

Fístula Artério-Venosa Pulmonar: Uma Causa Rara de Cianose

Sónia Melo Gomes¹, Mónica Batista², Ana Teixeira³, Graça Nogueira³, Ana Almeida⁴,
Isabel Mendes Gaspar⁴, Rui Anjos³, Fernando Maymone Martins³

RESUMO

Apresenta-se o caso de um rapaz de 11 anos, referenciado por episódios recorrentes de dispneia de esforço e dor torácica associados a *habitus marfanoide*.

Apresentava tórax com *pectus excavatum* exuberante e circulação venosa colateral superficial, cianose ungueal permanente, unhas em vidro de relógio e hipoxemia.

A avaliação cardiológica revelou prolapso mitral e raiz da aorta não dilatada. A ressonância magnética pulmonar evidenciou uma fístula arteriovenosa (FAV) pulmonar aneurismática à direita, de grandes dimensões.

O doente foi tratado por via percutânea através de embolização, tendo sido identificadas outras FAV bilateralmente e embolizadas três com maiores dimensões. As saturações transcutâneas de oxigénio melhoraram de 80 para 95%.

A apresentação pouco habitual com múltiplas FAV pulmonares bilaterais, confere a este caso um mau prognóstico a médio prazo. A embolização percutânea sendo um método menos invasivo e possível de repetição, é actualmente o tratamento de eleição.

Palavras-chave: fístula arterio-venosa pulmonar, cianose, tratamento percutâneo.

INTRODUÇÃO

As fístulas arterio-venosas pulmonares (FAVP) são malformações raras, habitualmente congénitas (em 80% dos casos), estando descrita uma forte associação com a telangiectasia hemorrágica hereditária (THH)⁽¹⁻³⁾.

Na maioria dos casos são lesões únicas, localizadas nos lobos inferiores junto à pleura visceral. Em cerca de 30% dos doentes existem lesões múltiplas, que podem ser bilaterais⁽²⁾.

A apresentação clínica é variável, desde a forma assintomática até à doença grave. A tríade clássica de apresentação (dispneia, cianose e hipocratismo digital) está presente numa minoria dos casos.

O sintoma mais frequente é a dispneia com o exercício físico, observada em cerca de metade dos casos. Outros sintomas descritos são a epistaxis (mais frequente nos doentes com THH), hemoptise, dor torácica, tosse, tonturas e síncope.

As alterações mais frequentes no exame objectivo são a cianose, hipocratismo digital e sopro vascular pulmonar (audível sobre a FAVP), verificando-se muitas vezes policitemia na avaliação laboratorial⁽²⁾.

CASO CLÍNICO

Criança do sexo masculino de 11 anos de idade, primeiro filho de pais jovens não consanguíneos. Nos antecedentes familiares há a referir a morte fetal de gémeos e mãe com neoplasia da mama. Relativamente aos antecedentes pessoais salienta-se prematuridade de 35s+ 6d sem complicações; peso ao nascer de 2850 g e 47.5 cm de comprimento. Internamento por bronquiolite aguda com hipoxémia aos 2 anos de idade. Durante

o internamento foi detectado sopro sistólico, considerado inocente após realização de electrocardiograma e ecocardiograma, que não revelaram alterações.

Aos onze anos de idade foi enviado à consulta de Genética Médica pelo seu médico assistente por episódios recorrentes de dispneia de esforço e dor torácica, associado a *habitus marfanoide*. Não havia referência a epistaxis ou hemorragias gastrointestinais.

O fenótipo caracterizava-se por *habitus marfanoide*, pele fina e laxa (sem telangiectasias), sutura metópica, face assimétrica, palato alto, úvula de base larga e comprida, tórax com *pectus excavatum* exuberante e circulação venosa superficial colateral, de hipoxemia crónica como dedos frios com unhas em vidro de relógio e cianose ungueal. A saturação transcutânea de oxigénio era de 80-85%.

