmologia, não apresentando as alterações anteriormente descritas. Realizou, neste contexto, rastreio de doenças reumatológicas, que foi negativo.

Dois meses após a alta foi readmitido por novo pneumotórax à direita. Ao sexto dia de drenagem activa, e por persistência do pneumotórax, é efectuada toracoscopia, sendo então identificada uma bolha enfisematoso,



CMYK



PNEUMOTÓRAX ESPONTÂNEO – A PISTA PARA OUTRO DIAGNÓSTICO

Susana Rocha, Luísa Pereira, Celeste Barreto



Fig. 2 – A – *Pectus excavatum* e hipercifose dorsal; B – Sinal do polegar; C – Aracnodactilia



procedendo-se à sua ressecção e abrasão pleural, que decorreu sem complicações.

Actualmente, com dois anos de seguimento, o doente está assintomático, e os estudos de função respiratória são normais (FEV1 3,85 L, 112% do previsto para a idade, sexo, peso e estatura, e FVC 4,27 L, 103% do previsto). É observado regularmente em consulta de cardiologia pediátrica, não tendo tido agravamento das lesões cardíacas, nem necessidade de medicação, fazendo apenas evicção de desportos de contacto. A nível ortopédico, está planeada a médio prazo a intervenção para correção do *pectus excavatum*. Na observação oftalmológica continuam a não ser detectadas alterações.

Discussão

O pneumotórax espontâneo é raro e ocorre, geralmente, em adolescentes ou adultos jo-

vens, do sexo masculino, magros e de estatura alta^{12,13}. A causa subjacente é habitualmente a ruptura de uma bolha apical não visualizável em radiografias de tórax, o que se verificou também neste doente. O aparecimento das bolhas pode ser secundário a várias causas: destruição anormal do tecido pulmonar, como no défice de alfa1-antitripsina ou em associação a infecção pulmonar crónica; stress anormal exercido em segmentos pulmonares nos doentes com cavidades torácicas longas e deformadas; defeitos congénitos e integridade anormal da rede de tecido conjuntivo do pulmão¹⁰⁻¹². Vários destes factores podem ser responsáveis por uma maior prevalência de pneumotórax espontâneo na síndrome de Marfan. Num estudo retrospectivo de Hall *et al.* a sua frequência era cerca de 30 vezes superior à da população de adolescentes e adultos jovens saudáveis, com uma prevalência de



CMYK



PNEUMOTÓRAX ESPONTÂNEO – A PISTA PARA OUTRO DIAGNÓSTICO

Susana Rocha, Luísa Pereira, Celeste Barreto

4,4%¹². Noutro estudo de Wood *et al*, a prevalência foi de 11%¹⁴.

A existência de *pectus excavatum* ou cifoescoliose, tal como no caso descrito, podem conduzir a restrição da função pulmonar e a envolvimento pulmonar, com enfisema e quistos broncogénicos. Estas alterações aumentam significativamente o risco de pneumotórax espontâneo¹⁵.

Em alguns doentes é evidente um padrão restritivo nos estudos de função pulmonar, devido a deformidade na coluna vertebral ou na parede anterior do tórax, o que não se observou neste caso até ao momento^{10,13,15}.

Segundo as orientações da *British Thoracic Society* o tratamento inicial recomendado para pneumotóraces secundários de grandes dimensões é a drenagem torácica activa através da colocação de um dreno torácico. A intervenção cirúrgica para resecção de bolhas e pleurodese está indicada apenas nos casos de reexpansão incompleta após 5 dias de drenagem ou num segundo episódio de pneumotórax¹⁶. O risco de recorrência de pneumotórax é muito maior na síndrome de Marfan^{3,8,12,17}, como se verificou no caso apresentado. Por outro lado, a drenagem activa, particularmente nos pneumotóraces secundários e se aplicadas pressões elevadas durante vários dias, aumenta o risco de *air leak*, favorecendo a formação de bolhas enfisematosas, como sucedeu neste caso¹⁶. Por este motivo, alguns autores recomendam a terapêutica cirúrgica precoce logo após o primeiro episódio de pneumotórax secundário, se não houver reexpansão ao fim de 2 a 4 dias^{12,15,17}.

