

ASSOCIAÇÃO ENTRE A SÍNDROME DE HIPER-IGE E A SÍNDROME DE SWYER-JAMES-MACLEOD EM UM PACIENTE PEDIÁTRICO: UM RELATO DE CASO

 <https://doi.org/10.56238/arev6n3-317>

Data de submissão: 25/10/2024

Data de publicação: 25/11/2024

Jussara Silva Lima

Universidade Federal do Triângulo Mineiro, UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

João Gabriel Silva Resende Lima

Universidade Federal do Triângulo Mineiro, UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

Sarah Inessa Silva Resende Lima

Universidade Federal do Triângulo Mineiro, UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

Wellington Francisco Rodrigues

Universidade Federal do Triângulo Mineiro, UFTM, Uberaba, MG, Brasil.

E-mail: pos-doc.wellingtonrodrigues@uftm.edu.br

RESUMO

Introdução: A Síndrome de Hiper-IgE, também conhecida como Síndrome de Job, é uma condição imunológica rara caracterizada por níveis elevados de imunoglobulina E (IgE), que se associa a infecções cutâneas e pulmonares recorrentes, além de anomalias esqueléticas. Desde sua descrição inicial em 1966, essa síndrome tem desafiado o manejo clínico, especialmente devido à persistência de abscessos cutâneos e infecções por *Staphylococcus aureus*. A Síndrome de Swyer-James-MacLeod, ou Pulmão Hiperlucente, é uma condição pulmonar associada a infecções respiratórias na infância, que resulta em alterações na vascularização e na ventilação pulmonar. Este estudo visa explorar a relação entre essas duas síndromes em um paciente pediátrico. **Objetivo:** Documentar e discutir o percurso assistencial de uma criança de oito anos diagnosticada com Hiper-IgE e Síndrome do Pulmão Hiperlucente, contribuindo para a compreensão das interações entre essas condições raras. **Métodos:** Este estudo consiste em um relato de caso descritivo baseado na análise retrógrada do prontuário médico de L.F.C., um paciente atendido em um hospital universitário. A análise incluiu informações clínicas, laboratoriais e de imagem, além de intervenções terapêuticas realizadas. Os dados foram coletados sistematicamente, garantindo a inclusão de informações sobre infecções recorrentes e as manifestações associadas a cada síndrome. A avaliação clínica incluiu um exame físico detalhado e exames laboratoriais para quantificar os níveis de imunoglobulinas. Exames de imagem, como tomografia computadorizada do tórax e cintilografia pulmonar, foram realizados para avaliar a presença de hiperlucência e alterações na perfusão. **Resultados:** L.F.C. apresentou um histórico de infecções recorrentes, incluindo doze episódios de pneumonia, com complicações como septicemia e derrames pleurais. As culturas de abscessos cutâneos identificaram *Staphylococcus aureus*, corroborando o perfil infeccioso da hiper-IgE. Os níveis de IgE do paciente superaram 2000 U/mL, e a hiperlucência pulmonar foi confirmada por tomografia. O tratamento incluiu antibióticos e corticosteroides em altas doses. **Conclusão:** Este caso ilustra a complexidade e a interconexão entre a Síndrome de Hiper-IgE e a Síndrome de Swyer-James-MacLeod, destacando a importância de uma abordagem diagnóstica abrangente e da vigilância clínica em crianças com histórico de infecções recorrentes. A detecção precoce de complicações pulmonares e intervenções terapêuticas adequadas são cruciais para minimizar os impactos a longo prazo sobre a saúde respiratória e a qualidade de vida.

Este estudo contribui para a compreensão das interações entre essas síndromes raras e reforça a necessidade de mais pesquisas para explorar suas associações.

Palavras-chave: Síndrome de Hiper-Ige. Síndrome de Swyer-James-Macleod. Hipergamaglobulinemia E. Infecções Recorrentes. Pediatria.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Hiper-IgE, também conhecida como Síndrome de Job, é uma condição imunológica rara que foi inicialmente descrita em 1966 e caracterizada por níveis anormalmente elevados de imunoglobulina E (IgE), associada a infecções cutâneas e pulmonares recorrentes, assim como anormalidades esqueléticas e de tecido conjuntivo. Esse quadro clínico complexo representa um desafio para o tratamento, especialmente devido à presença de abscessos cutâneos "frios" que se tornam persistentes e frequentemente estão associados a infecções por *Staphylococcus aureus* (Davis et al., 1966). Desde os primeiros relatos, pesquisadores têm buscado compreender melhor essa síndrome, que impacta significativamente a qualidade de vida dos pacientes e possui altas taxas de morbidade e mortalidade devido às infecções de repetição e às complicações decorrentes (Freeman et al., 2007; Hafsi & Badri, 2019).

