



<http://www.seer.ufms.br/index.php/pecibes/index>

*Autor correspondente:
Ana Carolina Sales Mayer,
UFMS.
E-mail do autor:
mayer.anacarolina@gmail.com

Palavras-chave:
Bronquiectasias;
Mounier - Kuhn;
Síndrome de Kartagener.

Key-words:
Broquiectasis.
Mounier-Kuhn Syndrome.
Kartagener's Syndrome.

Causas Congênicas de Bronquiectasias Não Fibrocísticas: Um Relato de Caso

Congenital Causes of Non-Fibrocystic Bronchiectasis: A Case Report

Ana Carolina Sales Mayer¹; Andrea Marcia Cunha Acosta² Nicole Hitomi Castilho Suguimoto³.

¹ Médica pela Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS)

Pneumologista pelo Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - HUMAP/UFMS
Preceptora do Programa de Residência Médica em Clínica Médica do Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - HUMAP/UFMS

Pneumologista assistente no Hospital São Julião

² Médica pela Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS)

Pneumologista pelo Hospital Universitário Cajuru da Pontifícia Universidade Católica do Paraná - PUCPR

Preceptora do Programa de Residência Médica em Pneumologia do Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - HUMAP/UFMS

³ Médica pela Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS)

Residente em Clínica Médica no Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian - HUMAP/UFMS

Resumo

Dentre as causas congênicas de bronquiectasias podemos citar a Síndrome de Mounier-Kuhn, caracterizada pela presença de traqueobronquiomegalia associada, a qual teve cerca de 400 casos descritos em todo o mundo até o ano de 2021; bem como a Síndrome de Kartagener, com a tríade de bronquiectasias, sinusite crônica e presença de situs inversus, com incidência de cerca de 1/25000 nascidos vivos. Em nosso relato, serão descritos dois casos clínicos referentes aos quadros em questão: homem, 56 anos, apresentando tomografia de tórax com presença de bronquiectasias, com traqueia e brônquios-fonte direito e esquerdo de dimensões aumentadas; além de homem, 20 anos, com tomografias computadorizadas de tórax e seios da face que evidenciaram situs inversus total, bronquiectasias de tração e presença de material com atenuação de partes moles nos seios paranasais.

Abstract

Among the congenital causes of bronchiectasis, we can mention the Mounier-Kuhn Syndrome, characterized by the presence of associated tracheobronchiomegaly, which had about 400 cases described worldwide by the year 2021; as well as Kartagener's Syndrome, with the triad of bronchiectasis, chronic sinusitis and the presence of situs inversus, with an incidence of approximately 1/25000 live births. In our report, two clinical cases will be related, about the conditions above: male, 56 years old, presenting chest tomography with the presence of bronchiectasis, with enlarged trachea and main bronchi; in addition to a male, 20 years old, with CT scans of the chest and sinuses that have showed total situs inversus, traction bronchiectasis and the presence of material with soft tissues attenuation in the paranasal sinuses.

1. Introdução

2. Material e Métodos

Estudo baseado em dados retrospectivos coletados de prontuário eletrônico e físico, com utilização de conteúdo de consultas realizadas previamente a confecção do relato de caso, sem utilização de informações que possibilitem a identificação dos indivíduos. As variáveis coletadas consistiram em: dados epidemiológicos, como idade, sexo, cor, ocupação e procedência; história clínica; histórico patológico pregresso; hábitos de vida; exames laboratoriais, de imagem e provas de função pulmonar. Realizada então correlação com os estudos já previamente realizados acerca das patologias em questão.

Aplicado termo de consentimento livre e esclarecido a ambos os participantes e submetido relato de caso no Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian – HUMAP/UFMS com aprovação via parecer de número 6.547.102 e CAAE 75095323.6.0000.0320

3. Relato de Caso

Homem, 56 anos, casado, pardo, trabalhador da área da segurança, natural e procedente de Campo Grade, estado de Mato Grosso do Sul, atendido no Ambulatório de Pneumologia do Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (HUMAP – UFMS). Possui histórico de tosse produtiva e febre, com diagnóstico de pneumonias recorrentes, além de dispneia e sibilância, iniciados por volta dos 30 anos. Nega antecedentes de tabagismo ativo ou de doenças infecciosas pulmonares, como tuberculose, porém refere exposição ao tabagismo passivo por menos de 10 anos. Mãe falecida por neoplasia pulmonar. Ao exame físico, apresentava sibilos esparsos e estertores crepitantes em bases bilateralmente.