Perante esta observação foram colocadas as hipóteses diagnósticas de Síndrome de Marfan, Síndrome de Telangiectasia Hemorrágica Hereditária ou síndrome de Loeys-Dietz. Para investigação diagnóstica foram pedidos os seguintes exames complementares: teleradiografia do esqueleto e angioresonância magnética cardíaca e pulmonar e dos vasos intra-cranianos. Foram solicitadas consultas de Cardiologia Pediátrica e Oftalmologia.

A teleradiografia de tórax postero-anterior não revelou alterações do parénquima pulmonar; a incidência de perfil mostrou uma diminuição marcada do diâmetro antero-posterior torácico (Figura 1).

No ecocardiograma transtorácico apresentou prolapso da válvula mitral, sem insuficiência e ausência de dilatação da raiz aórtica. A observação oftalmológica detectou miopia, sem luxação do cristalino.

Nascer e Crescer 2010; 19(4): 260-264

¹ S. Pediatria H. Caldas da Rainha, CH Oeste Norte

² S. Pediatria, H. Espírito Santo, Évora

³ S. Cardiologia Pediátrica, H. Santa Cruz, C H Lisboa Ocidental

⁴ S. Genética Médica, H. S. Maria, CH Lisboa Norte

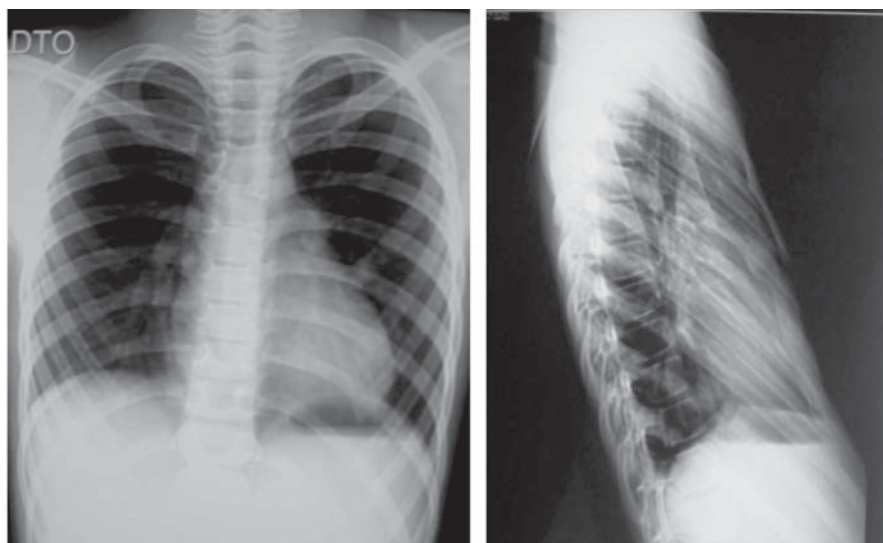


Figura 1 – Radiografia de Tórax PA e de perfil, com *pectus excavatum* exuberante e marcada diminuição do diâmetro antero-posterior torácico.

