



RELATO DE CASO

Distrofia torácica asfixiante de Jeune: relato de 3 casos

Asphyxiating thoracic dystrophy: a report of 3 cases

Cláudia S. Orfalais¹, Maria de Fátima P. March², Sidnei Ferreira²,
Rosana Alves³, Clemax C. Sant'Anna⁴

Resumo

Objetivo: Alertar os pediatras para uma síndrome cuja principal característica é a anomalia da caixa torácica que evolui, geralmente, para insuficiência respiratória e óbito nos primeiros dois anos de vida.

Métodos: Relato de três casos de pacientes com características clínicas e radiológicas compatíveis com distrofia torácica asfixiante (síndrome de Jeune): caixa torácica pequena, estreita e desenvolvimento anormal de costelas. Faz-se a seguir uma breve revisão da literatura.

Resultados: Os três pacientes acompanhados encontram-se em idade pré-escolar, contrapondo-se à maioria dos casos da literatura, cujas evoluções são geralmente insatisfatórias. Até o momento não apresentaram complicações pulmonares graves ou insuficiência respiratória.

Conclusões: Embora salientando a raridade da síndrome, esta deve ser suspeitada no diagnóstico diferencial das anomalias da caixa torácica. Ressalta-se o grau variável de acometimento pulmonar e evolução da doença, embora dados de literatura revelem, em sua maioria, mau prognóstico.

J. pediatr. (Rio J.). 1998; 74(4):333-337: distrofia torácica asfixiante, síndrome de Jeune, anomalias da caixa torácica.

Introdução

A distrofia torácica asfixiante (DTA) ou Síndrome de Jeune é uma doença autossômica recessiva, caracterizada por caixa torácica pequena, estreita e alongada, com desenvolvimento anormal das costelas que resulta em hipoplasia pulmonar. Há anomalias associadas, incluindo membros curtos, asas ilíacas hipoplásicas e displasia renal^{1,2}.

O grau de anormalidade da caixa torácica é variável, porém a maioria dos pacientes não resiste à insuficiência respiratória grave, ainda na fase neonatal ou de lactente.

Abstract

Objective: To draw pediatrician's attention to a syndrome which has as its typical clinical presentation a thoracic cage abnormality which evolves to respiratory distress and death during the first two years of life.

Methods: We describe three cases of patients with clinical and radiographic findings characteristic of asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune's Syndrome): short and narrow thoracic cage and abnormal development of the ribs. A brief review of the literature on the subject is also included.

Results: The three patients are older than two years of age. They did not present life threatening pulmonary complication nor respiratory distress, in contrast to most of the cases reported in the literature.

Conclusions: Even though the number of occurrences of this syndrome is quite low, it must be considered when conducting a differential diagnosis related to thoracic cage abnormalities. It is important to emphasize the degree of variability of the pulmonary lesions and the progress of the disease. However, most articles on the subject point to a grim outcome.

J. pediatr. (Rio J.). 1998; 74(4):333-337: asphyxiating thoracic dystrophy, Jeune's syndrome, thoracic cage abnormalities.

Crianças maiores são geralmente diagnosticadas quando seus pais notam as deformidades torácicas^{1,3-5}.

Não há tratamento específico, embora haja relato de pacientes submetidos à cirurgia de reconstrução da caixa torácica, com variados graus de sucesso⁵⁻⁷.

A insuficiência renal progressiva ocorre frequentemente em pacientes mais velhos. As infecções respiratórias devem ser tratadas prontamente com antibióticos e fisioterapia^{1,4,5}.

O objetivo deste trabalho foi apresentar três casos de distrofia torácica asfixiante, acompanhados em nosso serviço, cuja evolução vem sendo favorável. Todos apresentaram poucas complicações pulmonares, sobreviveram à fase de lactente sem desenvolver insuficiência respiratória ou renal, contrapondo-se à maioria dos casos relatados na literatura, cujas evoluções são geralmente insatisfatórias.