Realizada tomografia de tórax a qual evidenciou parênquima pulmonar com algumas áreas de atenuação em

mosaico, esparsas, notadamente nos lobos inferiores; brônquios de calibre aumentado, alguns de aspecto cilíndrico e varicoso, notadamente na região infra hiliar, compatíveis com bronquiectasias; traqueia (32,16mm) e brônquios-fonte direito e esquerdo pérvios, de dimensões aumentadas (brônquio principal direito 32,37mm e brônquio principal esquerdo 23,32mm) (Figura 1).

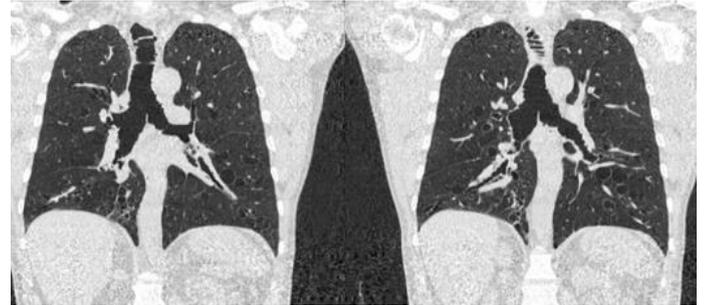


Figura 1 - Tomografia Computadorizada de Tórax, evidenciando bronquiectasias, além de traqueia (32,16mm) e brônquios-fonte direito e esquerdo pérvios, de dimensões aumentadas (brônquio principal direito 32,37mm e brônquio principal esquerdo 23,32mm).

Exames laboratoriais básicos dentro da normalidade. Prova de função pulmonar evidenciando os seguintes valores previamente administração de prova broncodilatadora: Capacidade Vital Forçada (CVF) 3,61L (92%); Volume Expiratório Forçado no primeiro segundo (VEF1) 2,28L (73%); VEF1/CVF 63,3. E os seguintes valores pós prova broncodilatadora: CVF 3,56L (91%); VEF1 2,51L (81%); VEF1/CVF 70,70. Compatível com distúrbio ventilatório obstrutivo leve, com variação significativa à prova broncodilatadora.

Após realizados todos os exames de descarte de demais etiologias para bronquiectasias, foi fechado o diagnóstico de bronquiectasias secundárias a traqueobronquiomegalia, por Síndrome de Mounier-Kuhn.

O tratamento instituído, então, consistiu em higiene brônquica, com prescrição de solução salina hipertônica com concentração a 3%, associada a realização de fisioterapia respiratória. Além disso, conforme preconizado pelos consensos, foram realizadas coletas de escarro a cada 3 a 4 meses, com intuito de avaliação de crescimento de patógenos para guiar tratamentos de infec-

ções. Além disso, a vacinação com anti-influenza anual, esquema contra Covid 19 e anti-pneumocócicas 13 e 23 valentes foi instituída. O participante foi encaminhado ao ambulatório de cirurgia torácica para avaliação pela especialidade.

Como segundo caso, homem, 20 anos, pardo, trabalho em escritório, natural e procedente de Campo Grande, estado do Mato Grosso do Sul, atendido no Ambulatório de Pneumologia do Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (HUMAP – UFMS). Possui histórico de tosse seca, esparsamente secretiva, associada a dispneia leve e sibilância, bem como congestão nasal e recorrências de pneumonias e rinosinusite bacteriana, desde a infância. Possui diagnóstico de Asma associado, sem demais comorbidades conhecidas. Sem exposições prévias ao tabaco e sem doenças infecciosas pulmonares prévias, como tuberculose. Histórico familiar negativo para pneumopatias. Ao exame físico apresentava-se com sibilos esparsos e estertores crepitantes em terço médio a esquerda.

Realizada tomografia computadorizada de tórax que evidenciou situs inversus total, com coração e arco aórtico à direita, fígado à esquerda e baço à direita; atelectasia no segmento lingular, com redução volumétrica e bronquiectasias de tração (Figura 2). Tomografia de seios da face evidenciando presença de material com atenuação de partes moles, ocupando parcialmente os seios paranasais, com formação de nível e focos gasosos de permeio nos seios maxilares (Figura 3). Os exames laboratoriais básicos estavam dentro da normalidade.

