

## DEFICIÊNCIA DE ALFA 1-ANTITRIPSINA EM UM PACIENTE COM SÍNDROME DE SOBREPOSIÇÃO ASMA/DOENÇA PULMONAR OBSTRUTIVA (ACOS): RELATO DE CASO

Luan Yudi Prando Kasuga<sup>1</sup>; Gabriel Henrique Nunes Chagas<sup>1</sup>; Isabela Caobianco Gobeti<sup>1</sup>; Juan Macaulay Garcia<sup>1</sup>; Ligia Maria Silva de Oliveira<sup>1</sup>; Matheus Augusto da Costa Santos<sup>1</sup>; Raul Henrique Mezuran Santos<sup>1</sup>; Desiree Jacob Monteiro<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Universidade Estadual de Londrina

<sup>2</sup> Universidade Estadual de Londrina, Pneumologia

Autor para correspondência: luan.yudi.kasuga@uel.br

**Palavras-chave:** Asma; Deficiência de alfa 1-antitripsina; DPOC

### INTRODUÇÃO

A doença Pulmonar Obstrutiva Crônica (DPOC) abrange anormalidades no fluxo respiratório, resultando de interações gene-ambiente ao longo da vida do paciente. A principal causa genética é a mutação no gene SERPINA1, que leva à Deficiência de alfa 1-Antitripsina<sup>1</sup>. A asma é caracterizada por inflamação crônica das vias aéreas, similar à DPOC em sua heterogeneidade etiológica. A importância desse relato reside no fato de um paciente jovem, ex tabagista, portador de asma, DPOC e Deficiência de alfa 1-Antitripsina, ter sido diagnosticado anteriormente de maneira incompleta.

### OBJETIVOS

Este estudo visa avaliar a relevância do diagnóstico precoce da Síndrome de Sobreposição Asma/Doença Pulmonar Obstrutiva (ACOS) em pacientes com fatores de risco, e considerar a Deficiência de alfa 1-Antitripsina em pacientes jovens com enfisema, a fim de implementar estratégias terapêuticas eficazes

### RELATO DE CASO

Homem, 39 anos, ex-tabagista 90 maços-ano com quadro clínico caracterizado por tosse, dispneia, dor precordial e sibilos persistente há dois anos. Na admissão apresentava tosse com expectoração volumosa e amarelada e dispneia aos pequenos esforços. Em tomografia computadorizada (TC) de tórax foi revelada formações bolhosas enfisematosas e espessamento de paredes brônquicas. A espirometria indicou distúrbio obstrutivo grave com resposta ao broncodilatador. Também foi revelado níveis elevados de IgE e eosinófilos. Com base no quadro, foi considerada a hipótese de ACOS, juntamente com suspeita de Deficiência de alfa 1-Antitripsina confirmada por meio de teste genético. Após diagnóstico, iniciou tratamento com broncodilatador, corticoide inalatório, beta-2-agonista de longa duração e anticolinérgico de longa duração, e no momento aguarda liberação de medicamento enzimático.

### DISCUSSÃO

O quadro clínico de DPOC é caracterizado por tosse, dispneia, sibilos e expectoração, consequências da bronquite e enfisema. O desenvolvimento da DPOC está associado a diversos fatores de risco, sendo o tabagismo o mais conhecido, além de fatores genéticos, como a mutação que causa Deficiência de alfa 1-Antitripsina, a qual leva a um desenvolvimento precoce de enfisema e DPOC. Seu diagnóstico envolve correlação clínica entre os sintomas e alterações espirométricas<sup>1</sup>. A asma é definida pela inflamação crônica das vias aéreas associada a quadros de tosse, dispneia e sibilos. Distinguir asma de DPOC é desafiador devido à similaridade clínica<sup>2</sup>, pois pacientes com asma podem evoluir para uma obstrução característica de DPOC. Assim, impera em alguns casos a identificação da ACOS<sup>3</sup>, como no caso em questão. A ACOS inclui um grupo heterogêneo de fenótipos clínicos com sobreposição da fisiopatologia de ambas as doenças. Seu diagnóstico envolve a identificação de uma doença obstrutiva e observação de resultados clínicos ambivalentes<sup>2</sup>. Diante disso, o tratamento dos pacientes com ACOS inclui o manejo de fatores de risco modificáveis como tabagismo, introdução de corticoide inalatório, beta-2-agonista de longa duração e/ou anticolinérgico de longa duração<sup>2</sup>, todas medidas incluídas no tratamento do paciente em questão. O diagnóstico da ACOS é comumente atrasado devido à semelhança clínica entre DPOC e a asma. Além disso, destaca-se a relevância do teste para Deficiência de alfa 1-Antitripsina em pacientes jovens com enfisema para o diagnóstico diferencial.

### CONCLUSÃO

O relato reforça a importância da detecção precoce e do manejo adequado, pois tais medidas podem melhorar a qualidade de vida e o prognóstico dos pacientes.

### REFERÊNCIAS

1. Global Initiative for Chronic Obstructive Lung Disease. Global Strategy for the Diagnosis, Management, and Prevention of Chronic Obstructive Pulmonary Disease: 2024 Report. Deer Park, IL [s.n.]; 2023.
2. Global Initiative for Asthma. Global Strategy for Asthma Management and Prevention, 2023. Fontana, WI [s.n.]; 2023.
3. Vonk JM. Risk factors associated with the presence of irreversible airflow limitation and reduced transfer coefficient in patients with asthma after 26 years of follow up. Thorax [Internet]. 2003 Apr 1.