

SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ COM ACOMETIMENTO PULMONAR E RENAL: DESAFIO DIAGNÓSTICO POR IMAGEM

Autores: Matheus De Lima Ruffini 1; Davi Henrique Galvao Fonseca Ribeiro 1; Maria Eduarda Mayer Da Silva 1; Hallana Ribeiro Martins Telles 2; Adolfo Moraes De Souza 1; Fabiano Reis 3; Juliana Ávila Duarte 1

Autor correspondente: Matheus De Lima Ruffini - mruffini@hcpa.edu.br

Instituições: 1 Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, Brasil; 2 Universidade Luterana do Brasil (ULBRA), Canoas, Brasil, 3 Universidade de Campinas (UNICAMP), Campinas, Brasil

INTRODUÇÃO:

Apresentamos o caso de uma paciente, que buscou atendimento médico por dispneia progressiva e infecções respiratórias recorrentes. A Investigação subsequente revelou uma série de achados, incluindo bolhas enfisematosas, broncopatia inflamatória e anatomia renal incomum. Este caso destaca o desafio diagnóstico de pacientes com sintomas persistentes, eventualmente levando ao diagnóstico de uma doença rara.

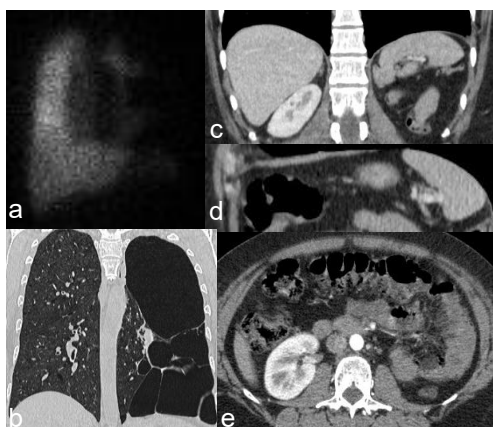
DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente do sexo feminino, 41 anos, ex-tabagista leve, apresentou dispneia progressiva após internação por COVID-19, sendo avaliada por pneumologista. Tomografias computadorizadas de tórax evidenciaram enfisema parasseptal difuso no pulmão esquerdo, áreas de enfisema parasseptal e centrolobular no pulmão direito, além de espessamento bilateral das paredes brônquicas, sugestivo de broncopatia inflamatória. A investigação complementar, porém, foi interrompida. Três anos depois, durante viagem aérea, apresentou episódio súbito de opressão torácica e dispneia intensa, exigindo pouso de emergência para atendimento especializado. Desde então, evoluiu com piora progressiva da dispneia, limitação para atividades diárias, dor ventilatório-dependente e infecções respiratórias recorrentes, mantendo seguimento pneumológico. Diante do quadro, foi encaminhada ao hospital para avaliação de possível bulectomia. Na investigação, a cintilografia pulmonar revelou hipoperfusão extensa no pulmão esquerdo e discreta hipoperfusão no terço médio do pulmão direito, achados correlacionados às áreas enfisematosas previamente descritas, sugerindo redução do fluxo sanguíneo associada à presença de bolhas enfisematosas. A tomografia computadorizada de abdome total mostrou rim esquerdo ectópico, localizado na transição abdominopélvica esquerda, com

rotação renal, anteriorização das estruturas hilares e leve lobulação dos contornos externos. Diante da associação entre alterações pulmonares císticas/enfisematosas e achados renais, considerou-se a hipótese de síndrome de Birt-Hogg-Dubé, condição relacionada a lesões cutâneas, cistos pulmonares, pneumotórax espontâneo e tumores renais. A paciente foi submetida à bulectomia esquerda associada à pleurodese abrasiva por toracotomia, evoluindo satisfatoriamente no pós-operatório, com expansão pulmonar completa à esquerda confirmada por radiografia de tórax.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

Este caso evidencia a complexa trajetória de uma paciente com sintomas respiratórios persistentes, e mostra a importância da avaliação cuidadosa e abrangente em quadros pouco esclarecidos. A síndrome de Birt-Hogg-Dubé, doença rara causada por mutações no gene FLCN, foi identificada como diagnóstico provável, com base na correlação dos achados clínicos e radiológicos. Enfatiza-se o papel da radiologia no diagnóstico de síndromes raras, e destaca-se a importância da colaboração entre radiologistas e clínicos para melhor avaliação e manejo dos pacientes.



A - Cintilografia perfusional pulmonar evidenciando hipoperfusão extensa no pulmão esquerdo e discreta no terço médio ventral do pulmão direito, associada a áreas de enfisema pulmonar;
B - TC de tórax evidenciando extensas bolhas pulmonares de paredes finas no pulmão esquerdo (maior com cerca de 15 cm) e imagens cistoïdes/bolhosas predominando no lobo médio, sem lesões parenquimatosas pulmonares consolidativas ou expansivas;
C,D,E - TC de abdome evidenciando rim esquerdo ectópico na transição abdominopélvica, com alteração de rotação e anteriorização das estruturas hilares, além de discreta lobulação dos contornos renais.