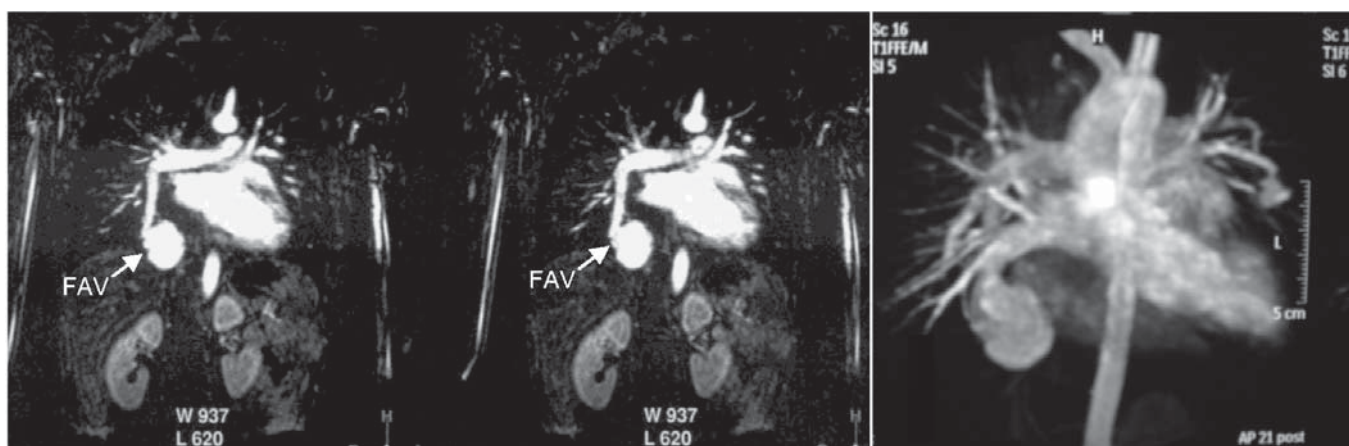


Figura 2 – Angioressonância magnética Aorta e Artéria Pulmonar: FAV pulmonar esférica (39x37mm), entre o ramo direito da artéria pulmonar e veia pulmonar inferior direita.

Na angioressonância magnética (Figura 2) verificou-se a existência de uma FAVP esférica (39x37mm) entre o ramo direito da artéria pulmonar e a veia pulmonar inferior direita. A artéria pulmonar não apresentava dilatações enquanto que a aorta apresentava ligeira ectasia da raiz (24mm), sendo os restantes segmentos de dimensões normais. O estudo dos vasos intra-cranianos não revelou alterações.

Dada a existência de FAVP e hipoxemia, optou-se pela embolização percutânea. O cateterismo cardíaco revelou

a presença de múltiplas FAVP bilaterais, tendo-se procedido à embolização das três de maiores dimensões (Figura 3):

- FAVP na base pulmonar direita com artéria aferente de grandes dimensões e grande veia eferente: oclusão total da FAVP com “plug” (Figura 3A);
- FAVP no lobo inferior direito, alimentada por pequena artéria aferente: embolizada com “coil” (Figura 3B);
- FAVP no lobo inferior esquerdo, alimentada por artéria aferente com duas veias eferentes: embolizada com “coil” (Figura 3C).

O cateterismo decorreu sem complicações. Após o procedimento verificou-se uma melhoria da saturação transcutânea de oxigénio, de 86% para 94%. Teve alta clinicamente bem, com indicação para profilaxia de endocardite bacteriana.

Aos três meses de seguimento em Consulta de Cardiologia Pediátrica, mantinha-se assintomático, sem dispneia e com saturação transcutânea de oxigénio de 94%.