1. Especializanda em Pneumologia pediátrica - IPPMG - UFRJ.

2. Professor Assistente da Faculdade de Medicina - UFRJ.

3. Mestre em Pediatria pelo IPPMG - UFRJ.

4. Professor Adjunto da Faculdade de Medicina - UFRJ.

Trabalho realizado no Serviço de Pneumologia do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira. Universidade Federal do Rio de Janeiro (IPPMG-UFRJ).

Caso 1

F.J.F.F., 4 meses, masculino, branco, residente em Barra Mansa (RJ), encaminhado ao serviço de Pneumologia do IPPMG em abril de 1994. História de deformidade torácica (“tórax afundado”) e taquidispnéia desde os primeiros dias de vida. Negava regurgitação, estridor, cianose ou piora do quadro durante as mamadas. Avaliação cardiológica (eletrocardiograma e ecocardiograma) normal. História gestacional e do parto sem anormalidades. Não fez uso de oxigenoterapia no período neonatal. Sem relato de consangüinidade ou doença semelhante na família. Sibilância persistente por um mês, apesar do uso de medicação broncodilatadora, e a deformidade torácica motivaram a consulta.

Ao exame apresentava-se ativo, atento ao meio, com facies atípica e desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Diâmetro torácico diminuído, taquipnéico (FR = 80 irpm), com tiragem subcostal, taquicárdico e acianótico. Sibilos esparsos bilateralmente à ausculta pulmonar. Fígado palpável a 4,0 cm do rebordo costal direito.

O exame radiológico mostrava tórax bastante estreitado, especialmente em sua porção inferior, com pequenas atelectasias lineares nas bases.

Aos 10 meses de vida apresentava peso abaixo do percentil 2 do gráfico ponderal em relação à idade e estatura no percentil 10 em relação à idade. Foram utilizados os gráficos preparados pelo National Center for Health Statistics (N.C.H.S.).

No decorrer de 20 meses de acompanhamento apresentou um episódio compatível com pneumonia, sendo tratado ambulatoriamente, com boa evolução. Infecções em vias aéreas superiores resolvidas com uso de medicação sintomática e antibióticos. Submeteu-se à fisioterapia respiratória regularmente.

Caso 2

J.C.A.C., 1 ano e 5 meses, feminina, branca, residente em Magé (RJ), encaminhada ao serviço de Pneumologia do IPPMG em julho de 1992 devido a 10 episódios tratados como pneumonia por evidências clínico-radiológicas, alguns necessitando de acompanhamento hospitalar. Ao nascimento, mostrava caixa torácica de diâmetro reduzido que tornou-se mais evidente com o crescimento.

Ameaça de parto prematuro no 4º mês de gestação, controlada por medicamentos. História de natimortalidade tanto na família materna, quanto na paterna. Nascida de parto cesário, a termo, adequada para a idade gestacional. Taquidispnéia ao nascer, necessitando de oxigenoterapia (“oxihood”) nas primeiras 24 horas de vida. Hepatomegalia no período neonatal.

Aos 2 e 4 meses de idade, respectivamente, apresentou quadro de bronquiolite.

Ao exame físico, apresentava-se hipodesenvolvida, com macrocefalia, hipotonia e hipotrofia muscular. Membros

curtos, com braquidactilia, sindactilia e alteração de pregas de flexão em região plantar. Seus peso e estatura, em relação à idade, encontravam-se no percentil 10, enquanto seu perímetro torácico mantinha-se abaixo do percentil 3 (N.C.H.S.).

O tórax mostrava-se hipodesenvolvido, estreito, com diâmetro antero-posterior reduzido (Figura 1), retração elástica da caixa torácica diminuída, taquipnéia e respiração predominantemente diafragmática. À ausculta, notavam-se estertores subcrepantes esparsos bilateralmente. Abdome globoso, em batráquio (Figura 1), com hepatomegalia. Função renal normal, com ultra-sonografia pélvica sem alterações.



