

Síndrome Urofacial. A Propósito de Um Caso Clínico

JOSÉ PAULO MONTEIRO, LAURA LOURENÇO

*Serviço de Pediatria
Hospital Garcia de Orta*

Resumo

O Síndrome Urofacial é uma entidade autossómica recessiva, caracterizado por disfunção miccional grave e inversão da mímica facial. Os autores apresentam o caso clínico de uma criança de 9 anos referenciada por infecções urinárias de repetição e facies peculiar. A avaliação clínica realizada documentou a típica inversão da mímica facial, a presença de uma bexiga multidiverticular e um refluxo vesico-ureteral unilateral. A existência deste síndrome deverá alertar o pediatra no sentido de realizar uma investigação nefrourológica em crianças com esta mímica facial peculiar.

Palavras-Chave: Síndrome Urofacial; Mímica facial; Doença urológica; Criança.

Summary

Urofacial Syndrome – A Case Report

Urofacial syndrome is characterized by inversion of facial expression during laughter and severe voiding dysfunction. Inheritance is autosomal recessive. The authors present a nine-year old child, referred with recurrent urinary tract infections, and an inversion of facial mimicry, that when laughing, she appeared to be crying. Clinical evaluation revealed a multidiverticular bladder and a unilateral vesicoureteral reflux. The existence of this syndrome should alert the pediatrician to be aware of urologic disease in these patients with this peculiar facial expression.

Key-Words: Urofacial syndrome; Facial expression; Urologic disease; Child.

Introdução

O Síndrome Urofacial, ou Síndrome de Ochoa, foi descrito pela primeira vez por Elejalde ⁽¹⁾ em 1979, que estudou três famílias cujos membros apresentavam anomalias da mímica facial e obstrução urinária congénita. A análise genética realizada por este autor sugeria uma situação hereditária, provavelmente autossómica dominante.

Em 1987, Ochoa e Gorlin ⁽²⁾ publicam 36 casos de crianças com enurese e infecções urinárias de repetição, associadas a inversão da expressão facial. A investigação nefrourológica realizada nestas crianças revelou um padrão de bexiga neurogénica associado a outras anomalias urinárias. A ocorrência da situação em vários irmãos, a

ausência desta situação nos pais, a história frequente de consanguinidade e a distribuição igual pelos dois sexos foram claramente a favor de uma hereditariedade autossómica recessiva ^(2, 5).

Caso Clínico

M.P.A., sexo feminino, 9 anos de idade, etnia cigana, natural de Almada e residente no Seixal. Referenciada por Fisiatra à Consulta de Pediatria por infecções urinárias de repetição e facies peculiar.

Dos antecedentes familiares há a referir: pais de etnia cigana, primos em 3.º grau; duas irmãs de 5 e 3 anos saudáveis.

Dos antecedentes pessoais, a referir uma gravidez vigiada, sem intercorrências. Parto eutócico de termo no Hospital de Almada. PN 3600 g. Comp. 49 cm. P. cefálico

34,5 cm. Apgar 8/10. Desenvolvimento psicomotor adequado, com controlo esfinteriano aos 19 meses. Hiperreactividade brônquica desde os 4 anos (um internamento com 6 anos por dificuldade respiratória), que motivava o seu seguimento no Serviço de Medicina Física e Reabilitação.

Desde os 4 anos, infecções urinárias de repetição, enurese secundária, urgência miccional, micções pequenas e frequentes. Não existiam outras queixas, nomeadamente obstipação.

No exame objectivo salientava-se o facies peculiar, (Fig. 1) com lábio superior fino, filtrum longo, diminuição da abertura da boca e uma inversão da mímica facial durante o sorriso, em que parecia chorar. (Fig. 2) Apresentava uma mancha pigmentada extensa, cor acastanhada, no punho esquerdo, em «pulseira», com cerca de 3 cm de largura. A restante observação geral não revelava alterações, nomeadamente a tensão arterial que se encontra dentro dos valores normais para a idade. Sem sinais cutâneos sugestivos de disrafismo. Reflexos rotulianos e aquilianos presentes. Sem hipostesia perianal ou perineal. Tônus do esfíncter anal conservado.



FIG. 1 – Mímica facial em repouso.



FIG. 2 – Inversão da mímica facial com o riso, parecendo chorar.

Os exames complementares realizados revelaram: Hg 14.8 g/dl; Ht 43%; GV 5480000/mm³; GB 9200/mm³; Plaquetas 400000/mm³; Glicose 78 mg/dl; Ureia 28 mg/dl; Creatinina 0,7 mg/dl. Urina II com pH6; Densidade 1010; Nitritos positivo; Proteínas 25 mg/dl; Raras células; Muitos leucócitos; urocultura *Escherichia coli* >10⁵/ml Resistente ao cotrimoxazol.

Da investigação imagiológica destacava-se:

RX Coluna Sacro-Lombar: sem alterações sugestivas de espinha bifida.

Ecografia Renal e Vesical: Rins de localização e forma habituais. Contornos regulares. Ecoestrutura conservada bilateralmente. Boa diferenciação cortico-medular. Bexiga multidiverticular sem espessamento da parede.

Cistografia Permiccional: Bexiga de pequena capacidade, com múltiplas imagens diverticulares. (Fig. 3) Refluxo Vesico-Ureteral grau I à direita. Resíduo Pós-Miccional em quantidade moderada. Não se documentam sinais radiológicos de barragem infravesical.

