



# MEDX 2025

III Congresso Internacional Médico Estudantil e

II Encontro de Ligas Acadêmicas de Medicina

I Mostra Científica IESC / PIEPE

## LINFANGIOLEIOMIOMATOSE RELATO DE CASO DE UMA DOENÇA RARA E DESAFIADORA

### Linha: Liga acadêmica

Giovanna Gomes de Oliveira<sup>1</sup>; Paula Sayhara Mendes Barbosa <sup>2</sup>; Sofia Maria Brito Cal Muinhos<sup>3</sup>; Victor Gabriel Costa Campos de Azevedo Nery<sup>4</sup>; Alinne Beserra de Lucena<sup>5</sup>; Maria Enedina Claudino de Aquino Scuarcialupi<sup>6</sup>.

<sup>123456</sup> Afya Paraíba, João Pessoa - PB

### Introdução

A linfangioleiomiomatose (LAM) é uma doença pulmonar intersticial rara, caracterizada pela proliferação neoplásica de células musculares lisas atípicas que formam múltiplos cistos pulmonares difusos, decorrente de mutações nos genes *tuberous sclerosis complex* (TSC1 e TSC2). A prevalência global estimada varia de 3,4 a 23,5 casos por milhão, e, no Brasil, calcula-se que existam entre 1.000 e 2.000 pacientes com LAM, embora faltem dados epidemiológicos precisos (Baldi et al., 2020).

Sua fisiopatologia decorre de mutações inativadoras nos genes TSC1 e TSC2, que codificam, respectivamente, as proteínas hamartina e tuberina. Essas proteínas formam o complexo hamartina-tuberina, responsável por inibir a via da *mammalian target of rapamycin* (mTOR). A perda dessa função inibitória leva à hiperativação da mTOR, promovendo crescimento, proliferação e disseminação das células LAM (McCormack, 2011).

A origem exata dessas células permanece incerta. Seu perfil genético, imunohistoquímico e morfológico é semelhante ao encontrado em angiomiolipomas renais, sugerindo uma possível origem comum. Além disso, a distribuição das lesões — predominando na pelve e no eixo linfonodal abdominal — reforça uma provável origem extrapulmonar. Observa-se ainda a influência hormonal estrogênica, visto que a doença acomete quase exclusivamente mulheres em idade fértil e há expressão de receptores de estrogênio nas células LAM. Casos de gestação, terapia de reposição hormonal e tratamentos para infertilidade, condições associadas ao aumento da exposição estrogênica, estão relacionados à piora do quadro clínico (Johnson et al., 2017).

Por se tratar de uma doença pulmonar rara e de difícil reconhecimento clínico, a LAM apresenta grande relevância acadêmica e médica. Seu relato contribui para ampliar o conhecimento diagnóstico e conscientizar sobre as manifestações iniciais, frequentemente subestimadas na prática clínica. Diante disso, o presente trabalho tem como objetivo relatar um caso de LAM diagnosticada em paciente idosa, destacando os principais achados clínicos, radiológicos e terapêuticos, além de discutir a importância do diagnóstico precoce e do manejo adequado conforme as diretrizes atuais (Brasil, 2022).



## Métodos

O presente estudo trata-se de um estudo observacional descritivo, do tipo relato de caso, baseado na análise de prontuários de uma paciente atendida e acompanhada no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR). A paciente foi selecionada por apresentar quadro clínico e radiológico compatível com linfangioleiomiomatose (LAM), uma doença pulmonar intersticial rara caracterizada pela proliferação anômala de células musculares lisas atípicas.

Foram coletados dados referentes ao histórico clínico, exame físico, exames de imagem, avaliação funcional pulmonar, conduta terapêutica e evolução clínica da paciente durante o acompanhamento. Além disso, foram consultadas referências bibliográficas atualizadas e diretrizes nacionais e internacionais sobre a LAM, a fim de embasar a discussão e contextualizar o caso no cenário científico atual (Baldi et al., 2020; McCormack, 2011; Johnson et al., 2017; Brasil, 2022).

Este relato foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Afya Paraíba, sob o número de CAAE 89318825.0.0000.5178, com Termo de Consentimento de Uso de Dados (TCUD) devidamente assinado, em conformidade com os preceitos éticos da Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (CNS).

## Resultados e Discussão

A paciente, aposentada e solteira, encontra-se em acompanhamento multiprofissional no Centro de Referência em Doenças Raras (CRMDR), com seguimento pneumológico contínuo devido ao diagnóstico prévio de linfangioleiomiomatose (LAM), uma doença pulmonar intersticial rara marcada pela proliferação anômala de células musculares lisas atípicas que leva à formação de múltiplos cistos pulmonares difusos (Baldi et al., 2020).

Na consulta de outubro de 2025, buscou o serviço para seguimento clínico e renovação de prescrição medicamentosa, relatando bem-estar geral e ausência de dispneia, tosse ou dor torácica. Referiu episódios esporádicos de taquicardia, palpitações e cefaleia, associados a sensação de calor e despertares noturnos com palpitações. É portadora de hipertensão arterial sistêmica, em uso de losartana 50 mg duas vezes ao dia, sirolimo 2 mg diariamente, ácido acetilsalicílico infantil e sinvastatina 100 mg, além de broncodilatador de resgate, que utiliza de forma ocasional com boa resposta (Brasil, 2022).