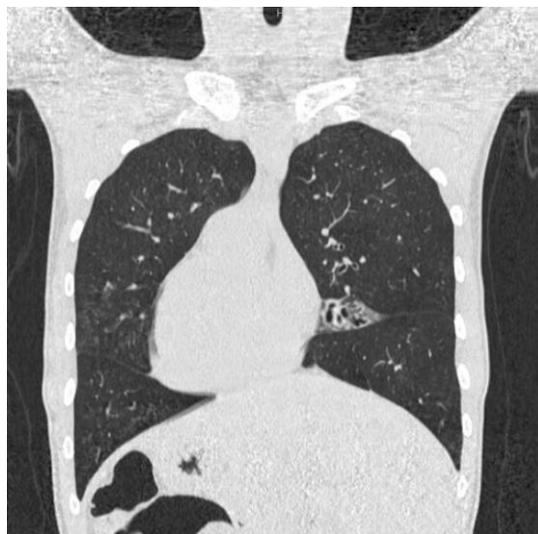


Figura 2 - Tomografia Computadorizada de Tórax evidenciando situs inversus total, com coração e arco aórtico à direita, fígado à esquerda e baço à direita; atelectasia no segmento lingular, com redução volumétrica e bronquiectasias de tração.



Figura 3 - Tomografia Computadorizada de Seios da Face evidenciando presença de material com atenuação de partes moles, ocupando parcialmente os seios paranasais, com formação de nível e focos gasosos de permeio nos seios maxilares.

A prova de função pulmonar mostrou os seguintes parâmetros anteriormente a prova broncodilatadora: CVF 3,85L (71%); VEF1 3,04 (56%); VEF1/CVF 67,90. Pós prova broncodilatadora: CVF 3,91L (72%); VEF1 3,21L (59%); VEF1/CVF 70,40. Compatível com distúrbio ventilatório obstrutivo moderado, com CVF reduzida, sem variação significativa à prova broncodilatadora.

Após realização de exames para descarte de demais causas de bronquiectasias, em função da associação de situs inversus total, sinusite crônica e bronquiectasias, definido diagnóstico de discinesia ciliar primária, na apresentação como Síndrome de Kartagener. O tratamento instituído, então, consistiu em realização de higiene diária das vias

respiratórias, com uso nebulização com salina hipertônica com concentração a 7%, associada a fisioterapia respiratória. Foi também prescrito dispositivo contendo broncodilatador de longa duração e corticoide inalatório em função de quadro de asma associado. Coletas de escarros a cada 3 a 4 meses como no outro caso relatado, além de tratamento com antibioticoterapia dos quadros infecciosos. O calendário vacinal foi atualizado com vacina anti-influenza, esquema contra Covid 19 e anti-pneumocócicas 13 e 23 valentes.

4. Discussão

A Síndrome de Mounier-Kuhn, ou traqueobronquiomegalia é uma doença rara, a qual acomete especialmente indivíduos do sexo masculino, anteriormente à quarta década de vida, caracterizada por atrofia ou ausência das fibras elásticas ou da musculatura lisa da parede da traqueia e dos brônquios principais, configurando dilatação dessas estruturas anatômicas. O diâmetro traqueal aumentado (> 25 mm em homens e > 23 mm em mulheres) sugere fortemente o diagnóstico de traqueobronquiomegalia. Pode ter o tabagismo como fator predisponente⁵. No caso em questão, paciente teve início dos sintomas por volta dos 30 anos, não possuía hábito prévio ou atual de uso do tabaco, porém possuía histórico de tabagismo passivo por menos de 10 anos.

Os critérios de tomografia de tórax aceitos para diagnóstico da síndrome consistem em um diâmetro traqueal superior a 30 mm, do brônquio principal direito superior a 20 mm e do brônquio principal esquerdo maior do que 18 mm³. As medidas no exame de imagem do indivíduo eram diâmetro traqueal de 32,16mm e brônquios-fonte direito e esquerdo medindo 32,37mm e 23,32mm respectivamente, todos compatíveis com o diagnóstico.

Existem três subtipos de Síndrome de Mounier-Kuhn. O tipo 1 apresenta apenas dilatação das vias aéreas. Os tipos 2 e 3 tem divertículos além da dilatação. A formação de divertículos é resultado da falta de suporte da parede traqueal e formam-se mais comumente nas partes

posteriores das vias aéreas⁶. No exame de imagem avaliado não havia presença de divertículos, tratando-se então do subtipo 1.

No que se refere a prova de função pulmonar, a maioria dos pacientes com a doença em questão, os testes de função pulmonar revelam um padrão obstrutivo². O que também foi observado em nosso paciente, o qual apresentava exame compatível com distúrbio ventilatório obstrutivo leve, com variação significativa após prova broncodilatadora.

