

EXTROFIA DE BEXIGA E EPISPÁDIA EM RECÊM-NASCIDO DO SEXO FEMININO: UM RELATO DE CASO

BLADDER EXSTROPHY AND EPISPADIAS IN A NEWBORN FEMALE PATIENT: A CASE REPORT

Recebido em: 05/10/2023

Aceito em: 05/02/2024

DOI: 10.47296/salusvita.v42i02.509

FERNANDA ALVES RESLER¹
GIOVANNA PIZZORUSSO BAPTISTINI²
ISADORA BARBOSA FIORUCCI³
REGINE SOARES SANTANA⁴
MARCEL FARIAS DOS SANTOS⁵
LEANDRA ERNST KERCHE⁶

¹Acadêmica de Medicina da Universidade do Oeste Paulista – (UNOESTE) – Presidente Prudente, São Paulo, Brasil, 19050-920. E-mail: feresler@gmail.com. ORCID: 0009-0002-4150-8612.

²Acadêmica de Medicina da Universidade do Oeste Paulista – (UNOESTE) – Presidente Prudente, São Paulo, Brasil, 19050-920. E-mail: gibaptistisni@outlook.com. ORCID: 0009-0005-3814-6093.

³Acadêmica de Medicina da Universidade do Oeste Paulista – (UNOESTE) – Presidente Prudente, São Paulo, Brasil, 19050-920. E-mail: fioruccisadora@gmail.com. ORCID: 0000-0002-2436-1164.

⁴Enfermeira. Docente do curso de Medicina da Universidade do Oeste Paulista – (UNOESTE) – Presidente Prudente, São Paulo, Brasil, 19050-920. E-mail: Regiane.m.santana@gmail.com. ORCID: 0000-0002-6041-7997.

⁵Médico da Estratégia Saúde da Família Silvana Maria Furlanetto Tiezzi Pontes, Presidente Prudente, São Paulo, Brasil, 19041-380. E-mail: marcel-sb@hotmail.com. ORCID: 0009-0006-7700-7800.

⁶Docente do curso de Medicina da Universidade do Oeste Paulista – (UNOESTE) – Presidente Prudente, São Paulo, Brasil, 19050-920. E-mail: leakerche@unoeste.br. ORCID:0000-0003-0997-084X.

Autor correspondente:
LEANDRA ERNST KERCHE
E-mail: leakerche@unoeste.br
Estudo: Relato de caso

EXTROFIA DE BEXIGA E EPISPÁDIA EM RECÉM-NASCIDO DO SEXO FEMININO: UM RELATO DE CASO
BLADDER EXSTROPHY AND EPISPADIAS IN A NEWBORN FEMALE PATIENT: A CASE REPORT

RESUMO

Introdução: A extrofia vesical é uma anomalia congênita que compreende a exteriorização da bexiga e uretra, as quais se desenvolvem fora do abdome. O objetivo é ampliar o conhecimento tanto da comunidade médica quanto das famílias que buscam informações sobre esta condição. **Relato de Caso:** Ao nascer, observou-se na paciente alterações urogenitais, que incluíam bexiga exposta, rotação externa dos ossos pélvicos, diástase púbica ampla, deslocamento anterior do ânus, clitóris bifido, possibilitando o diagnóstico de extrofia clássica de bexiga, associada a epispádia. Devido ao atraso no diagnóstico, somente após 14 dias, foi realizado o primeiro estágio do método Modern Staged Repair (MSR) de correção cirúrgica. Durante o período de internação, a paciente evoluiu com complicações. Após 9 meses da alta hospitalar, retornou para realizar a correção do primeiro estágio com a osteotomia bilateral junto à plástica de colo vesical. Até o presente momento, a criança apresenta bom estado geral, esperando a próxima cirurgia. **Conclusão:** A paciente foi diagnosticada com extrofia de bexiga associada ao desenvolvimento de epispádia e, portanto, não possui a forma mais grave da doença. Porém, não deixa de ser uma forma rara e de manejo complexo.

Palavras-chave: Extrofia Vesical, Epispádia, Doenças Raras.

