

# Caso Clínico: Deficiência da enzima alfa-1 antitripsina

*Caroline Soares Troccoli<sup>1</sup>*

*Fernanda de Sousa Torraca<sup>2</sup>*

*Profa. Ms. Maria de Fátima Malizia Alves<sup>3</sup>*

**Identificação:** A. M. T., sexo masculino, 45 anos, casado, sem filhos, morador de Petrópolis.

**Queixa principal:** “Dispneia ao se esforçar crescente nos últimos meses.”

**História pregressa:** Paciente afirma que desde sempre teve problemas relacionados ao aparelho respiratório, levando-o a crer que tivesse asma crônica ou infecção pulmonar crônica. Nega tosse, hemoptise, dor torácica, disfagia, perda de peso significativa, sudorese noturna ou febre.

**Antecedentes:** Sem passado médico ou cirúrgico digno de nota. Nega uso de outras medicações.

**Antecedentes familiares:** Nega conhecer parentes que morreram precocemente ou que tiveram asma.

**Antecedentes sociais:** Fumava alguns cigarros por dia quando era mais novo, mas afirma que parou há alguns anos. Nega alcoolismo.

## Exame físico

**APR:** Na ausculta nota sibilos expiratórios leves e baqueteamento digital.

**Abdome:** Nada digno de nota.

## Exames complementares

**Raio-X de pulmão:** Diafragma chato e área pulmonar alargada com hipotransparência basal.

**Teste de função pulmonar:** Baixa razão FEV1/ FEV.

**Exames sanguíneos:** Normais, com exceção das Transaminases que se encontravam de leve a moderado aumento.

## Comentários

No deficiente de Alfa-1 antitripsina (AAT) o fumar é o principal fator de risco para o desenvolvimento precoce do enfisema. Outros fatores de risco incluem as infecções pulmonares, a asma e a contaminação ambiental.

A detecção precoce da deficiência de AAT é importante para que os deficientes tomem as medidas preventivas e de tratamento que poderiam deter a perda da função pulmonar e da qualidade de vida.

Para os deficientes de AAT fumantes, o deixar de fumar é a medida mais importante. Hoje em dia existem tratamentos para deter o dano pulmonar e para tratar os sintomas pulmonares.

Uma simples “prova de sangue” é tudo o que se necessita para detectar a deficiência da AAT, que é um transtorno mundialmente subdiagnosticado e que com muita frequência é diagnosticado

---

<sup>1</sup> Aluna do 4º ano do curso de Medicina da EMSM.

<sup>2</sup> Aluna do 4º ano do curso de Medicina da EMSM.

<sup>3</sup> Mestre em Bioquímica e professora da disciplina Iniciação à Prática Médica I na Escola de Medicina Souza Marques.

incorretamente como asma ou doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC) ocasionada pelo fumar.

A Organização Mundial de Saúde (Reunião 1996) recomenda que todas as pessoas com DPOC e todos os adultos e adolescentes com asma, a fazerem dosagem de alfa-1 antitripsina sérica.

A Deficiência de AAT é uma desordem hereditária que pode se apresentar principalmente na terceira e quarta década de vida em forma de Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica (DPOC). Se caracteriza por níveis muito baixos no sangue ou inexistentes de uma proteína chamada AAT (alfa-1 antitripsina) que é produzida pelo fígado, sua função principal é proteger o tecido pulmonar da inflamação ocasionada pelas infecções e por substâncias inaladas, como o fumo.

Os baixos níveis da AAT no sangue ocorrem porque o fígado não pode liberar a AAT defeituosa em condições normais. Numa porcentagem pequena dos deficientes, a acumulação da AAT ocasiona dano grave ao fígado.