

RUPTURA VESICAL EM CRIANÇA COM FENÓTIPO DE EHLERS-DANLOS

MIGUEL FÉLIX, M^a F. LOPES, ROSA MAIA, LUISA DIOGO

Serviços de Cirurgia, Pediatria e Hematologia. Hospital Pediátrico de Coimbra. Coimbra

RESUMO

Os autores apresentam um caso de ruptura vesical "espontânea" em criança com estigmas de Ehlers-Danlos tipo IV, cuja clínica dominante foi a dor abdominal, retenção urinária e prolapso rectal recidivante. A revisão da literatura não revelou nenhum caso semelhante, pelo que os autores alertam para esta possibilidade.

SUMMARY

Bladder rupture in a child with Ehlers-Danlos Syndrome Phenotype

We report a case of "spontaneous" bladder rupture in a child with type IV Ehlers-Danlos Syndrome phenotype. The clinical presentation was unusual with abdominal pain, urinary retention and recurrent rectal prolapse. We could not find other similar cases in the literature. We to the possibility of "spontaneous" rupture occurring in this type of patients.

INTRODUÇÃO

Mais de oitenta por cento dos casos de ruptura vesical na criança são provocados por traumatismo abdominal fechado. Outros mecanismos etiopatogénicos estão raramente em causa, incluindo-se entre estes a ruptura "espontânea" da bexiga¹.

Nas doenças do tecido conjuntivo, nomeadamente no Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV, são bem conhecidas as complicações resultantes da ruptura espontânea de estruturas várias, tais como vasos, intestino e útero². Não encontramos na literatura pesquisada nenhuma referência a ruptura vesical associada a este síndrome.

A raridade desta associação e uma clínica de apresentação invulgar tornam este caso interessante.

CASO CLÍNICO

Criança de 4 anos e 3 meses de idade, sexo feminino, deu entrada no Hospital da área da sua residência por dores abdominais, anorexia e retenção urinária, com

evolução de 48 horas. Sem febre e sem história de traumatismo. Tratando-se de uma criança habitualmente obstipada, o quadro foi interpretado como um possível agravamento da obstipação, tendo sido feito clister de limpeza, com melhoria transitória. Cerca de 24 h depois foi repetido o clister de limpeza, resultando rectorragia volumosa e prolapso rectal de redução impossível, por mucosa extremamente friável e sangrante. Foi então transferida para o Hospital Pediátrico de Coimbra (HPC).

Nos antecedentes há a referir que nasceu de parto prematuro às 32 semanas, com peso de 2100g. Trata-se da primeira filha de um casal jovem e não consanguíneo, produto de uma gravidez com ameaça de abortamento ao 52 mês. Notado desde o período neonatal um fenótipo estranho, com orelhas de implantação baixa, glaucoma bilateral, microrretrognatismo, cabelos finos, pele laxa "rasgando" com facilidade, hérnia umbilical de grandes dimensões e mãos curtas. O estudo inicial permitiu excluir mucopolissacaridose e mucopolipidose. A sua

evolução, marcada por um atraso de crescimento e de desenvolvimento psicomotor, tendência hemorrágica com frequentes múltiplas equimoses de grandes dimensões provocadas por traumatismos mínimos (sendo o estudo da coagulação plasmática e os testes da função plaquetar, normais), hiperlaxidão cutânea com cicatrização em mortalha de cigarro e hipermotilidade articular, fez evocar o síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV- forma equimótica (Figura 1).



Fig. 1 - Fotografia da criança aos 4 anos de idade, mostra fenótipo sugestivo de S. de Ehlers-Danlos

À entrada no HPC era evidente dor abdominal à palpação em todos os quadrantes, com defesa. Apresentava recto exteriorizado e edemaciado, com mucosa sangrante mostrando fissuras profundas. Foi conseguida redução manual. Uma anemia aguda por perdas (Hb - 7 g/dl), com rebate hemodinâmico, levou a transfusão de sangue. Teve uma micção sem hematuria macroscópica. A radiografia do abdómen sem preparação, de pé, mostrou ansas dilatadas nos quadrantes superiores, sem ar livre na cavidade peritoneal. Nas 24 horas seguintes manteve rectorragia ocasional, dor abdominal com defesa generalizada e distensão.