Essa doença manifesta-se com alargamento e enfraquecimento das vias aéreas, com consequente diminuição do clearance mucociliar, o que gera acúmulo de secreção e sintomas como dispneia, tosse, infecções como pneumonias recorrentes, além das bronquiectasias. Essas últimas, se formam pelo estabelecimento de um ciclo vicioso entre acúmulo de secreção, proliferação bacteriana, lesão estrutural, com subseqüentes maiores acúmulos, o que se denomina círculo de Cole¹. O diagnóstico pode ser ocasional em indivíduos assintomáticos, contudo costuma se apresentar frequentemente com infecções respiratórias de repetição e bronquiectasias, como no caso descrito.

O tratamento é principalmente de suporte, como prevenção e tratamento de infecções com vacinas e antibióticos, juntamente com a limpeza de secreções com mucolíticos e fisioterapia respiratória. Em pacientes com traqueobroncomalácia, pressão positiva contínua nas vias aéreas, implante de stent nas vias aéreas, traqueoplastia cirúrgica e tratamento a laser são estudados. O transplante pulmonar duplo também foi realizado em doença em estágio terminal⁷. No caso descrito, o uso de salina hipertônica 3%, associado a fisioterapia respiratória consistiu no tratamento instituído, com vigilância de possíveis infecções mediante coletas seriadas de escarro a cada 3 ou 4 meses, bem como vacinação com anti-influenza, esquema contra Covid 19 e anti-pneumocócicas 13 e 23 valentes. Além disso, paciente encaminhado ao ambulatório de cirurgia torácica para avaliação pela especialidade.

Já no que diz respeito à discinesia ciliar primária trata-se de uma desordem autossômica recessiva rara, sendo os cílios divididos em três classes: primários

(imóveis e relacionados a detecção e transdução de sinais ambientais), cílios nodais (presentes no nó embrionário) e cílios móveis (responsáveis por impulsionar fluídos no trato respiratório, epêndima e trompas de falópio)⁴.

A motilidade ciliar anormal leva a infecções pulmonares e de seios da face recorrentes, além de infertilidade na mulher e esterilidade no homem. Tal fato, também predispõe a defeitos de lateralidade esquerda-direita como situs solitus (somente dextrocardia) ou situs inversus totalis onde transposições de órgãos torácicos e abdominais são notados⁸. A tríade bronquiectasias, sinusite crônica e presença de situs iversus totalis caracterizam a chamada Síndrome de Kartagener⁹, observada no segundo paciente relatado.

A fisiopatologia das bronquiectasias relaciona-se a um processo inflamatório contínuo que danifica a parede das vias aéreas, com liberação de citocinas, recrutamento e estimulação de células imunológicas. Os neutrófilos liberam elastase, protease e radicais livres que levam aos danos. Inicialmente há dano ao epitélio e destruição da elastina das paredes brônquicas que eventualmente progride para perda de músculo e cartilagem. As pressões intraluminais elevadas causadas por crises de tosse crônica e a obstrução das vias aéreas amplifica a remodelação brônquica, com alargamento brônquico progressivo. Isso leva a um aumento de produção de muco, o que em conjunto com diminuição já estabelecida da depuração mucociliar levam a maiores inflamações e formação de demais bronquiectasias¹⁰.

O diagnóstico da Síndrome de Kartagener baseia-se na associação de critérios clínicos e/ou exames laboratoriais ou de imagem, de maneira que não existe até o momento nenhum teste diagnóstico específico. Utiliza-se o óxido nítrico (NO) nasal, o qual geralmente se manifesta baixo, devido a redução da biossíntese de NO pelos seios da face; análise via microscopia de aparelhos ciliares, com visualização direta do padrão de batimento ciliar e da sua frequência. No entanto, o melhor teste diagnóstico é a análise ultraestrutural dos cílios respiratórios através de microscopia eletrônica de material de raspagem nasal ou biópsia de parede brônquica, não

sendo um exame de facilidade de realização, pois podem haver amostras prejudicadas pelas infecções de repetição. A tomografia computadorizada também tem papel importante, já que permite o diagnóstico de bronquiectasias saculares ou cilíndricas irregulares associadas a situs inversus. Os critérios clínicos ainda não tem consenso sobre seu uso¹¹. No segundo caso descrito, diante dos recursos disponíveis no serviço, após descarte de demais causas de bronquiectasias, como por exemplo deficiência de alfa-1-antripsina, ou fibrose cística, mediante associação de quadro clínico e presença de bronquiectasias e situs inversus totalis em tomografias de tórax e abdômen, bem como presença de sinusopatia em tomografia de seios da face, foi definido diagnóstico.

A espirometria é o exame mais utilizado na avaliação da função pulmonar em pacientes com discinesia ciliar primária, apresentando-se na maioria das vezes com um padrão obstrutivo leve para moderado⁴. No indivíduo apresentado a prova de função pulmonar evidenciou distúrbio ventilatório obstrutivo moderado, com capacidade vital forçada reduzida, sem variação significativa à prova broncodilatadora, assim como esperado na patologia em questão.