ABSTRACT

Introduction: *Bladder exstrophy is a congenital anomaly which includes the exteriorization of the bladder and urethra. This case report aims to expand the knowledge of both the medical community and families seeking information about this pathology. Case report:* *The medical team observed irregularities in the newborn patient: exposed bladder, external rotation of the pelvic bones, diastasis in the pubic area, anterior displacement of the anus, and a bifid clitoris. These irregularities allowed the diagnosis of classic bladder exstrophy associated with epispadias. Due to the delay in diagnosis, the first stage of the Modern Staged Repair (MSR) method of surgical correction only occurred on the 14th day postpartum. After the surgery, the patient evolved with postoperative complications. After 9 months, she underwent another surgery, as the doctors chose to do a bilateral osteotomy and a bladder neck plastic surgery. Up to the present moment, the patient is in good general condition and the family awaits the next surgery. Conclusion:* *The patient, diagnosed with bladder exstrophy associated with the development of epispadias, does not have the most severe form of the disease. However, it is still a rare form with complex managing.*

Keywords: *Bladder Exstrophy, Epispadias, Rare Diseases.*

INTRODUÇÃO

O complexo extrofia-epispádias (CEE) representa um conjunto de anomalias graves do rim e trato urinário, que envolve a parede abdominal, pelve, todo o trato urinário, a genitália e ocasionalmente a medula espinal e o trato gastrointestinal. O espectro de gravidade do CEE consiste em: (i) forma leve – epispádia isolada com incidência de 2,4:100000 nascimentos; (ii) forma intermediária – extrofia de bexiga com incidência em torno de 1 a 5:50000 nascimentos; (iii) forma grave e rara – extrofia cloacal, composta por onfalocele, extrofia vesical, ânus imperfurado e defeitos espinais. Em torno de um terço dos casos apresenta anomalias adicionais como rins ectópicos ou agenesia renal (Ebert et al., 2009; Reutter e Holmdahl, 2021).

As alterações físicas e funcionais são originadas a partir da fase embrionária, envolvendo deficiência dos músculos oblíquo e transversos abdominais e ausência total dos músculos retais, levando às disfunções musculares que resultam na distrofia. Tais alterações propiciam o fechamento incompleto da parede abdominal anterior na região vesical, levando à comunicação entre a mucosa da bexiga e o meio externo (Valerio et al., 2015; Reutter e Holmdahl, 2021).

O diagnóstico pré-natal (DPN) pode ser feito entre a 15ª e a 30ª semana gestacional por meio de ultrassonografia fetal morfológica. O diagnóstico é complexo já que o feto apresenta parâmetros biométricos regulares e ausência de anomalias no líquido amniótico. Porém, uma análise minuciosa pode revelar: bexiga continuamente vazia, genitália diminuída, ramos púbicos expandidos, massa abdominal em crescimento constante e cordão umbilical com baixa inserção (SBP, 2020; Walsh et al., 2020).

As malformações relacionadas ao CEE, no sexo masculino, incluem pênis mais encurtado e alargado do que o normal, com a epispádia se estendendo da bexiga evaginada, pela extensão do pênis, até sua glândula. Há hipoplasia do corpo esponjoso uretral que mantém o pênis curvado dorsalmente. Já no sexo feminino, além da epispádia uretral, o clitóris se encontra fendido (clitóris bífido), a abertura vaginal é estreita e deslocada anteriormente. Como consequência, o ânus é anteriorizado e o períneo se encontra encurtado (Pronm e Roesch, 2019).

Desta forma, o objetivo deste trabalho é relatar o caso raro de extrofia de bexiga e epispádia em recém-nascido do sexo feminino, com o intuito de ampliar o conhecimento tanto da comunidade médica quanto das famílias que buscam por informações. Este estudo foi avaliado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade do Oeste Paulista sob o CAAE 63792022.3.0000.5515.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente sexo feminino, 1 ano e três meses, branca, natural e residente de Presidente Prudente. Diagnosticada ao nascer com extrofia de bexiga associada à epispádia. Ao exame físico mediante o nascimento, apresentou bexiga exposta, epispádia, rotação externa dos ossos pélvicos, diástase púbica ampla, deslocamento anterior do ânus e clitóris bífido. Devido à ausência do DPN, a mãe não foi encaminhada para um hospital com suporte adequado, o que resultou em um período de espera. Após sete dias, foi encaminhada para o Hospital Infantil Darcy Vargas em São Paulo, reconhecido como referência em cirurgia pediátrica e urologia.

A técnica escolhida para o reparo cirúrgico da extrofia foi a Modern Staged Repair (MSR), que consiste em três estágios: (1) fechamento da bexiga e abdômen (24 até 72 horas de vida); (2) reparo da epispádia (feito no sexo masculino entre 2 e 3 anos de vida e no sexo feminino em conjunto com o primeiro estágio); (3) correção da incontinência urinária (entre 5 e 9 anos de vida).