Uma ecografia abdominal mostrou “derrame peritoneal livre, sem colecções líquidas localizadas”. Iniciou terapêutica com gentamicina, ampicilina e metronidazol. Nos dois dias seguintes manteve prolapso rectal recidivante, com as mesmas características, e teve várias

micções normais. Ecografias abdominais repetidas mostraram colecção líquida no espaço prévesical, com conteúdo heterogêneo e aparentemente septada. Na última destas ecografias era evidente que a colecção se encontrava sob tensão (figura 2). Foi feito um cintigrama

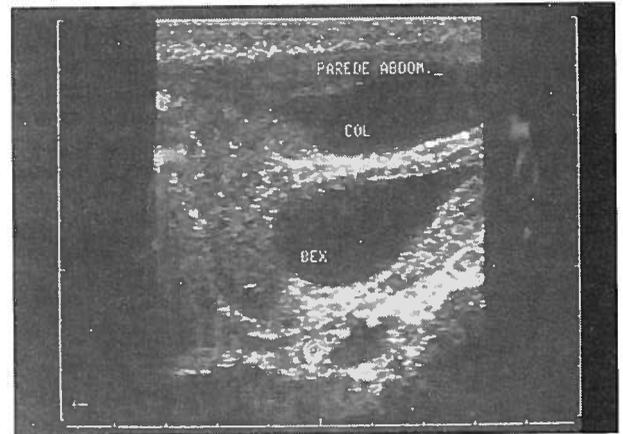


Fig. 2 - Ecografia abdomino-pélvica mostra colecção líquida no espaço pré-vesical

com tecnésio^{99m} que mostrou acumulação do radio-isótopo na região da bacia, independente da bexiga, sem imagem sugestiva de divertículo de Meckel (figura 3).

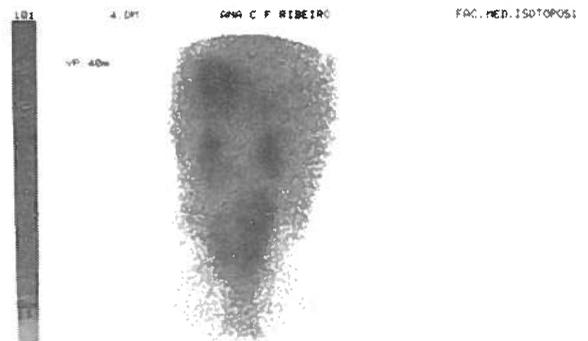


Fig. 3 - Cintigrama com Tc99m mostra acumulação do rádio-isótopo na região da bacia, independente da bexiga

Ao 5º dia de internamento foi notado edema e eritema da região hipogástrica. Foi submetida a cirurgia, tendo sido encontrada ruptura vesical com extravasamento de urina para o espaço de Retzius e reliquat do úraco. Foi feita drenagem de volumosa colecção líquida, excisão do referido reliquat, rafia da solução de continuidade da parede vesical, com rebatimento da cúpula para cobrir a zona de sutura extremamente friável.

O pós-operatório decorreu sem complicações, encontrando-se a criança bem um ano após o episódio descrito,

sem que se tenha referido o prolapso rectal ou repetido queixas de dor abdominal.

DISCUSSÃO

O Síndrome de Ehlers-Danlos é um grupo heterogéneo de do-enças do tecido conjuntivo, cujas principais manifestações são fragilidade e hiperextensibilidade cutâneas, hipermotilidade articular, alterações das serosas pleural e peritoneal, e alterações cardiovasculares^{2,3}.

Recentemente, estudos genéticos e bioquímicos permitiram identificar mais de dez tipos de síndromes de Ehlers-Danlos, tendo sido identificadas as bases moleculares de vários deles².

O Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV é uma forma rara (prevalência de 1/100 (>00 a 1/1 000 000)). A doença é o resultado de alterações na estrutura, síntese ou secreção de procologénio tipo III, condicionadas por mutações (de novo ou herdadas de forma autossómica dominante) no gene COL3A1².

Clinicamente, os pacientes com Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV são com frequência prematuros e com baixo peso para a idade gestacional, por fragilidade uterina materna. Apresentam um fenótipo facial característico, caracterizado por olhos grandes, olhar fixo, nariz afilado e pele muito fina de aspecto repuxado^{2,3}. É também característica uma grande fragilidade cutânea e dos pequenos vasos, levando a equimoses aparatosas mesmo com trauma mínimo. É possível distinguir duas formas clínicas consoante haja predomínio da retracção cutânea (forma acrogérica), em que é chamativo o aspecto envelhecido das mãos, e a forma equimótica. Na primeira, de pior prognóstico, pela maior frequência de ruptura arterial, tem sido comprovada uma retenção intracelular de colagénio tipo III nos fibroblastos³. Na segunda, que fenotipicamente se aproxima mais do Síndrome de Ehlers-Danlos tipo I, pela hiperlaxidão cutânea, está em causa uma diminuição da síntese do colagénio tipo III³.