A exacerbação na discinesia ciliar primária é definida como a presença de três ou mais dos seguintes itens: aumento da tosse; alteração do volume e / ou cor do escarro, aumento da falta de ar percebida pelo paciente ou pelos pais; mal-estar, cansaço, fadiga ou letargia; hemoptise nova ou aumentada e temperatura > 38°C¹¹.

O tratamento visa principalmente a prevenção de tais exacerbações e abrange, majoritariamente, a realização de fisioterapia respiratória frequente, higiene diária das vias respiratórias, nebulização com salina hipertônica, tratamento com antibioticoterapia dos quadros infecciosos, acompanhamento com pneumologista e calendário vacinal completo e atualizado¹². O indivíduo do segundo caso realiza nebulização com uso de salina hipertônica a 7% e apresenta vacinação atualizada anti-influenza, esquema contra COVID 19 e anti-pneumocócicas 13 e 23 valentes.

Com relação aos broncodilatadores inalatórios, estudos mostraram que alguns possuem melhora após uma única dose, enquanto outros não acarretaram melhora após semanas de uso. Corticosteroides inalatórios não são recomendados rotineiramente e devem ser destinados apenas aos casos que possuem associação com hiperreatividade das vias aéreas ou asma⁴. No segundo caso em questão, o paciente possui também diagnóstico de asma, apresentando boa resposta ao uso do broncodilatador e corticoide inalatório que faz uso.

Agradecimentos

Os autores agradecem ao Departamento de Pneumologia do Hospital Universitário Maria Aparecida Pedrossian da Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (HUMAP – UFMS) pela sua cooperação durante o estudo do presente caso.

Declaração

Os autores deste artigo Causas Congênitas De Bronquiectasias Não Fibrocísticas: Um Relato De Caso, confirmam que o estudo foi baseado em dados retrospectivos coletados de prontuário eletrônico e físico, com utilização de conteúdo de consultas realizadas previamente a confecção do relato de caso, sem utilização de informações que possibilitem a identificação dos indivíduos

5. Referências

- Pereira, MC et al. Consenso brasileiro sobre bronquiectasias não fibrocísticas. *Jornal brasileiro de pneumologia*, v. 45, 2019.
- Herath, L et al. Mounier-Kuhn Syndrome—a rare cause of bronchiectasis in a Sri Lankan patient. *Journal of the Postgraduate Institute of Medicine*, v. 6, n. 2, p. 1-4, 2019.
- Shahin S, et al. Congenital tracheobronchomegaly (Mounier-Kuhn syndrome) in a 28-year-old Zambian male: a case report. *Pan African Medical Journal*, v. 40, n. 1, 2021.
- Guide, TV et al. Síndrome de kartagener: um relato de caso. *Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação*, v. 8, n. 5, p. 839-848, 2022.
- Lacerda, FC et al. Síndrome de Mounier-Kuhn: um relato de caso. *Health Residencies Journal-HRJ*, v. 1, n. 6, p. 1-9, 2020.
- Sah, RB; PAL, RS. A Triad of Tracheomegaly, Tracheal Diverticula, and Bronchiectasis. 2022.
- Satia I et al. Tracheobronchomegaly, cough and recurrent chest infection: Mounier-Kuhn syndrome. *ERJ Open Research*, v. 6, n. 2, 2020.
- Dillman G; Moreira AC. Bronquiectasia a partir da síndrome de kartagener. In: *Congresso Internacional em Saúde*. 2019.
- Bari MA; Hasan MJ; Ahmed S. A Young Bangladeshi Boy with Primary Ciliary Dyskinesia (Kartagener's Syndrome): A Rare Case. *Community Based Medical Journal*, v. 11, n. 1, p. 56-60, 2022.
- Guerra MAR; Hernández AG; López AF. Síndrome de kartagener: bronquiectasias como manifestación broncopulmonar, reporte de caso y revisión de la literatura. *Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar*, v. 5, n. 6, p. 14982-14993, 2021.
- Oliveira CS et al. Síndrome de kartagener: dois casos no distrito federal. *Brasília Med*, v. 58, p. 1-6, 2021.
- Martins, KR et al. Situs inversus totalis e a síndrome de kartagener: relato de caso. *SEPE-Seminário de Ensino, Pesquisa e Extensão da UFFS*, v. 11, 2022.



Esta obra está licenciada com uma Licença Creative Commons Atribuição-NãoComercial-SemDerivações 4.0 Internacional