A manifestação da Hiper-IgE ocorre em duas formas principais: autossômica dominante e autossômica recessiva. A forma dominante é geralmente mais grave e pode incluir alterações esqueléticas, enquanto a forma recessiva é frequentemente associada a doenças autoimunes. Em ambas, no entanto, há um padrão consistente de infecções recorrentes, incluindo sinusite, pneumonia e otite média, que frequentemente se iniciam nos primeiros meses de vida. Essas infecções persistentes podem comprometer significativamente a função pulmonar e, em longo prazo, predispor o paciente a danos irreversíveis nos tecidos, incluindo bronquiectasia e outras anormalidades estruturais pulmonares (Sowerwine et al., 2012; Chamlin et al., 2002).

Entre as complicações pulmonares relacionadas à Hiper-IgE, destaca-se a Síndrome de Swyer-James-MacLeod, ou Síndrome do Pulmão Hiperlucente, uma condição pulmonar rara caracterizada por hiperlucência unilateral, que pode ser identificada por meio de exames de imagem, como radiografia ou tomografia de tórax. Essa síndrome, descoberta em 1953, é frequentemente associada a infecções respiratórias recorrentes na infância, as quais interferem no desenvolvimento normal do parênquima e na vascularização pulmonar, resultando em áreas de hipoperfusão e ventilação comprometida. Assim, pacientes com essa condição apresentam um pulmão com vascularização reduzida, o que contribui para uma aparência hiperlucente e, muitas vezes, à bronquiectasia no pulmão afetado (Miguel et al., 2014; Machado et al., 2019; Turcu et al., 2018).

A relação entre as síndromes de Hiper-IgE e do Pulmão Hiperlucente ainda é pouco explorada na literatura médica, mas algumas evidências sugerem uma ligação entre infecções respiratórias recorrentes e alterações estruturais pulmonares. A presença de infecções frequentes e de difícil tratamento no paciente com hiper-IgE pode ocasionar uma resposta inflamatória exacerbada, que pode causar danos ao parênquima pulmonar. Com o tempo, essas lesões podem predispor ao

desenvolvimento da hiperlucência pulmonar característica da Síndrome de Swyer-James-MacLeod, resultando em danos estruturais permanentes que alteram a ventilação e a perfusão local (Santana et al., 2018; Mehra et al., 2017).

A associação dessas duas condições em um único paciente não só traz complexidade ao manejo clínico, mas também levanta questões importantes para o entendimento da interação entre o sistema imunológico e o desenvolvimento pulmonar em indivíduos com imunodeficiências primárias. Estudos de caso como este são valiosos para a comunidade médica, pois ajudam a identificar possíveis relações causais e a explorar os mecanismos fisiopatológicos subjacentes. A descrição detalhada de manifestações clínicas, achados de imagem e estratégias de tratamento pode auxiliar na compreensão e no diagnóstico diferencial dessas patologias, contribuindo para um manejo mais assertivo e individualizado para pacientes com esses quadros clínicos complexos (Garg et al., 2011; Abdulla et al., 2017; Damle et al., 2012).

Além disso, a variabilidade clínica da Síndrome de Swyer-James-MacLeod, que pode se apresentar de forma assintomática até quadros com sintomas respiratórios graves, acrescenta um desafio diagnóstico para os profissionais de saúde. A presença da tríade diagnóstica de hiperlucência pulmonar unilateral, diminuição da ventilação e da perfusão é fundamental para a confirmação da síndrome. Pacientes podem se beneficiar de abordagens terapêuticas conservadoras, como fisioterapia respiratória e uso de corticosteroides inalados, mas em casos graves, intervenções cirúrgicas podem ser consideradas (ABATE et al., 2014; DALTRO et al., 2011; Sulaiman et al., 2009).

