

Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Berdón: Relato De Caso

Autores: DALILA CARLA MAIA E SILVA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS/UFPE), MARA ALVES DA CRUZ GOUVEIA (HOSPITAL DAS CLÍNICAS/UFPE), LORENA ARRUDA DE MELO (HOSPITAL DAS CLÍNICAS/UFPE), LARISSA MESQUITA GONÇALVES LUZ (HOSPITAL DAS CLÍNICAS/UFPE), RENATA LISBOA ZOCATELLI (HOSPITAL DAS CLÍNICAS/UFPE)

Resumo: INTRODUÇÃO A síndrome de megabexiga, microcólon, hipoperistaltismo intestinal (MMHS) é uma malformação congênita rara, que leva a hipocontratilidade nos trato urinário e gastrointestinal, descrita por Berdón em 1976. Durante o pré-natal, o achado mais frequente é a distensão vesical. Após o nascimento, são identificados sintomas de pseudo-obstrução intestinal. RELATO DE CASO Paciente com diagnóstico intrauterino suspeito durante USG morfológica com 23sem, nasceu de parto cesáreo, termo. Encaminhado à UCI com sonda vesical de demora. Eliminou mecônio no primeiro dia de vida e manteve padrão evacuatório normal. Iniciado dieta, com baixa aceitação, distensão abdominal e regurgitações. Necessitou de nutrição parenteral por 26dias, alcançando transição para seio materno com 33 dias de vida. Realizou painel genético demonstrando variante provavelmente patogênica em heterozigose no gene ACTG2, confirmando diagnóstico de miopatia visceral. Atualmente com 9 meses, apresentou um internamento por pielonefrite. Sem quadros de obstrução ou semi-obstrução intestinal. Em uso de ciclos mensais de antimicrobiano para controle de sobrecrecimento bacteriano com melhora da distensão abdominal. DISCUSSÃO A MMIHS é uma doença autossômica recessiva com risco aumentado em pais consanguíneos e prevalência no sexo feminino (4:1). Estudos propuseram que a destruição do músculo liso e anormalidades neuronais são o evento que leva à fibrose da parede intestinal e vesical. A fibrose da bexiga resulta em contrações disfuncionais de sua parede, resultando em distensão, que interfere com a rotação no desenvolvimento do intestino. E considera-se a hipótese de expressividade variável do quadro clínico, onde indivíduos afetados não apresentariam a tríade clássica, mas um dos achados isoladamente ou uma associação deles. CONCLUSÃO A MMIH é uma doença autossômica recessiva, portanto, o aconselhamento genético é sugerido. A disfunção intestinal leva ao comprometimento nutricional e à falência intestinal, resultando em dependência de NPT. Relatamos caso onde a evolução segue favorável, corroborando hipótese de expressividade variável do quadro clínico.