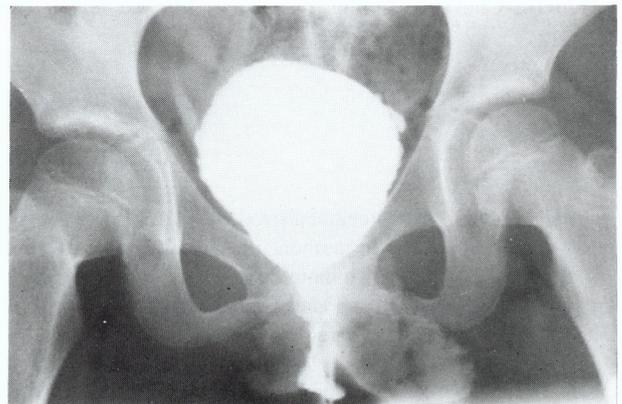


FIG. 3 – Cistourethrografia Miccional – Bexiga pequena, multidiverticular. Refluxo Vesico-Ureteral à Direita.

A associação de dismorfia facial, com inversão da mímica facial, traduzida por expressão de choro quando ria ou sorria, a um padrão miccional sugestivo de bexiga neurogénica, com a presença de bexiga multidiverticular e de refluxo vesico-ureteral, sugerem a hipótese diagnóstica de Síndrome Urofacial ou Síndrome de Ochoa.

Discussão

A incidência desta situação clínica é desconhecida. A maioria dos casos descritos foi identificada na América do Sul, nomeadamente na Colômbia ^(1, 2, 5).

A relação entre a inversão da mímica facial e a disfunção miccional é ainda obscura. A micção voluntária não resulta de um simples arco reflexo ao nível da medula sagrada. Requer uma integração e modulação superior, através do centro da micção, localizado ao nível da substância reticular da protuberância⁽⁷⁾. Existem algumas hipóteses⁽⁶⁾ que se baseiam no facto deste centro se encontrar em íntima vizinhança anatómica com a origem dos nervos craneanos, nomeadamente o 7.º Par, responsável pela inervação dos músculos da mímica facial. Uma lesão nesta área poderia assim explicar as duas manifestações clínicas. Tal como no caso que apresentamos, a disfunção miccional não está associada à existência de obstrução orgânica ou doença neurológica^(2, 5, 6).

A importância da identificação destas crianças reside no facto de a sua disfunção miccional condicionar lesões do tracto urinário superior, (nomeadamente infecções urinárias recorrentes e formação de cicatrizes renais), com evolução para hipertensão e insuficiência renal crónica a longo prazo^(6, 8). Muitos dos pacientes descritos por Ochoa e Gorlin^(2, 4) encontravam-se já em uremia ou com hipertensão, o que salienta a necessidade de instituir medidas profiláticas para evitar que isso aconteça^(6, 8).

Na doente que apresentamos, apesar da evidência da inversão da mímica facial, a investigação nefro-urológica só foi iniciada em consequência das queixas urinárias, traduzidas por enurese e infecções urinárias de repetição. No entanto, não apresentava ainda repercussão funcional nefrológica, sendo normais os valores da tensão arterial, da ureia e creatinina plasmáticas.

Existe um caso descrito de Síndrome Urofacial associado a hidrocefalia, por estenose do aqueduto de Silvius⁽⁴⁾, que curiosamente também estava associado a hiperreactividade brônquica.

As atitudes terapêuticas actuais consistem por um lado num treino miccional, com o objectivo de restabelecer um padrão miccional adequado e assegurar um esvaziamento completo da bexiga. Por outro lado, fármacos como os anticolinérgicos e antibióticos profiláticos. Em crianças mais pequenas ou menos colaborantes, têm sido utilizadas a cateterização intermitente e a profilaxia com antibióticos^(6, 8).

A existência deste síndrome deve alertar o Pediatra, no sentido de estar atento a crianças com esta mímica facial tão peculiar. Esta atitude permitiria o reconhecimento mais precoce de casos clínicos idênticos e a realização nestas situações de uma avaliação nefro-urológica apropriada.

Agradecimentos

À Dra. Maria Jesus Feijóo – Serviço de Genética Médica – Hospital Egas Moniz.

À Dra. Teresa Gaia – Serviço Medicina Física e Reabilitação – Hospital Garcia de Orta.

Ao Serviço de Imagiologia – Hospital Garcia de Orta.

BIBLIOGRAFIA

1. Elejalde R. Genetic and diagnostic considerations in three families with abnormalities of facial expression and congenital urinary obstruction: «The Ochoa syndrome». *Am J Med Genet* 1979; 3: 97-108.
2. Ochoa B, Gorlin RJ. Urofacial (Ochoa) Syndrome. *Am J Med Genet* 1987; 27: 661-667.
3. Teebi AS, Farag TI, El-Khalifa MI, Besisso MS, Al-Ansari AG. Urofacial Syndrome. *Am J Med Genet* 1989; 34: 608.
4. Teebi AS, Hassoon MM. Urofacial syndrome associated with hydrocephalus due to aqueductal stenosis. *Am J Med Genet* 1991; 40: 199-200.
5. Ochoa B. The Urofacial (Ochoa) syndrome revisited. *J Urol* 1992; 148: 580-584.
6. Homsy YL. Dysfunctional voiding syndromes and vesicoureteral reflux. *Pediatr Nephrol* 1994; 8: 116-121.
7. Blaivas JG. The neurophysiology of micturition: a clinical study of 550 patients. *J Urol* 1982; 127: 958-963.
8. Bauer SB, Dyro FM, Krarup C, Colodny AH, Mandell J, Retik AB. The unrecognized neuropathic bladder of infancy. *J Urol part 2* 1989; 142: 589-591.

Correspondência: José Paulo Monteiro
Serviço de Pediatria
Hospital Garcia de Orta
Pragal – 2800 ALMADA