Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Ochoa, Um Diagnóstico Ambulatorial

Autores: CAROLINA SALOMÃO AGUILELLA (HOSPITAL DAS CLINICAS - UNIDADE MATERNO INFANTIL), MAURÍCIO BRAZ ZANOLLI (HOSPITAL DAS CLINICAS - UNIDADE MATERNO INFANTIL), TAYRA HOSTALACIO GOMES BRITO (HOSPITAL DAS CLINICAS - UNIDADE MATERNO INFANTIL), ANA BEATRIZ VALIM ALVES (HOSPITAL DAS CLINICAS - UNIDADE MATERNO INFANTIL), MARIANA CANEVARI DE MAIO (HOSPITAL DAS CLINICAS - UNIDADE MATERNO INFANTIL), REBECA MARIA SIQUEIRA DA SILVA (HOSPITAL DAS CLINICAS - UNIDADE MATERNO INFANTIL)

Resumo: A Síndrome de Ochoa ou Síndrome Urofacial (SUF), é uma condição rara, caracterizada por uropatia obstrutiva funcional, anormalidades faciais incomuns, afeta ambos sexos, com padrao de heraça autossomica recessivae ocorre com maior frequencia em pais consanguineos. Paciente do sexo feminino, 13 meses de idade, com antecedentes familiares de consanguinidade, apresentava histórico de infecções do trato urinário recorrentes desde o nascimento, com duas internações por sepse. Para investigação, foi realizada ultrassonografia de rins e vias urinárias, tendo como achados hidronefrose e bexiga trabeculada e o estudo urodinâmico mostrou bexiga com baixa complacência e refluxo vesico-ureteral de grau IV. Associado ao quadro, a paciente apresentava anormalidade da expressão facial (face invertida). Sendo assim, foi realizado diagnóstico de forma ambulatorial da SUF e iniciado tratamento e acompanhamento de modo a melhorar a qualidade de vida da paciente, beneficiando-se do diagnóstico precoce. A SUF é de origem autossômica recessiva, acomete igualmente os sexos e é de maior prevalência em filhos de pais consanguíneos. É caracterizada por uma associação de distúrbios do trato urinário e expressão facial anômala, dado que ao sorrir, o paciente apresenta fácies de choro, além de incapacidade de fechar as pálpebras ao dormir. Para o diagnóstico é necessária a presença de pelo menos um dos seguintes critérios, sendo eles: (1) manifestações clínicas típicas: expressão facial invertida e disfunções urológicas ou (2) identificação de mutação homozigótica dos genes HPSE2 ou LRIG2. O tratamento tem como objetivo evitar a progressão das lesões renais já existentes, reduzir complicações futuras e preservar a função renal. No arsenal terapêutico, incluem-se anticolinérgicos, profilaxia antibiótica, cateterismo intermitente limpo, injeção de toxina botulínica, vesicostomia, reconstrução do trato urinário superior para ampliação vesical e/ou cirurgia antirrefluxo e suporte de equipe multiprofissional. É de suma importância a suspeição na prática médica por parte de pediatras, nefrologistas, urologistas e generalistas para que o diagnóstico seja feito de forma precoce. Dessa forma, é possível que os pacientes tenham um melhor prognóstico, reduzindo complicações futuras advindas da síndrome como doença renal terminal, sepse de foco urinário, alterações oftalmológicas graves e óbito.