



QUALIS
A2



IMPACTO DO TABAGISMO PASSIVO DOMICILIAR NA FUNÇÃO PULMONAR: RELATO DE CASO DE UM PACIENTE DE 16 ANOS¹

IMPACT OF HOUSEHOLD SECONDHAND SMOKE EXPOSURE ON PULMONARY FUNCTION: CASE REPORT OF A 16-YEAR-OLD PATIENT

Brenda Pereira TELES

Universidade Federal do Norte do Tocantins (UFNT)

E-mail: brendapereirateles@outlook.com

ORCID: <http://orcid.org/0009-0006-5341-6706>

Diego Santos ANDRADE

Universidade Federal do Norte do Tocantins (UFNT)

E-mail: diego-034@live.com

ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-0058-3483>

Yuri Matheus Santos ANDRADE

Universidade Federal do Norte do Tocantins (UFNT)

E-mail: yurymatheuss@gmail.com

ORCID: <http://orcid.org/0009-0000-7072-1602>

Melyssa Maria Barros Santos CARVALHO

Universidade Federal do Norte do Tocantins (UFNT)

E-mail: melyssa.carvalho@ufnt.edu.br

ORCID: <http://orcid.org/0009-0002-9093-1580>

Pedro Benvindo BARTOLOMEU

Universidade Federal do Norte do Tocantins (UFNT)

E-mail: pedrobenvindo7@gmail.com

ORCID: <http://orcid.org/0009-0003-7193-0141>

RESUMO

A deficiência de alfa-1 antitripsina (DAAT) é uma doença genética subdiagnosticada, classicamente associada ao desenvolvimento de doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC) na quarta ou quinta década de vida. O diagnóstico em crianças ou adolescentes é raro e exige um alto grau de suspeita clínica. Este artigo relata o caso de um jovem de 16 anos com transtorno do espectro autista, inicialmente internado para investigação de tuberculose pulmonar devido a tosse crônica, febre e perda de peso. A investigação de causas infecciosas foi exaustivamente negativa. Exames de imagem revelaram lesões estruturais pulmonares graves, com bronquiectasias,

¹ COMO CITAR: (ABNT): TELES, B. P.; ANDRADE, D. S.; ANDRADE, Y. M. S.; CARVALHO, M. M. B. S.; BARTOLOMEU, P. B. Impacto do Tabagismo Passivo Domiciliar na Função Pulmonar: Relato de Caso de um Paciente de 16 anos. **JNT Facit Business and Technology Journal**. Qualis A2. ISSN: 2526-4281, Mês de Setembro de 2026 - Ed. 77. VOL. 02. Págs. 72-79. Disponível: <http://revistas.faculdefacit.edu.br>. Acesso em: __/__/__.

micronódulos e áreas de aprisionamento aéreo. O ecocardiograma confirmou *cor pulmonale* crônico, evidenciando hipertrofia e dilatação do ventrículo direito associadas à hipertensão pulmonar. A anamnese revelou exposição intensa ao tabagismo passivo domiciliar. A associação entre achados tomográficos de enfisema precoce, insuficiência ventricular direita secundária e a exclusão de causas infecciosas corroborou a suspeita de DAAT exacerbada por um fator ambiental desencadeante. Este relato reforça a necessidade de investigar causas genéticas em jovens com lesões estruturais pulmonares desproporcionais à idade, destacando o papel deletério do tabagismo passivo na aceleração de um fenótipo respiratório grave.

Palavras-chave: Deficiência de alfa-1 antitripsina. Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica. Cor pulmonale.

ABSTRACT

Alpha-1 antitrypsin deficiency (AATD) is an underdiagnosed genetic disorder classically associated with the development of chronic obstructive pulmonary disease (COPD) in the fourth or fifth decade of life. Diagnosis in pediatric or adolescent age is rare and requires extremely high clinical suspicion. This paper reports the case of a 16-year-old male with autism spectrum disorder, initially admitted for investigation of pulmonary tuberculosis due to chronic cough, fever, and weight loss. Infectious workup was exhaustively negative. Imaging revealed severe structural lung damage, with bronchiectasis, micronodules, and areas of air trapping. Echocardiography confirmed chronic cor pulmonale, showing right ventricular hypertrophy and dilation with pulmonary hypertension. History revealed massive exposure to household passive smoking. The intersection of early emphysema tomographic findings, secondary right ventricular failure, and exclusion of infectious causes supported the suspicion of AATD exacerbated by an environmental trigger. This report reinforces the need to investigate genetic bases in youths with structural lung damage disproportionate to their age, highlighting the catastrophic role of passive smoking in accelerating the severe respiratory phenotype.

Keywords: Alpha-1 antitrypsin deficiency. Chronic Obstructive Pulmonary Disease. Cor pulmonale.