Em 2022, apresentou dor epigástrica irradiada para dorso e procurou atendimento em unidade de pronto atendimento. A radiografia de tórax evidenciou “bolha pulmonar”, levando à internação hospitalar por três meses, um deles com drenagem torácica. A paciente foi posteriormente submetida a procedimento cirúrgico pulmonar, permanecendo desde então em acompanhamento pneumológico regular, sem novos episódios de pneumotórax ou infecções respiratórias.

No exame físico atual, encontrava-se em bom estado geral, corada, hidratada e sem sinais de insuficiência respiratória. Apresentava pressão arterial de 130/90 mmHg, frequência cardíaca de 75 bpm e



saturação periférica de oxigênio de 99%. A ausculta pulmonar mostrou murmúrio vesicular preservado bilateralmente, sem ruídos adventícios.

A espirometria demonstrou comprometimento funcional leve, com CVF de 1,48 L (52% do previsto), VEF1 de 1,09 L (47% do previsto) e relação VEF1/CVF de 73,4%. A tomografia computadorizada de alta resolução evidenciou múltiplos cistos de paredes finas, de tamanhos variados e distribuídos difusamente, parcialmente substituindo o parênquima pulmonar normal — achado típico de LAM (McCormack, 2011). Também foram observadas faixas atelectásicas esparsas e mínimas calcificações aórticas. A ultrassonografia abdominal não revelou alterações. A conduta incluiu encaminhamento para avaliação cardiológica devido ao histórico de infarto prévio e às queixas de palpitações, além da manutenção do sirolimo 2 mg/dia e broncodilatador de resgate, com seguimento trimestral (Baldi et al., 2020).

A LAM é uma doença de evolução lenta e frequentemente associada a atraso diagnóstico, especialmente em mulheres jovens sem comorbidades significativas. Seu diagnóstico se baseia na correlação clínico-radiológica, sendo a tomografia de alta resolução o exame de escolha para identificação dos cistos pulmonares típicos. Em casos selecionados, a biópsia pulmonar pode ser necessária para confirmação histopatológica (Johnson et al., 2017). No presente caso, a apresentação radiológica clássica permitiu diagnóstico seguro sem necessidade de procedimentos invasivos.

O sirolimo, inibidor da via mTOR, constitui atualmente a principal estratégia terapêutica para LAM, com benefício comprovado na estabilização da função pulmonar, redução da progressão cística e melhora da qualidade de vida (Baldi et al., 2020). A estabilidade clínica observada, com sintomas respiratórios mínimos e parâmetros funcionais preservados, reforça sua eficácia no manejo da doença.

Entre as complicações potenciais da LAM, destacam-se pneumotórax recorrente, quilotórax, declínio progressivo da função pulmonar e necessidade eventual de transplante pulmonar. O acompanhamento próximo, associado à vigilância por imagem, é essencial para identificação precoce dessas complicações. Nos últimos anos, o uso contínuo de sirolimo tem reduzido hospitalizações e retardado a progressão da doença, oferecendo melhor prognóstico (McCormack, 2011; Johnson et al., 2017).

## **Considerações Finais**

A linfangioleiomiomatose é uma condição rara que requer elevado grau de suspeição clínica para que seja reconhecida de forma precoce especialmente devido à sua apresentação inicial inespecífica em mulheres jovens o caso apresentado demonstra a relevância de uma abordagem sistemática e cuidadosa diante de alterações pulmonares persistentes permitindo assim a instituição de condutas adequadas e acompanhamento direcionado a inserção do caso no contexto clínico reforça a importância da vigilância contínua e do manejo multidisciplinar assim como a necessidade de maior disseminação do conhecimento sobre a doença entre profissionais de saúde o caso também evidencia que a linfangioleiomiomatose permanece um desafio diagnóstico e terapêutico dada sua raridade e variabilidade de apresentação clínica sendo essencial o



# MEDX 2025

III Congresso Internacional Médico Estudantil e

II Encontro de Ligas Acadêmicas de Medicina

I Mostra Científica TESC / PIEPE

reconhecimento precoce para reduzir complicações otimizar a função pulmonar e melhorar o prognóstico das pacientes

## Referências

BALDI, B. G. *Linfangioleiomiomatose: atualização diagnóstica e terapêutica*. Jornal Brasileiro de Pneumologia, v. 46, n. 4, e20200150, 2020. DOI: <https://doi.org/10.36416/1806-3756/e20200150>.

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da linfangioleiomiomatose (LAM). Brasília: Ministério da Saúde, 2022.

JOHNSON, S. R. *et al.* *European Respiratory Society guidelines for the diagnosis and management of lymphangioleiomyomatosis*. European Respiratory Journal, v. 50, n. 4, p. 170093, 2017.

MCCORMACK, F. X. *Lymphangioleiomyomatosis*. New England Journal of Medicine, v. 364, n. 17, p. 1595–1606, 2011.