A evolução clínica dos doentes com síndrome de Marfan é variável, mas sabe-se que mais de 90% das causas conhecidas de morte se devem a complicações cardiovasculares,

nomeadamente dissecção da aorta, regurgitação aórtica e insuficiência cardíaca congestiva³. No entanto, os rápidos avanços na terapêutica médica e cirúrgica, juntamente com a redução do stress físico e hemodinâmico, e a monitorização regular destes doentes, resultaram no aumento da esperança de vida. O caso apresentado parece ter uma evolução favorável, com estabilização das alterações cardiovasculares detectadas, sem necessidade de qualquer terapêutica até ao momento.

Conclusão

Este caso ilustra a variabilidade fenotípica da síndrome de Marfan e alerta-nos para as suas formas com apresentação menos típicas, em que é necessário um alto grau de suspeição, sendo o diagnóstico precoce essencial para acompanhamento e monitorização da progressão da doença, com o objectivo de prevenir potenciais complicações graves. A multidisciplinaridade é imprescindível para um acompanhamento correcto.

Agradecimentos

Os autores agradecem a colaboração da Dra. Ana Medeira e da Dra. Isabel Cordeiro, do Serviço de Genética do Hospital de Santa Maria, e do Dr. Rui Anjos, cardiologista pediátrico do Hospital de Santa Cruz

Bibliografia

1. Dean JCS. Marfan syndrome: clinical diagnosis and management. European Journal of Human Genetics 2007; 15:724-33.
2. Collod-Béroud G, Boileau C. Marfan syndrome in the third Millennium. European Journal of Human Genetics 2002; 10:673-81.



CMYK



PNEUMOTRAX ESPONTÂNEO – A PISTA PARA OUTRO DIAGNÓSTICO

Susana Rocha, Luísa Pereira, Celeste Barreto

3. Ho NCY, Tran JR, Bektas A. Marfan's syndrome. Lancet 2005; 366:1978-81.
4. Dietz H, Cutting G, Pyeritz R, *et al.* Marfan syndrome caused by a recurrent de novo missense mutation in the fibrillin gene. Nature 1991; 352:337-9.
5. Boileau C, Jondeau G, Mizuguchi T, Matsumoto N. Molecular genetics of Marfan syndrome. Current Opinion in Cardiology 2005; 20:194-200.
6. De Paepe A, Devereux RB, Dietz HC, *et al.* Revised diagnostic criteria for the Marfan syndrome. Am J Med Genet 1996; 62:417-26.
7. Committee on Genetics. Health Supervision for Children With Marfan Syndrome, Pediatrics 1996; 98:978-82.
8. Dean John CS. Management of Marfan Syndrome. Heart 2002; 88:97-103.
9. Firth HV, Hurst JA. Marfan syndrome. In Oxford Desk Reference Clinical Genetics 2005, Oxford University Press, New York. 380-3.
10. Dwyer EM, Troncale F. Spontaneous Pneumothorax and Pulmonary Disease in the Marfan Syndrome. Annals of Internal Medicine 1965; 62(6):1285-92.
11. Gawkrodger D. Marfan's syndrome presenting as bilateral spontaneous pneumothorax. Postgraduate Medical Journal 1981; 57:240-1.
12. Hall JR, Pyeritz RE, Dudgeon DL, Haller JA. Pneumothorax in the Marfan Syndrome: Prevalence and Therapy. The Annals of Thoracic Surgery 1984; 37(6):500-4.
13. Orenstein DM. Pneumothorax. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB (Eds.). Nelson Textbook of Pediatrics 16th ed. Philadelphia: WB Saunders Company, 2000:1331-2.
14. Wood JR, Bellamy D, Child AH, Citron KM. Pulmonary disease in patients with Marfan syndrome. Thorax 1984; 39:780-4.
15. Dinwiddie R, Sonnappa S. Systemic diseases and the lung. Pediatric Respiratory Reviews 2005; 6:181-9.
16. Henry M, Arnold T, Harvey J. BTS guidelines for the management of spontaneous pneumothorax. Thorax 2003; 58:39-52.
17. Rigante D, Segni G, Bush A. Persistent spontaneous pneumothorax in an adolescent with Marfan's Syndrome and Pulmonary Bullous Dysplasia. Respiration 2001; 68:621-4.