Figura 1 - Paciente J.C.A.C. : tórax estreito e abdome em batráquio

O exame radiológico mostrava redução importante do diâmetro torácico, com costelas horizontalizadas, aumento do volume das articulações condro-costais e aspecto do tórax em sino (Figura 2).

Submeteu-se à fisioterapia motora desde os 6 meses de vida devido à hipotonia generalizada. Desenvolvimento neuropsicomotor discretamente atrasado, normalizando-se aos 18 meses

No decorrer dos 40 meses de acompanhamento, a paciente apresentou 7 quadros clínico-radiológicos compatíveis com pneumonia aguda associados a broncoespasmo, tratados ambulatorialmente, com boa evolução clínica.



Figura 2 - Radiografia de tórax mostrando redução do diâmetro torácico, costelas horizontalizadas, aumento do volume das junções condro-costais e tórax em sino

Caso 3

B.S.M.S., 3 anos, masculino, branco, natural e residente no Rio de Janeiro, encaminhado ao serviço de Genética do IPPMG, em outubro de 1992, por apresentar desproporção dos segmentos corporais e alteração na conformação torácica a partir dos 6 meses de vida, além de pneumonia com 1 ano de idade, tratada ambulatorialmente. Negava alergia ou dificuldade respiratória.

História gestacional, neonatal e de desenvolvimento psicomotor sem anormalidades. Desconhecia-se doença semelhante na família, embora não houvesse mais contato com o pai da criança.

Ao exame físico encontrava-se no percentil 90 do gráfico pondero-estatural (N.C.H.S.), perímetro torácico 3cm inferior ao perímetro cefálico e relação segmento superior/inferior de 1,39. Baqueteamento digital, unhas em vidro de relógio e polidactilia bilateral, já operada. Lordose acentuada, tórax estreito, afilado, longo, proporcionalmente aos membros superiores que apresentavam micromelia rizomélica. Eupneico, com ausculta pulmonar normal. Sopro sistólico leve, pancardíaco, com eletrocardiograma normal. Fígado palpável a 2 cm do RCD. Função renal normal.

O exame radiológico mostrava tórax estreito e alongado. Na bacia observava-se pequena chanfradura ciática e cótilos com teto horizontal. Fêmures arqueados com irregularidade na metáfise proximal (Figura 3) e fíbulas encurvadas sobretudo na metade distal. Ossos longos alargados, não sendo observados desvios aparentes nos membros superiores. Havia acentuada hiperlordose lombar e as clavículas encontravam-se excessivamente anguladas.

A ultra-sonografia abdominal e pélvica demonstrava fígado normal, com aparente dilatação de vasos intra-

hepáticos. Rins tópicos com contornos regulares. Relação córtico medular preservada. Dilatação das pelves renais, sem repercussões sobre cálices e ureteres. No corte transversal a aparência era de pelve extra-renal bilateral.

No decorrer de 3 anos de acompanhamento, o paciente apresentou crescimento e desenvolvimento adequados para a idade. Manteve-se eupneico e assintomático durante praticamente todo o período, mantendo o baqueteamento digital de unhas em vidro de relógio.

Discussão

Descrita inicialmente por Jeune em 1954, a distrofia torácica asfixiante é uma afecção autossômica recessiva caracterizada por uma caixa torácica estreita, alongada e por condrodistrofia generalizada com membros curtos. É geralmente diagnosticada após o nascimento, quando o perímetro torácico é muito menor que o perímetro cefálico^{1,2,4,5,10,11}.

Anormalidades falangeanas, pélvicas, polidactilia, alterações renais e hepáticas, assim como a síndrome de Schwachman foram descritas em associação com DTA^{5,9,11}.



Figura 3 - Radiografia de quadril e membros inferiores mostrando pequena chanfradura ciática e cótilos com teto horizontal, fêmures arqueados com irregularidades na metáfise proximal

As anomalias da caixa torácica são geralmente evidenciadas no período neonatal e, quando resultam em redução acentuada do gradeamento costal e hipoplasia do pulmão subjacente, são freqüentemente letais^{1,8}. As alterações torácicas foram notadas em nossos pacientes logo ao nascimento, com exceção do caso 3.