O diagnóstico do Síndrome de Ehlers-Danlos baseia-se na clínica, e em meios complementares como a microscopia electrónica do tecido conjuntivo, electroforese do colagénio e estudo da secreção de colagénio tipo III em culturas de fibroblastos^{2,3}. Como estes estudos complementares não se realizam no nosso país, estão em curso contactos com instituições estrangeiras, para confirmação laboratorial do diagnóstico do caso que aqui apresentamos.

As complicações major do Síndrome de Ehlers-Danlos são rupturas arteriais espontâneas (principal causa de morte), perfurações intestinais espontâneas, sobretudo

do cólon, e ruptura do útero na grávida. Menos frequentemente referidas são outras manifestações como o prolapso rectal⁴, e divertículos da bexiga que podem atingir grandes dimensões^{5,6}, manifestando-se por massa hipogástrica, infecção urinária, disúria e/ou hematúria.

No nosso caso, o diagnóstico de Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV, forma equimótica, apesar de carecer de confirmação laboratorial, parece bem provável, dada a clínica muito sugestiva desta forma da doença. Excluída a suspeita de perfuração intestinal provocada pelo cli ster de limpeza ou pela tentativa de redução do pro lapso rectal, a recidiva deste último não foi associada à possibilidade de ruptura vesical, por não haver qualquer história de traumatismo. Explica-se assim a evolução de alguns dias, que acabou por levar ao aparecimento de sinais inflamatórios visíveis no hipogastro, condicionando a cirurgia.

A grande fragilidade do tecido conjuntivo desta criança, evidente desde sempre a nível da pele, explica a ruptura espontânea (ou secundária a trauma minor não valorizado...) da bexiga. Por sua vez, não parece difícil de admitir que a extravasão de urina para o espaço de Retzius possa ter provocado toda a clínica posterior de dor e defesa abdominal e, por um mecanismo de irritação continuada, tenha levado ao aparecimento (ou pelo menos manutenção) de um prolapso rectal recidivante.

Não é de mais reforçar a grande fragilidade e friabilidade das estruturas manipuladas durante o acto operativo, que levou a uma técnica de recurso para a rafia da bexiga. Estes achados são mais um dado importante a favor do diagnóstico de base desta criança. Também relevante nos parece o facto de a intervenção ter resolvido não só as queixas abdominais existentes mas também o prolapso rectal, confirmando assim o papel etiológico da ruptura em relação ao prolapso.

Não encontramos na literatura pesquisada referência a casos de ruptura vesical espontânea, ou com trauma mínimo da bexiga, em doentes com Síndrome de Ehlers-Danlos, sendo necessário um alto índice de suspeição para o diagnóstico precoce e terapêutica adequada.

BIBLIOGRAFIA

1. EICHELBERGER MR, RANDOLPH JG: Abdominal trauma, In Welch KJ, Randolph JG, Ravitch MM, O'Neill Jr JA, Rowe MI (eds): *Pediatric Surgery*. 4ª Edition. Year Book Medical Publishers Inc, Chicago 1986, pp 154-174.
2. BYERS PH: Disorders of collagen biosynthesis and structure, In Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D (eds): *The metabolic and molecular basis of inherited disease*, Mc Graw Hill mc, New York 1995, pp 4029-4077.
3. POPE FM, NARCISI P, NICHOLLS AC, LIBERMAN M,

OOR THUYS JWE: Clinical presentations of Ehlers Danlos syndrome type IV. Arch Disease Child 1988; 63:1016-1025.
4. BRANCO O, TABORDA A, SALGADO M, FONSECA N: Prolapso rectal na criança. Saúde infantil 1992; 14:287-295.
5. LEVARD BO, AIGRAIN Y, FERKADJI L, ELGHONEIMI A.

PICHON J, BOUREAU M: Urinary bladder diverticula and tile Ehlers-Danlos Syndrome in chudreni Pediatr Surg 1989; 24:1184-1186.
6. BADE JJ, YPMA AFGVM, VAN ELK P, MENSINK HJA. A pelvic mass: bladder diverticulum with haemorrhage in Ehlers-Danlos patient. Scand J Urol Neplrol 1994; 28:319-321.