Este estudo de caso, ao relatar a ocorrência concomitante de Hiper-IgE e Pulmão Hiperluciente em uma criança, oferece insights valiosos para o entendimento dessas doenças raras e contribui para o avanço das práticas clínicas voltadas ao manejo de pacientes pediátricos imunocomprometidos. A análise das manifestações e da evolução clínica descritas destaca a importância de um acompanhamento rigoroso e multidisciplinar, visando otimizar a qualidade de vida e reduzir os impactos a longo prazo das infecções respiratórias e das complicações associadas à síndrome de Hiper-IgE (Scullin et al., 2022; DE NARDI et al., 2023; Couillard et al., 2021).

2 MÉTODOS

Este estudo consiste em um relato de caso descritivo, fundamentado na análise retrógrada do prontuário médico de um paciente atendido em um hospital universitário. O objetivo é documentar e discutir o percurso assistencial de uma criança de oito anos diagnosticada com duas condições raras: Hiper-gamaglobulinemia E e Síndrome do Pulmão Hiperluciente. A análise inclui informações clínicas, laboratoriais e de imagem, além de intervenções terapêuticas realizadas ao longo do atendimento.

O prontuário médico foi revisado em busca de dados relevantes que pudessem elucidar a história clínica do paciente, incluindo queixas principais, histórico de infecções recorrentes, resultados de exames laboratoriais e de imagem, e intervenções realizadas. Os dados foram coletados de forma sistemática, assegurando a inclusão de informações sobre infecções cutâneas e pulmonares, bem como manifestações associadas a cada síndrome.

A avaliação clínica incluiu um exame físico detalhado, onde se buscou identificar sinais de infecções ativas, lesões cutâneas e comprometimento respiratório. Exames laboratoriais foram realizados para quantificar os níveis de imunoglobulinas, incluindo IgE, IgG, IgA e IgM, que são cruciais para o diagnóstico da Síndrome de Hiper-IgE. Além disso, foram realizados exames de imagem, como tomografia computadorizada do tórax e cintilografia pulmonar, para avaliar a presença de hiperlucência e alterações na perfusão pulmonar.

Para resguardar a privacidade do paciente, foram omitidos nomes e quaisquer identificadores que possam revelar sua identidade. O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal do Triângulo Mineiro, sob o número de parecer 5.434.194. O paciente e seu responsável legal assinaram os termos de assentimento e consentimento livre e esclarecido, respectivamente, garantindo a conformidade com as diretrizes éticas estabelecidas para a pesquisa em saúde.

Os dados coletados foram organizados e analisados qualitativamente, visando uma discussão que pudesse contribuir para a compreensão das interações entre a Hiper-gamaglobulinemia E e a Síndrome do Pulmão Hiperlucente, além de auxiliar no manejo clínico de casos semelhantes.

3 RESULTADOS

L.F.C., um paciente de oito anos, foi atendido em um hospital universitário apresentando queixa principal de infecções recorrentes. No dia da consulta, o paciente exibia sinais de sinusite, com secreção purulenta em uma das orelhas. Na anamnese, foi identificado que o paciente sofreu de infecções de ouvido desde os três meses de vida, tendo contraído varicela aos cinco meses. O histórico clínico revela que a criança desenvolveu piodermite, laringite, otite e sinusite de forma recorrente, frequentemente acompanhadas por catarro amarelo-esverdeado. Além disso, L.F.C. apresentou eczema crônico no couro cabeludo, caracterizado por descamação e a presença de fistulas, bem como episódios frequentes de amigdalite.

O paciente registrou um total de doze episódios de pneumonia, dos quais três resultaram em derrame pleural e um culminou em septicemia. Entre as diversas infecções respiratórias, L.F.C. também apresentou episódios de sinusopatia e rinite ozenosa, sempre com secreções de odor fétido. A

presença de abscessos recorrentes no couro cabeludo, difíceis de tratar, foi confirmada por culturas que identificaram *Staphylococcus aureus*. O paciente ainda teve três episódios documentados de infecções do trato urinário e quatro episódios de artrite, frequentemente seguidos por celulite.