INTRODUÇÃO

A deficiência de alfa-1 antitripsina (DAAT) é uma das desordens genéticas letais mais comuns em populações de ascendência europeia, embora permaneça sistematicamente negligenciada na prática clínica diária. Trata-se de uma condição autossômica codominante causada por mutações no gene SERPINA1. A alfa-1 antitripsina é uma glicoproteína sintetizada primariamente pelos hepatócitos, cuja função biológica central é inibir proteases séricas, com destaque absoluto para a elastase neutrofílica nos pulmões. Quando há falha nessa inibição, o parênquima pulmonar fica exposto à destruição proteolítica contínua, culminando em enfisema panacinar e doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC) (Strnad; McElvaney; Lomas, 2020).

A epidemiologia da DAAT demonstra que a manifestação da doença depende fortemente do fenótipo genético. O alelo normal é designado M, enquanto as variantes patogênicas mais prevalentes são S e Z. Indivíduos homozigotos PiZZ apresentam concentrações séricas da enzima que giram em torno de 10% a 15% do normal. Nesses pacientes, o risco de enfisema precoce é altíssimo. A literatura médica documenta de forma consistente que o início dos sintomas respiratórios em portadores da mutação ocorre habitualmente entre os 35 e 45 anos de idade. Na faixa pediátrica e na adolescência, a DAAT é tradicionalmente lembrada por suas manifestações hepáticas, decorrentes do acúmulo de polímeros proteicos anômalos no retículo endoplasmático dos hepatócitos, o que pode gerar desde hepatite neonatal até cirrose (Tillie-Leblond et al., 2004).

No entanto, a manifestação pulmonar antes dos 20 anos de idade constitui um evento raro que desafia a propedêutica. Sinais e sintomas nessa faixa etária costumam mimetizar a asma refratária ou infecções de repetição, incluindo tosse crônica, sibilos e dispneia aos esforços. Essa sobreposição sintomática gera um atraso no diagnóstico brutal. Exames de imagem, especialmente a tomografia computadorizada de alta resolução (TCAR), são divisores de águas ao revelar bronquiectasias, aprisionamento aéreo e enfisema basal, achados incompatíveis com hiperreatividade brônquica isolada. O laboratório complementa a investigação com a dosagem sérica da enzima e posterior genotipagem e fenotipagem para confirmar a mutação (Miravittles et al., 2017).

O prognóstico e a velocidade de progressão da destruição alveolar na DAAT não são ditados apenas pela genética, mas pela interação agressiva com o ambiente. O tabagismo, seja ativo ou passivo, é o principal gatilho modificador da doença. A

fumaça do cigarro atua por duplo mecanismo: inativa oxidativamente a pouca alfa-1 antitripsina residual e recruta uma quantidade maciça de neutrófilos e macrófagos para os pulmões, sobrecarregando a carga de elastase. Em jovens homozigotos expostos precocemente ao tabagismo domiciliar intenso, a perda do volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF1) sofre uma aceleração vertical, antecipando o quadro de DPOC grave para a juventude (Piitulainen; Sveger, 2002; Stoller; Aboussouan, 2012).

O tratamento da DAAT pulmonar baseia-se na cessação imediata da exposição ao tabaco, vacinação agressiva, broncodilatadores e reabilitação. Em pacientes selecionados com enfisema estabelecido, a terapia de aumento com alfa-1 antitripsina purificada intravenosa tenta retardar a progressão estrutural, embora a indicação na adolescência dependa de avaliação individualizada minuciosa (Miravittles et al., 2017).

O objetivo deste trabalho é relatar um caso de DPOC extremamente precoce em um adolescente de 16 anos, com apresentação clínica inicial mimetizando tuberculose e infecção recorrente, culminando em cor pulmonale crônico. A discussão foca na atipia cronológica da destruição pulmonar, no atraso diagnóstico e no impacto determinante do tabagismo passivo domiciliar.

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo e retrospectivo do tipo relato de caso, elaborado a partir da revisão minuciosa de prontuários eletrônicos de internação hospitalar. Os dados clínicos, laboratoriais, de imagem e evolução diária foram extraídos do período de admissão compreendido entre 31 de janeiro e 28 de fevereiro de 2026. A redação seguiu as diretrizes preconizadas pelo protocolo CARE (Case Report Guidelines) para garantir a precisão e a reprodutibilidade da narrativa científica.

Em estrita observância aos preceitos éticos ditados pela Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde (CNS) e pela Declaração de Helsinki, o anonimato do paciente foi integralmente preservado. Dados sensíveis e identificadores pessoais foram suprimidos, focando exclusivamente nas variáveis de interesse fisiopatológico e diagnóstico que embasam a discussão médica.