Com 14 dias de vida, a paciente foi submetida ao primeiro estágio, porém desenvolveu inflamação e fibrose pós-cirúrgica, permanecendo no hospital durante 30 dias. Nesse período, evoluiu com deiscência de ferida operatória e colo vesical. Devido à fragilidade da paciente no pós-operatório, recebeu alta com recomendações de curativos diários domiciliares. Após nove meses, retornou ao Hospital Infantil Darcy Vargas, onde realizou a correção da primeira intervenção junto à osteotomia bilateral e plástica de colo vesical. Atualmente, apresenta bom estado geral (BEG), com bom desenvolvimento motor pós a osteotomia, com realização periódica de exames para avaliar a função renal. Está aguardando idade adequada (5 anos) para realização de procedimento que visa continência urinária (terceiro estágio).

DISCUSSÃO

Dentro do CEE, existem classificações distintas relacionadas à embriogênese da anomalia. A fase embrionária que esse episódio ocorrer indicará o tipo de CEE a ser desenvolvido. A extrofia de bexiga e a epispádia ocorrem usualmente após a divisão do reto e da bexiga, enquanto a extrofia de cloaca ocorre antes da divisão embrionária da mesma (Walsh et al., 2020).

A extrofia de bexiga é considerada a forma mais prevalente e os dados epidemiológicos indicam que a ocorrência dessa última de modo isolado é mais atípica e menos grave, acometendo 1:484.000 nascidos vivos do sexo feminino e 1:117.000 do sexo masculino. A paciente foi diagnosticada com extrofia de bexiga associada ao desenvolvimento de epispádia e, portanto, não possui a forma mais grave da doença. Porém, não deixa de ser uma forma rara e de manejo complexo (Nogueira et al., 2011; SBP, 2020).

Existem técnicas avançadas de ultrassonografia fetal morfológica que permitem o DPN, sendo o acesso limitado. Ou seja, na maioria das vezes, os pacientes que dependem da rede pública não possuem suporte e a anomalia acaba não sendo diagnosticada (Pronm e Roesch, 2019). Nesses casos, não há direcionamento para um hospital que possua assistência, como ocorreu no caso sendo descrito.

Mesmo com visitas frequentes e um pré-natal adequado, não foi possível diagnosticar a extrofia, o que resultou na necessidade de transferência e replanejamento no manejo cirúrgico típico. Por isso, houve alteração no cronograma do protocolo padrão, o qual exige intervenção cirúrgica em até 72 horas após o nascimento e as cirurgias ocorreram após 14 dias. As implicações desse atraso comumente incluem fibrose e inflamação vesical, que implicam em pouco crescimento da área da bexiga, um impedimento para desenvolver continência urinária em intervenção futura. Além disso, especialistas vinculam procedimentos feitos após as 72h com a necessidade de osteotomias (Pronm e Roesch, 2019).

Deste modo, ao analisar o caso, percebe-se que tanto as complicações pós-cirúrgicas quanto a necessidade de um reparo pélvico estão possivelmente relacionadas à demora do primeiro estágio da técnica de MSR. Além disto, o fechamento tardio diminui as chances de sucesso no terceiro estágio e no possível desenvolvimento de continência urinária da paciente. Essas intercorrências poderiam ter sido evitadas caso houvesse o DPN e preparo específico com suporte adequado para o nascimento.

REFERÊNCIAS

Ebert, A. K.; Reutter, H.; Ludwig, M.; Rösch, W. H. The exstrophy-epispadias complex. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 4, p. 23-39, 2009.

Nogueira, F. C. S.; Ramos, B. L. F.; Machado, L. P.; Almeida, M. F.; Tibúrcio, M. A.; Parrela, L. F. S.; et al. Treatment of bladder exstrophy: posterior osteotomy of iliac bones and closing of the pelvis with a nylon braces. *Revista Brasileira de Ortopedia*, v. 46, p. 27-31, 2011.

Promm, M.; Roesch, W. H. Recent trends in the management of bladder exstrophy: The Gordian knot has not yet been cut. *Frontiers in Pediatrics*, v. 7, p. 110-116, 2019.

Reutter, H.; Holmdahl, G. Genetic counseling for bladder exstrophy-epispadias complex. *European Journal of Pediatric Surgery*, v. 31, p. 468-471, 2021.

Sociedade Brasileira De Pediatria (SBP). *Uropediatria: Guia para pediatras*. Rio de Janeiro, 2020. Disponível em: http://portaldaurologia.org.br/medicos/pdf/livros/Manual_Uropediatria.pdf

Valerio, E.; Vanzo, V.; Zaramela, P.; Salvadori, S.; Castagnetti, M.; Baraldi, E. Exstrophy-epispadias complex in a newborn: Case report and review of the literature. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 5, p. 183-187, 2015.

Walsh, C.; Wein, A. J.; Kavoussi, L. R.; Partin, A. W.; Peters, C. A. *Urology*. 12a ed. Amsterdam: Elsevier, 2020.