Entre as doenças que cursam com tais anomalias encontram-se a DTA, a acondroplasia, o nanismo tanatotrófico e camptomélico e a displasia condroectodérmica (Síndrome de Ellis Van Creveld). Há ainda outras condições associadas à dificuldade respiratória, como a hipofosfatase e osteogênese imperfeita^{1,4,9}.

No recém-nascido, pode ser difícil distinguir entre DTA e displasia condroectodérmica, pois ambas apresentam membros curtos, polidactilia e dificuldade respiratória devido à displasia torácica. Entretanto, há variações clínicas e radiológicas^{4,8}. Deve-se ressaltar que os pacientes dos casos 2 e 3 apresentam alterações em outras estruturas ósseas além da caixa torácica, não comprometendo, entretanto, de forma significativa seu desenvolvimento.

Pacientes com displasia condroectodérmica geralmente têm defeito cardíaco congênito (do septo atrial ou *situs inversus*) e anormalidades ectodérmicas: unhas hipoplásicas, anomalias dentárias, freios múltiplos no lábio superior, fenda palatina, lábio leporino, epispádia e ausência do 5º metacarpo^{4,5}. Tais alterações não foram encontradas nos casos relatados.

O exame radiológico mostra caixa torácica pequena, estreita, com costelas curtas e horizontalizadas, articulações costoverbrais irregularmente alargadas e clavículas altas. As radiografias pélvicas confirmam a hipoplasia do ílio e marcadas projeções nas margens medial e lateral do acetábulo. As asas dos ílios apresentam altura reduzida. Os ossos longos dos membros mostram dismorfias nas metáfises e epífises. A idade óssea é normal^{1,2,8,10-12}. Nota-se acometimento importante em estruturas ósseas pélvicas e de membros superiores e inferiores no paciente do caso 3.

As costelas hipoplásicas resultam em tórax fixo e pulmões pouco insuflados. A ventilação é assumida basicamente pela musculatura diafragmática. É comum taquipnéia e hipotonia muscular, como observado no caso 2, embora o exame neurológico seja normal^{1,2,10}.

Na DTA, polidactilia pode estar ausente ou limitada às mãos, como no caso 3. Defeitos cardíacos são raros, não estando presentes em nenhum dos pacientes acompanhados. A maioria dos pacientes falece no período neonatal, por insuficiência respiratória, embora formas menos graves tenham sido descritas, com pouco comprometimento pulmonar. Os sintomas respiratórios tendem a diminuir com a idade^{2,4,8,10,13}.

Muitos pacientes que sobrevivem à fase de lactente desenvolvem doença renal progressiva, com elementos glomerular, cístico e intersticial⁴. Nenhum dos três pacientes relatados apresentou até o momento sintomatologia ou função renal alterada, embora a USG pélvica do caso 3

mostre dilatação das pelves renais e aparentemente pelve extra-renal bilateralmente.

Não há tratamento específico e a melhora das alterações ósseas pode ocorrer com a idade. Alguns pacientes com dificuldade respiratória apresentam melhora espontânea da função pulmonar^{4,10}. Embora a mortalidade ainda atinja o índice de 75% no primeiro ano de vida, há perspectivas de prolongar e melhorar o padrão de vida destes pacientes com terapia de suporte como ventilação mecânica por longos períodos, imunoterapia e tratamento precoce das infecções respiratórias com antibióticos e fisioterapia^{1,4,5,13}.