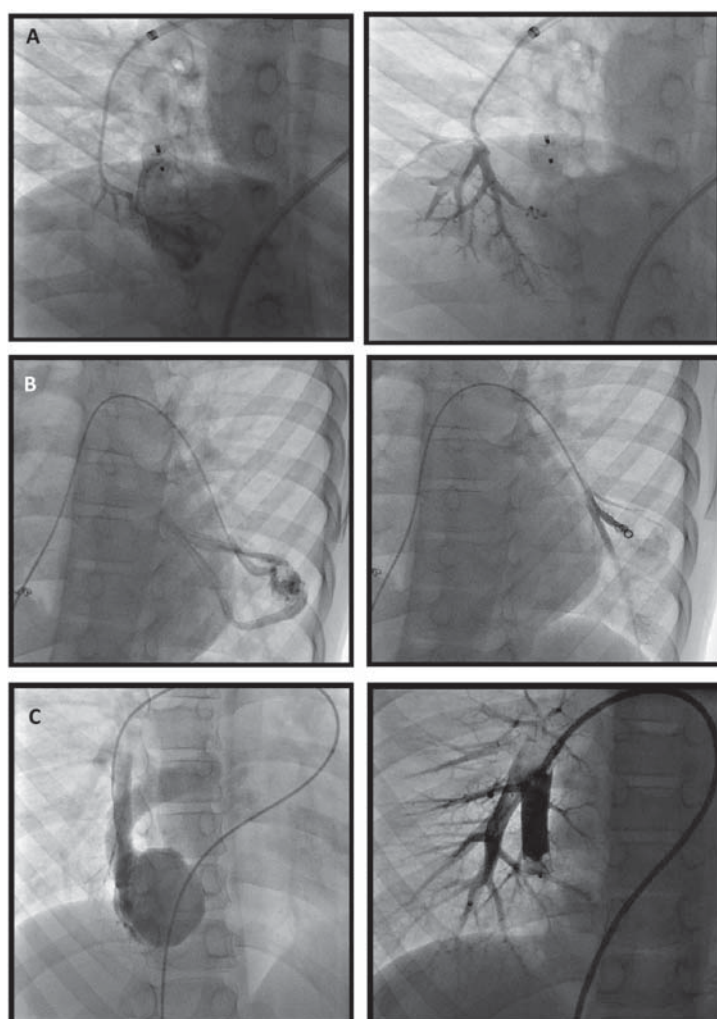


Figura 3

- A** - FAV na base pulmonar direita com artéria aferente de grandes dimensões e grande veia eferente - Oclusão total da FAV com "Plug"
B - FAV no LID alimentada por pequena artéria aferente - Embolização com "coil"
C - FAV no LIE alimentada por artéria aferente, com duas veias eferentes - Embolização com "coil"

DISCUSSÃO

Na tentativa de obter um diagnóstico etiológico, foram considerados vários síndromas:

- a telangectasia hemorrágica hereditária é uma doença autossômica dominante que cursa com displasia vascular multissistêmica, que se caracteriza por telangectasias e malformações artério-venosas da pele, mucosas e vísceras⁽³⁾.
- o síndrome de Marfan (SM) corresponde a uma doença multissistêmica cujas manifestações afectam classicamente o sistema cardio-vascular, esquelético e ocular^(4,5); na maioria dos casos

encontra-se uma mutação no gene da fibrilina 1, enquanto que outros podem estar associados a mutações no gene TGF β R1 e TGF β R2. Estes dois últimos podem estar também implicados na génese do síndrome de Loeys-Dietz, que para além de apresentar algumas características em comum com o SM, apresenta outras particularidades^(5,6). O fenótipo caracteriza-se por hipertelorismo, úvula bífida, tortuosidade arterial e aneurismas com dissecção que podem ocorrer ao longo de toda a árvore arterial, conferindo-lhe um risco cardio-vascular bastante mais elevado do que o do SM clássico⁽⁶⁾.

Embora o presente caso não cumpra critérios suficientes para ser classificado em nenhum dos síndromas anteriores, é importante salientar que perante esta apresentação clínica, associada a *pectus excavatum* exuberante, deverá ser feito o estudo do coração e dos vasos.

Relativamente às FAVP, apesar de ser uma situação já bem descrita em adultos, a literatura é escassa no que diz respeito à abordagem, diagnóstico e terapêutica na criança⁽⁷⁾.

No adulto, conquanto tal não se tenha verificado no caso actual, habitualmente, a radiografia de tórax mostra alterações do parénquima (sensibilidade de 70%, especificidade 98%)^(1,2). Outros testes descritos para o rastreio inicial de FAVP em adultos são a gasimetria arterial para pesquisa de ortodeoxia, o teste de inalação de oxigénio a 100% para avaliação de shunt intrapulmonar, e o ecocardiograma com contraste⁽⁸⁾. No entanto, a experiência em idade pediátrica é limitada, não sendo consensual a estratégia de orientação adequada.

A angioressonância magnética tem sido utilizada com sucesso no diagnóstico e definição da anatomia vascular das FAVPs, embora a sua sensibilidade decresça para lesões de menor tamanho, pelo que a angiografia continua a ser o "gold standard" para o diagnóstico. Esta última para além de identificar a ou as lesões, é o exame que melhor define a angioarquitura da vasculatura pulmonar, passo essencial para planear o tratamento, quer por embolização quer por ressecção cirúrgica.

As complicações são potencialmente graves e até mesmo fatais, sendo as mais frequentes as referentes ao sistema nervoso central, tais como: enxaqueca, acidente isquémico transitório (AIT), acidente vascular cerebral (AVC), abscesso cerebral e convulsões. O mecanismo subjacente parece ser a embolização paradoxal através da FAVP. Outras complicações menos frequentes são a hemoptise, devido a rotura intra-brônquica da FAVP, ou hemotórax, por rotura de uma FAVP sub-pleural.

