

## **Relatos Casos Clínicos**

### **PO - (UM16-10) - DÉFICE DE ALFA-1 ANTITRIPSINA: A PROPÓSTITO DE UM CASO CLÍNICO**

Catarina De Matos Morais<sup>1</sup>; Francisco Cadarso Vazquez<sup>2</sup>

1 - ACES Tâmega I - USF Marco; 2 - Centro Hospitalar do Tâmega e Sousa

#### **Introdução:**

O défice de alfa-1 antitripsina é uma doença genética relativamente frequente, que predispõe a enfisema pulmonar de aparecimento precoce e doença hepática. Esta doença é frequentemente subdiagnosticada, impedindo que os doentes possam beneficiar de medidas de prevenção e de terapêutica precoce, de forma a evitar ou minimizar as manifestações dela decorrentes. Assim, é importante que os médicos dos Cuidados de Saúde Primários conheçam esta patologia para que o diagnóstico e referenciação sejam feitos precocemente.

#### **Descrição do caso:**

Mulher de 40 anos, casada e com uma filha, costureira. Tem como antecedentes patológicos de relevo enxaqueca e patologia osteoarticular degenerativa dos joelhos. Medicada com anticoncepcionais orais. Nunca fumou; sem hábitos etílicos ou consumo de drogas de abuso. Sem história familiar de doença respiratória. Recorre ao SU por quadro com 1 mês de evolução de tosse seca, dispneia de esforço, dor torácica pleurítica e hipersudorese nocturna. Anorexia e perda ponderal desde a mesma altura. Sem febre ou outros sintomas. Ao exame objectivo encontra-se subfebril, apresentando diminuição do MV na base do hemitórax esquerdo. Sem outras alterações ao exame objectivo. Analiticamente com elevação da PCR, sem leucocitose. Radiografia do tórax com infiltrado heterogéneo no terço inferior do campo pulmonar esquerdo e imagem paracardíaca ipsilateral a sugerir cavitação. Foi pedido TC de tórax que mostrou bronquiectasias de predomínio basal, bilaterais, e áreas de condensação na base do pulmão esquerdo. Foi submetida a broncofibroscopia para colheita de LBA, tendo sido excluído o diagnóstico de tuberculose pulmonar. O doseamento de alfa-1 antitripsina revelou níveis anormalmente baixos desta proteína, tendo a fenotipagem revelado o fenótipo Pi ZZ. O estudo funcional respiratório não mostrou alterações. As provas de função hepática e ecografia abdominal não mostraram atingimento hepático. Iniciou terapêutica com broncodilatadores e mucolítico; fez vacinação antigripal e anti-pneumocócica. Não tem, para já, indicação para terapêutica de reposição com alfa-1 antiprotease. Aconselhado estudo genético de familiares (irmãos e filha).

#### **Discussão:**

Segundo as guidelines da ATS/ERS, deve suspeitar-se de deficiência de A1AT na presença de: (1) enfisema de início precoce (< 45 anos); (2) enfisema na ausência de factor de risco identificável (tabagismo, exposição ocupacional, etc.); (3) enfisema de predomínio basal; (4) doença hepática de etiologia não esclarecida; (5) bronquiectasias de etiologia não esclarecida; (6) história familiar de enfisema, bronquiectasias, doença hepática ou paniculite; (7) vasculite c-ANCA positiva; (8) paniculite necrotizante. No presente caso clínico, o diagnóstico foi feito precocemente graças à identificação incidental de bronquiectasias na TC de tórax realizada em contexto de infecção respiratória. O diagnóstico é feito através do doseamento da alfa-1 antitripsina e, se o valor plasmático for inferior ao normal, deve ser feita a fenotipagem da alfa-1 antitripsina. A maioria dos casos deve-se ao fenótipo Pi ZZ. Após confirmação do diagnóstico, o doente deve ser avaliado do ponto de vista funcional respiratório e radiológico. O tratamento do enfisema por défice de A1AT envolve a cessação tabágica, terapêutica dirigida à DPOC segundo as normas existentes e a terapêutica de reposição com alfa-1 antiprotease humana.