A boa evolução apresentada pelos nossos pacientes talvez se deva ao pouco comprometimento do parênquima pulmonar (embora a deformidade torácica seja bastante evidente), ao diagnóstico e tratamento precoces das infecções respiratórias, à ausência de insuficiência renal e à fisioterapia respiratória realizada regularmente. Ressalta-se que apenas o paciente do caso 2 apresentou grande número de infecções pulmonares associadas a quadro de broncoespasmo, entretanto sem a evidência de seqüelas significativas no parênquima pulmonar ou de insuficiência respiratória. Por outro lado, deve-se ressaltar a dificuldade de interpretação radiológica em casos semelhantes, tendo em vista a deformidade torácica apresentada já no primeiro ano de vida. Áreas de atelectasia ou aumento da trama bronco-vascular podem induzir ao diagnóstico incorreto de pneumonia e à conduta terapêutica inadequada.

A toracoplastia, com a finalidade de expandir o tórax, foi tentada com diversos graus de sucesso. Há casos relatados em que os pacientes não mais apresentaram queixas respiratórias, possibilitando-os exercer atividades físicas diárias sem dificuldades. Em outros, houve melhora significativa da qualidade de vida, porém com alguma limitação da função respiratória^{4,5,7,10,12}.

O óbito poderá ocorrer na fase escolar, devido à constricção torácica, impedimento do desenvolvimento pulmonar, infecções respiratórias recorrentes ou atelectasia^{1,4,5,10}.

Agradecimento

Dr. Edson Arpini Miguel, pelo encaminhamento de um dos pacientes.

Referências bibliográficas

1. Dinwiddie R. O diagnóstico e o manejo da doença pediátrica. trad. Fischer GB. Porto Alegre: Artes Médicas, 1992: 78-98.
2. Jeune M, Béraud CI, Carron R. Dystrophie thoracique asphyxiante de caractère familial. Arch franç Pédiat 1955; 12: 886.
3. Airede AK. Asphyxiating thoracic dystrophy (Jeune's disease): a case report. E Afr Med J 1994; 71: 67-9.
4. Behrman RE. Nelson Textbook of Pediatrics. 14ª ed. Philadelphia: Saunders, 1992: 1121.
5. Carret E, Bureau MA. Chest wall diseases and dysfunction in children. In: Chernick V, ed. Disorders of the respiratory tract in children. 5ª ed. Philadelphia: Saunders, 1990: 648-72.

6. Gomes CET, Kato C, Silva GT, et al. Síndrome de Jeune - Relato de caso. Anais do V Cong. Bras. de Pneumologia Pediátrica. Recife, PE, 1993: 69.
7. Tanaka F, Hiroki K, Ohkawa Y, et al. Asphyxiating thoracic dystrophy: surgical correction and 2-year follow-up in a girl. *Jpn J Hum Gen* 1994; 39: 269-73.
8. Pirnar T, Neuhauser EBD. Asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn. *Amer J Roentgenol* 1996; 98: 358.
9. Kozłowski K, Morris L. Shwachman's syndrome: unusual presentation as congenital rickets and asphyxiating thoracic dystrophy. *Rofo. Fortschritte auf dem Gebiete der Rontgenstrahlen und der Neuen Bildgebenden Verfahren* 1991; 154:344-6.
10. Ouvreur J. Dystrophie thoracique asphyxiante (maladie de Jeune). In: Gerbeaux J, Couvreur J, Tourier G, ed. *Pathologie respiratoire de l'enfant*. 2ª ed. Paris: Flammarion, 1979: 495-6.
11. Urdaneta C, Eliexer R. Distrofia torácica asfíxante (síndrome de Jeune): aspectos clínicos y radiológicos. *Gac méd Caracas* 1986; 94:489-93.
12. Maroteaux P, Savart P. La dystrophie thoracique asphyxiante. *Ann Radiol* 1964; 7: 332.
13. Karsky T, Kozłowski K, Wrona J. Asphyxiating thoracic dystrophy without respiratory disease. *Radiol Med* 1993; 86:347-9.

Endereço para correspondência:

Dra. Cláudia Schwanz Orfalais

Rua Gal. Belegard, 185, cj.101 - Eng. Novo

CEP 20710-000 - Rio de Janeiro - RJ

E-mail: alcla@openlink.com.br