A apresentação com múltiplas FAVP constitui um sinal de mau prognóstico, uma vez que as FAVP têm tendência

para aumentar de tamanho ao longo do tempo, sendo a incidência dessa progressão maior nos doentes não tratados. Do mesmo modo, também a morbidade e mortalidade associadas são maiores nos doentes não tratados.

Assim, os objectivos do tratamento são a prevenção das complicações neurológicas, da hipóxia progressiva e dos seus efeitos, bem como a prevenção da insuficiência cardíaca de alto débito⁽²⁾.

O tratamento definitivo das FAVP passa pela embolização percutânea ou pela ressecção cirúrgica. Com os recentes progressos das técnicas de embolização percutânea na década de 80, com recurso a "coils", balões e mais recentemente a "plugs" vasculares, este tornou-se o método de eleição para o tratamento das FAVP pulmonares^(2,9). As indicações para embolização são o aumento progressivo das lesões, embolização paradoxal, hipoxemia sintomática e FAVP com vasos nutritivos de dimensões ≥ 3 mm. A cirurgia é recomendada nos casos em que a FAVP afecta apenas um lobo pulmonar e há uma boa delineação dos lobos não afectados, pois os vasos podem dilatar novamente ou novos vasos serem recrutados e assim levar à recorrência da malformação vascular⁽¹⁰⁾. Outras indicações possíveis para a ressecção cirúrgica são os casos em que a embolização falha, os que apresentam complicações hemorrágicas importantes apesar da embolização ou rotura intra-brônquica da FAVP, alergia ao contraste ou lesões não passíveis de serem embolizadas.

A embolização percutânea apresenta várias vantagens sobre a ressecção cirúrgica, uma vez que é um procedimento muito menos invasivo, evitando a morbidade de uma cirurgia maior, é facilmente repetível e poupa o parênquima pulmonar não lesado, facto da maior importância na doença múltipla ou bilateral, tal como no caso clínico apresentado.

Séries publicadas demonstram que a eficácia da embolização percutânea em crianças é semelhante à dos adultos, verificando-se uma melhoria significativa na oxigenação após a intervenção. No que diz respeito à segurança, esta também está estudada em crianças, com taxas de complicações semelhantes às dos adultos⁽⁷⁾.

As complicações possíveis durante o procedimento passam pela rotura do vaso, taqui e bradiarritmias e oclusão vascular. A complicação mais frequente é a dor pleurítica que geralmente cede bem aos analgésicos. Embora seja menos comum, também pode ocorrer embolia gasosa, enfarte pulmonar ou hipertensão pulmonar, havendo um maior risco para esta última quando o vaso nutritivo mede mais de 8mm.

Um motivo de preocupação neste caso, que possivelmente irá necessitar de novas intervenções a curto/médio prazo, é a dose de radiação. Devido à elevada taxa de regeneração celular que ocorre antes dos três anos e durante o surto de crescimento pubertário, estes grupos etários apresentam um risco mais elevado de desenvolver cancro induzido pela radiação ao longo da vida, pelo que é importante manter a dose de radiação o mais baixa possível⁽¹¹⁾.

Após a embolização, estes doentes necessitam de antibioticoterapia profiláctica antes de qualquer procedimento dentário ou em tecidos potencialmente infectados para prevenir a embolização séptica e o risco de abscesso cerebral, uma vez que há sempre algum grau de shunt direito-esquerdo residual através das FAVP não ocluídas.

Para além disso, é importante manter um seguimento regular, quer através de oximetria de pulso, pesquisa de ortodeoxia, avaliação de shunt intrapulmonar por inalação de oxigénio a 100% ou de exames de imagem, dado que as FAVPs aumentam de tamanho ao longo do tempo⁽¹²⁾.