No exame físico, o paciente apresentava prurido constante nas regiões flexoras e extensores, com lesões hipercrômicas que, ocasionalmente, apresentavam secreção meliácea e um processo descamativo no couro cabeludo, também caracterizado por intenso prurido. Aos sete anos, L.F.C. sofreu uma pneumonia bilateral que evoluiu para um quadro de abdome agudo, decorrente de uma perfuração espontânea do reto, resultando em septicemia grave e necessitando de três cirurgias corretivas subsequentes.

A avaliação pulmonar revelou estertores grossos difusos bilateralmente, com grande quantidade de secreção, sibilos expiratórios predominantes à esquerda e estertor fino mais à direita. A frequência respiratória estava elevada, em torno de 52 respirações por minuto, com retração intercostal e de fúrcula, além de tempo expiratório prolongado. A cintilografia pulmonar evidenciou diminuição da perfusão e ventilação no pulmão esquerdo.

A tomografia de tórax revelou a presença de bolhas subpleurais na base do pulmão direito e hiperlucência do pulmão esquerdo. A planigrafia mostrou a presença de pneumatoceles na base do pulmão direito, enquanto a tomografia de ouvido revelou uma otite média crônica com mastoidite à esquerda. Em relação aos exames laboratoriais, a contagem das imunoglobulinas mostrou IgG em 1670 mg/dL, IgA em 228 mg/dL, IgM em 226 mg/dL e IgE em 2130 mg/dL.

Com base nos elevados níveis de IgE e no quadro clínico apresentado, o paciente foi diagnosticado com síndrome de Hiper-IgE. Além disso, a hiperlucência pulmonar observada na tomografia de tórax corroborou o diagnóstico da síndrome de Swyer-James-MacLeod. O tratamento instituído incluiu o uso de antibióticos e corticosteroides em altas doses, visando controlar as infecções e aliviar os sintomas associados às síndromes diagnosticadas.

4 DISCUSSÃO

A Síndrome de Hiper-IgE, como demonstrado no caso de L.F.C., é uma condição imunológica rara que se caracteriza por infecções recorrentes, afetando múltiplos sistemas, especialmente a pele e os pulmões. O paciente, com doze episódios de pneumonia ao longo de sua história clínica, apresenta um padrão consistente com a literatura existente, que indica uma alta taxa de morbidade associada a essa condição (Freeman et al., 2007). O agravamento das infecções respiratórias é frequentemente causado por *Staphylococcus aureus*, que foi identificado nas culturas de abscessos cutâneos do paciente, corroborando o perfil infeccioso característico da hiper-IgE (Chamlin et al., 2002). As

manifestações cutâneas, incluindo eczema crônico e piodermite, são comumente observadas em crianças com essa síndrome, refletindo a complexidade das interações entre as deficiências imunológicas e a apresentação clínica dos pacientes (Hafsi & Badri, 2019).

O diagnóstico da síndrome de Hiper-IgE em L.F.C. foi substanciado por níveis elevados de IgE sérica, que superaram 2000 U/mL, um valor que é amplamente aceito como indicativo da condição (Davis et al., 1966). A prevalência da síndrome de Hiper-IgE é considerada rara, e a detecção de casos semelhantes é fundamental para o avanço do conhecimento sobre suas manifestações clínicas complexas e as implicações para o manejo clínico. A elevada incidência de infecções e complicações na infância requer uma abordagem terapêutica agressiva e multidisciplinar, frequentemente envolvendo o uso de antibióticos em altas doses e corticosteroides, conforme adotado neste caso, visando controlar as infecções e aliviar os sintomas associados (Sowerwine et al., 2012; Santana et al., 2018). Esta abordagem é essencial, uma vez que as infecções persistentes podem resultar em complicações crônicas que comprometem significativamente a qualidade de vida do paciente.