RESULTADOS

Paciente do sexo masculino, 16 anos, portador de transtorno do espectro autista (TEA) verbal, admitido em hospital de referência em doenças

infectocontagiosas via unidade de pronto atendimento (UPA). A admissão visava investigar suspeita clínica de tuberculose pulmonar ou pneumonia arrastada. A avó, cuidadora direta e residente no mesmo domicílio, relatou quadro de 30 dias de evolução caracterizado por tosse inicialmente produtiva e intermitente, que progrediu para tosse contínua, associada a episódios de febre não aferida, palidez cutâneo-mucosa, emagrecimento severo e queda importante do estado geral. O histórico revelava múltiplas idas a unidades básicas com uso prévio de amoxicilina+clavulanato e azitromicina sem resposta sustentada.

A história patológica pregressa incluiu um dado alarmante: internação hospitalar prévia prolongada, cerca de dois anos antes (abril de 2024), por quadro descrito como pneumonia broncoaspirativa complicada com edema agudo de pulmão e necessidade de suporte em unidade de terapia intensiva (UTI). O histórico familiar chamava a atenção para intensa carga tabágica ambiental: a avó era tabagista pesada de longa data, expondo o paciente a tabagismo passivo maciço intra-domiciliar desde a infância.

Ao exame físico de admissão, o paciente apresentava-se emagrecido, cooperativo, porém taquipneico e taquicárdico em momentos de exacerbação. Oximetria de pulso oscilava em limites limítrofes (93-96% em ar ambiente). A ectoscopia torácica revelava deformidade estrutural crônica (pectus carinatum e cifose). A ausculta pulmonar confirmou dano parenquimatoso difuso: submacicez percutória em bases, presença de roncos audíveis difusamente e crepitações grossas bilaterais.

A propedêutica infecciosa foi exaustiva. Hemogramas seriados mostraram leucometria oscilando entre normalidade e discreta leucocitose sem desvio à esquerda severo (Leucócitos: 8.690 a 11.510/mm³). Testes Rápidos Moleculares (TRM) para tuberculose e baciloscopias (BAAR) de escarro foram sucessivamente negativos. Culturas para micobactérias, fungos e pesquisa direta micológica também não demonstraram agentes etiológicos. A ausência de resposta microbiológica motivou a ampliação da investigação radiológica e cardiológica.

A tomografia computadorizada (TC) de tórax sem contraste demonstrou opacidade consolidativa no lobo superior direito com bronquiectasias e escavações. Mais importante, o laudo apontou extensa rede de micronódulos centrolobulares bilaterais e áreas crônicas de aprisionamento aéreo e bronquiectasias cilíndricas varicosas nos lobos inferiores, apontando para destruição estrutural brônquica e alveolar incompatível com a idade.

O ecocardiograma evidenciou os danos colaterais crônicos. O laudo descreveu

hipertrofia discreta e dilatação importante do ventrículo direito. A função sistólica do VE era preservada, mas havia insuficiência tricúspide discreta com pressão sistólica de artéria pulmonar (PSVD) estimada em 34 mmHg. O tronco da artéria pulmonar encontrava-se dilatado (29 mm), bem como as artérias confluentes, fechando o diagnóstico estrutural de cor pulmonale secundária a pneumopatia crônica.

Diante do quadro de destruição enfisematosa/bronquiectásica associada ao cor pulmonale em paciente de 16 anos exposto ao tabagismo passivo severo e refratário ao manejo infeccioso exclusivo, a conduta hospitalar redirecionou o raciocínio diagnóstico. No dia 18 de fevereiro, a equipe médica solicitou formalmente a dosagem laboratorial do nível de alfa-1 antitripsina para fechamento do quadro etiológico de base pulmonar crônica juvenil, com transição do paciente para acompanhamento pneumológico e de reabilitação.

DISCUSSÃO

O quadro estrutural apresentado destoa significativamente da cronologia respiratória habitual. A presença de bronquiectasias, aprisionamento aéreo difuso, hiperinsuflação crônica e evolução para falência ventricular direita (cor pulmonale) em um adolescente de 16 anos impõe a necessidade de investigação imediata de patologias de origem genética ou congênita. A asma, isoladamente, não justifica a destruição do parênquima alveolar e a dilatação grave da artéria pulmonar evidenciada no ecocardiograma. É na intersecção do dano tomográfico com a idade precoce que a deficiência de alfa-1 antitripsina desponta como hipótese central. A literatura exige investigar DAAT em qualquer paciente com DPOC diagnosticada em jovens, especialmente quando predominam lesões basais ou bronquiectasias inexplicadas (Strnad; McElvaney; Lomas, 2020).