CONCLUSÃO

Neste caso, o fenótipo caracterizado por *pectus excavatum* exuberante, dedos frios com unhas em vidro de relógio e cianose ungueal, conduziu à investigação diagnóstica de doença cardíaca congénita cianótica e patologia arterio-venosa. A associação FAVP ao fenótipo descrito é pouco habitual, no entanto, a presença de múltiplas FAVPs bilaterais confere um mau prognóstico a médio prazo, pelo potencial de evolução com a idade.

A embolização percutânea constitui uma forma de tratamento menos agres-

siva e facilmente repetível, que permite a estes doentes alcançar uma melhoria significativa da qualidade de vida.

PULMONARY ARTERIOVENOUS FISTULA: A RARE CAUSE OF CYANOSIS

ABSTRACT

A 11-year-old boy was referred for recurrent episodes of effort dyspnoea and thoracic pain associated with a *marfanoid habitus*.

Physical examination showed an exuberant *pectus excavatum*, superficial venous collateral circulation, permanent ungueal cyanosis, digital clubbing and hypoxaemia.

Cardiac evaluation revealed mitral valve prolapse without insufficiency, and a non dilated aortic root. Magnetic resonance imaging of the pulmonary vessels showed a large aneurismatic pulmonary arteriovenous fistula (PAVF) on the right.

The patient was treated percutaneously through embolization; other AVFs were found bilaterally and 3 of the largest were also embolized. Transcutaneous oxygen saturation improved from 80 to 95% after catheterization.

This unusual presentation with multiple bilateral pulmonary AVFs confers this case an unfavourable medium term prognosis. Embolotherapy, being less invasive and easy to repeat, is nowadays the treatment of choice.

Keywords: pulmonary arteriovenous fistula, cyanosis.

Nascer e Crescer 2010; 19(4): 260-264

BIBLIOGRAFIA

1. Geskey JM, Waterfield M, Weber HS, Graft GR. Pulmonary Arteriovenous Malformation: an unusual case of hypoxemia in an infant. Clin Pediatr. 2005; 44:263-6.
2. Khurshid I, Downie GH. Pulmonary arteriovenous malformation. Postgraduate Medical Journal 2002; 78:191-7.

3. Sharathkumar AA, Shapiro A. Hereditary haemorrhagic telangiectasia. Haemophilia. 2008 Nov;14(6):1269-80.
4. Raanani E, Ghosh P. The multidisciplinary approach to the Marfan patient. Isr Med Assoc J. 2008 Mar; 10 (3):171-4.
5. Dean JC. Marfan syndrome: clinical diagnosis and management. Eur J Hum Genet. 2007 Jul;15(7):724-33.
6. Singh KK, Rommel K, Mishra A, Karck M, Haverich A, Schmidtke J, Arslan-Kirchner M. TGFBR1 and TGFBR2 mutations in patients with features of Marfan syndrome and Loeys-Dietz syndrome. Hum Mutat. 2006 Aug;27(8):770-7.
7. Faughnan ME, Thabet A, et al. Pulmonary arteriovenous malformations in children: outcomes of transcatheter embolotherapy. J Pediatr 2004; 145:826-31.
8. Gossage JR. The role of echocardiography in screening for pulmonary arteriovenous malformations. Chest 2003; 123: 320-2.
9. Koppen S, Korver CRW, Dalinghaus M, Westermann CJJ. Neonatal pulmonary arteriovenous malformation in hereditary haemorrhagic telangiectasia. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 2002; 87:F226-7.
10. Borsellino A, Giorlandino C, et al. Early neurological complications of pulmonary arteriovenous malformation in a newborn: an indication for surgical resection. Journal of Pediatric Surgery 2006; 41: 453-5.
11. Bennhagen RG, Holje G, Laurin S, Pesonen E. Coil embolization of a neonatal pulmonary arteriovenous malformation. Pediatr Cardiol 2002; 23: 235-8.
12. White RI. Pulmonary arteriovenous malformations: how do we diagnose them and why is it important to do so? Radiology 1992; 182: 633-5.

CORRESPONDÊNCIA

Sónia Melo Gomes,
Rua Dr Bastos Gonçalves, 3-3B,
1600-898 Lisboa
sonia.melo.gomes@gmail.com