A associação da Síndrome de Hiper-IgE com a Síndrome de Swyer-James-MacLeod observada neste caso é particularmente notável. Ela fornece uma perspectiva valiosa sobre as interações entre infecções respiratórias recorrentes e alterações estruturais pulmonares. A hiperlucência pulmonar identificada em L.F.C. através de exames de imagem enfatiza a importância da triagem radiológica na avaliação de crianças com infecções pulmonares frequentes (Machado et al., 2019). Essa hiperlucência unilateral pode ser interpretada como uma resposta inflamatória crônica que, com o tempo, leva a uma remodelação do parênquima pulmonar e à diminuição da vascularização, corroborando achados anteriores que associam infecções respiratórias a alterações estruturais permanentes (Turcu et al., 2018; Abate et al., 2014). Essa interação sugere que a Síndrome de Hiper-IgE pode ser um fator significativo na patogênese da Síndrome do Pulmão Hiperluciente, uma hipótese que merece ser investigada mais profundamente em estudos futuros.

Os achados de imagem, como a redução da perfusão e ventilação no pulmão esquerdo, são características definidoras da Síndrome de Swyer-James-MacLeod, onde o desenvolvimento inadequado da vascularização pulmonar resulta em hiperlucência e comprometimento funcional respiratório (Miguel et al., 2014; Mehra et al., 2017). A identificação precoce de alterações pulmonares em pacientes com Hiper-IgE pode facilitar intervenções terapêuticas mais eficazes, como a fisioterapia respiratória e a administração de corticosteroides, que têm o potencial de minimizar a progressão das complicações pulmonares (Daltro et al., 2011; Sulaiman et al., 2009).

Além disso, a variabilidade clínica da Síndrome de Swyer-James-MacLeod, que pode se apresentar de forma assintomática ou com sintomas respiratórios significativos, representa um desafio

diagnóstico para os profissionais de saúde. Esta apresentação assintomática pode resultar em diagnóstico tardio e em complicações que podem se tornar irreversíveis, reforçando a necessidade de um alto índice de suspeita clínica, especialmente em pacientes pediátricos com histórico de infecções recorrentes (Damle et al., 2012; Scullin et al., 2022). A caracterização das manifestações clínicas e a análise dos achados de imagem neste caso são, portanto, fundamentais para orientar o manejo clínico de pacientes com essas condições raras.

No entanto, este estudo também apresenta limitações que devem ser consideradas. Em primeiro lugar, trata-se de um relato de caso isolado, o que restringe a generalização dos achados para uma população maior. Além disso, a análise se baseou em dados clínicos retrospectivos, que podem estar sujeitos a viés de relato e incompletude. Futuros estudos prospectivos e multicêntricos são necessários para validar as associações observadas e explorar mais detalhadamente os mecanismos subjacentes às interações entre a Síndrome de Hiper-IgE e a Síndrome de Swyer-James-MacLeod. A documentação de casos adicionais e a realização de estudos controlados permitirão uma melhor compreensão das implicações clínicas dessas síndromes, o que, em última análise, pode levar a melhorias nas estratégias de tratamento e manejo de pacientes pediátricos com essas condições.

5 CONCLUSÃO

O relato de caso de L.F.C. ilustra a complexidade e a interconexão entre a Síndrome de Hiper-IgE e a Síndrome de Swyer-James-MacLeod, destacando como infecções pulmonares recorrentes na infância podem contribuir significativamente para o desenvolvimento de alterações pulmonares crônicas. O paciente apresentou um histórico clínico rico em infecções respiratórias e cutâneas, caracterizando um perfil típico de hiper-IgE, que culminou em episódios graves, como pneumonia e septicemia. O diagnóstico foi corroborado pelos níveis elevados de IgE e por achados radiológicos que evidenciaram hiperlucência pulmonar, confirmando a associação com a síndrome de Swyer-James-MacLeod.

Esses achados enfatizam a importância de uma abordagem diagnóstica abrangente e da vigilância clínica contínua em crianças com histórico de infecções recorrentes. A detecção precoce das complicações pulmonares e a implementação de intervenções terapêuticas adequadas são cruciais para minimizar os impactos a longo prazo sobre a saúde respiratória e a qualidade de vida desses pacientes. Além disso, este estudo contribui para a compreensão das interações entre essas condições raras, sugerindo que a hiper-IgE pode desempenhar um papel central na patogênese de anormalidades pulmonares como a hiperlucência, um tema que merece investigação mais aprofundada em futuras pesquisas.

Em síntese, a documentação de casos como o de L.F.C. é essencial para aprimorar o conhecimento sobre a Síndrome de Hiper-IgE e sua associação com a Síndrome do Pulmão Hiperlucente, estimulando uma melhor informação na comunidade médica e a promoção de um manejo clínico mais eficaz para pacientes afetados por essas condições complexas.