A compreensão da fisiopatologia permite elucidar a trajetória progressiva e inevitável da doença neste paciente. Na DAAT, a falha hepática em secretar a enzima protetora deixa os alvéolos à mercê da elastase produzida por neutrófilos, gerando clivagem da matriz de elastina e colapso das pequenas vias aéreas. Na juventude, esse processo costuma ser incipiente e silencioso, ocasionalmente simulando hiperreatividade. O subdiagnóstico é crônico porque os achados iniciais na espirometria de crianças e adolescentes com DAAT grave (como o fenótipo PiZZ) mimetizam patologias comuns, atrasando a suspeição de dano estrutural definitivo (Tillie-Leblond et al., 2004).

O relato evidencia um determinante ambiental crítico: a exposição crônica e intensa do paciente ao tabagismo passivo em ambiente domiciliar, proveniente da

principal cuidadora (avó) . A fumaça do cigarro é o principal agente modificador da gravidade da DAAT. O estresse oxidativo inativa a fração residual da antitripsina e amplifica brutalmente o recrutamento de neutrófilos no pulmão. Coortes históricas comprovam que o tabagismo, mesmo ambiental, encurta em décadas a sobrevida pulmonar de portadores de genótipos patogênicos, precipitando um declínio abrupto do VEF1 que empurra a DPOC clássica da quinta década para o limiar da vida adulta (Piitulainen; Sveger, 2002).

A internação prévia com insuficiência respiratória grave e ventilação mecânica em 2024 também corrobora o raciocínio. Infecções respiratórias recorrentes na juventude, num pulmão desprovido de defesa antiprotease e inflamado pelo tabaco ambiental, criam um ciclo vicioso de destruição. O dano obstrutivo terminal induz vasoconstrição hipóxica crônica, o que justifica perfeitamente os achados ecocardiográficos de dilatação de ventrículo direito (47mm) e artéria pulmonar (29mm) aos 16 anos (Stoller; Aboussouan, 2012).

Na presença de lesão pulmonar estabelecida e cor pulmonale crônico, a conduta em caráter de urgência deve priorizar intervenções direcionadas, afastando a abordagem empírica restrita ao espectro infeccioso. Diretrizes europeias consolidadas obrigam a fenotipagem e genotipagem após a triagem por níveis séricos, pois a indicação de terapia de aumento venosa objetiva justamente estancar o enfisema de progressão rápida em jovens. Mais urgente que a reposição enzimática, porém, é o afastamento absoluto do gatilho oxidativo (tabagismo passivo), que condena o pulmão residual do paciente à falência terminal (Miravittles et al., 2017).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O desenvolvimento de doença pulmonar obstrutiva crônica e cor pulmonale na adolescência é uma catástrofe clínica rara. Este caso evidencia a urgência de investigar causas genéticas subjacentes diante de destruição estrutural pulmonar incompatível com a idade. A suspeição de deficiência de alfa-1 antitripsina foi decisiva, mas o quadro clínico exhibe a crueldade da interação gene-ambiente. O tabagismo passivo contínuo não atua como mero agravante, mas como o principal acelerador que transformou um risco genético a longo prazo em uma patologia pulmonar terminal antes da vida adulta, ditando a mudança imediata no paradigma de manejo clínico e ambiental do paciente.

REFERÊNCIAS

MIRAVITLLES, M. *et al.* European Respiratory Society statement: diagnosis and treatment of pulmonary disease in α 1-antitrypsin deficiency. **European Respiratory Journal**, v. 50, n. 5, e1700610, 2017. Disponível em: <https://doi.org/10.1183/13993003.00610-2017>. Acesso em: 25 set 2026.

PIITULAINEN, E.; SVEGER, T. Respiratory symptoms and lung function in young adults with severe alpha-1-antitrypsin deficiency (PiZZ). **Thorax**, v. 57, n. 8, p. 705-708, 2002. Disponível em: <https://doi.org/10.1136/thorax.57.8.705> Acesso em: 25 set 2026.

STOLLER, J. K.; ABOUSSOUAN, L. S. Alpha-1 antitrypsin deficiency: a review. **American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine**, v. 185, n. 3, p. 246-259, 2012. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1519/?utm_source=gemini. Acesso em: 25 set 2026.

STRNAD, P.; MCELVANEY, N. G.; LOMAS, D. A. Alpha1-antitrypsin deficiency. **New England Journal of Medicine**, v. 382, n. 15, p. 1443-1455, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20301692/> Acesso em: 25 set 2026.

TILLIE-LEBLOND, I. *et al.* Respiratory manifestations in children with severe alpha-1-antitrypsin deficiency. **Pediatric Pulmonology**, v. 38, n. 1, p. 65-70, 2004. Disponível em: https://onlinelibrary.wiley.com/journal/10990496?utm_source=gemini. Acesso em: 25 set 2026.