REFERÊNCIAS

- ABATE, Luigi et al. Adult Swyer-James-MacLeod syndrome: report of two cases and review of the literature. *Italian Journal of Medicine*, v. 8, n. 2, p. 127-131, 2014.
- Abdulla O, Cain J, Howells J. Swyer-James-MacLeod syndrome with unilateral pulmonary fibrosis: a case report. *BJR Case Rep*. 2017; 3(4): e20160105.
- Chamlin SL, McCalmont TH, Cunningham BB, et al. Cutaneous manifestations of hyper-IgE syndrome in infants and children. *J Pediatr*. 2002;141:572–575
- COUILLARD, Simon et al. Asthma in pregnancy: an update. *Obstetric Medicine*, v. 14, n. 3, p. 135-144, 2021.
- DALTRO, Pedro et al. Pulmonary infections. *Pediatric radiology*, v. 41, p. 69-82, 2011.
- Damle NA, Mishra R, and Wadhwa JK. 2012. Classical imaging triad in a very young child with swyer-james syndrome. *Nucl. Med. Mol. Imaging* 46:115–118.
- Davis SD, Schaller J, Wedgwood RJ. Job's syndrome: recurrent, "cold", staphylococcal abscesses. *Lancet*. 1966; 1:1013-1015.
- DE NARDI, Laura et al. A child with polyarthritis and chronic lung disease: a case report of ataxia-telangiectasia. *Italian Journal of Pediatrics*, v. 49, n. 1, p. 111, 2023.
- DE NARDI, Laura et al. A child with polyarthritis and chronic lung disease: a case report of ataxia-telangiectasia. *Italian Journal of Pediatrics*, v. 49, n. 1, p. 111, 2023.
- Freeman AF, Kleiner DE, Nadiminti H, et al. Causes of death in hyper-IgE syndrome. *J Allergy Clin Immunol*. 2007;119:1234–1240.
- Garg R, Aga P, Saheer S, et al. 2011. Swyer-James-MacLeod syndrome with ipsilateral herniation of hyperinflated hyperlucent lung. *BMJ Case Rep*. 2011: bcr0520114191.
- Hafsi W, Badri T. Job Syndrome (Hyperimmunoglobulin E). *StatPearls*. 2019.
- Machado D, Lima F, Marques C, Monteiro R. Swyer-James-Macleod syndrome as a rare cause of unilateral hyperlucent lung: Three case reports. *Medicine (Baltimore)*. 2019; 98(6): e14269.
- Mehra S, Basnayake T, Falhammar H, Heraganahally S, Tripathi S. Swyer-James- MacLeod syndrome-a rare diagnosis presented through two adult patients. *Respirol Case Rep*. 2017; 5(5):e00245.
- Miguel JP, Chan KA, Casagrande WM, Ortega HAV. Síndrome de Swyer James- McLeod: relato de casos. *Rev. Soc. Bras. Clin. Med*. 2014; 12(2): 1-4.
- Santana PRP, Medeiros AK, Barbisan CC, Gomes ACP, Marchiori E. Hyperimmunoglobulin E syndrome (Job syndrome): chest CT findings. *J Bras Pneumol*. 2018 Jul-Aug;44(4):335-336.

SCULLIN, Daniel et al. Radiographic Phenotyping, Diagnosing, and Monitoring of Bronchiectatic Diseases. In: Bronchiectasis. Cham: Springer International Publishing, 2022. p. 153-174.

Sowerwine KJ, Holland SM, Freeman AF. Hyper-IgE syndrome update. Ann N Y Acad Sci. 2012; 1250: 25-32.

Sulaiman A, Cavaille A, Vaunois B, Tiffet O. Swyer-James-MacLeod syndrome: repeated chest drainages in a patient misdiagnosed with pneumothorax. Interact Cardiovasc Thorac Surg 2009; 8: 482-4

Turcu DV, Dupa SC, Turcanu A, Mihaescu T. A Case of Unilateral Hyperlucency of the Lung: a Rare Adult Occurrence of Swyer-James-MacLeod Syndrome. Maedica (Buchar). 2018; 13(2): 143-146.