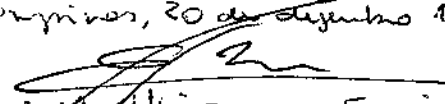


AGUINALDO CÉSAR NARDI

Este exemplar corresponde à
versão final da Tese de mestrado,
apresentada à Faculdade de
Ciências Médicas da Unicamp
pelo médico Aginaldo César
Nardi.

Campinas, 20 de dezembro 1991


Prof. Dr. Ubirajara Ferreira
- orientador -

**ALTERAÇÕES DO TRATO GENITURINÁRIO NA SÍNDROME
DA ECTRODACTILIA COM DISPLASIA ECTODÉRMICA E
FISSURA LÁBIO-PALATINA (EEC).**

Dissertação apresentada à Faculdade de Ciências
Médicas da Universidade Estadual de Campinas
para obtenção do Título de Mestre em Cirurgia.

CAMPINAS - 1991

UNIDADE	BC
N.º CHAMADA	N166a
V.	
TOMBO	15433
PROC.	215/92
C	☐
PREÇO ORÇ	20.000,00
DATA	22-1-92
N.º CFI	

CB-00019644-2

Nardi, Aguinaldo César, 1956-
 N166a Alterações do trato geniturinário na síndrome
 da ectrodactilia com displasia ectodérmica e fissura lábio
 -palatina (EEC) / Aguinaldo César Nardi.--
 Campinas:(s.n.),1991.

Dissertação (Mestrado) - Universidade Estadual
 de Campinas, 1991.

Orientador: Ubirajara Ferreira.

1. Doenças do sistema urogenital. 2. Doenças
 congênitas. I. Ferreira, Ubirajara. II. Título.

19. CDD- 616.6
 616.042

Índices para catálogo sistemático

1. Doenças do sistema urogenital	616.6
2. Doenças congênitas	616.042

AGUINALDO CÉSAR NARDI

**ALTERAÇÕES DO TRATO GENITURINÁRIO NA SÍNDROME
DA ECTRODACTILIA COM DISPLASIA ECTODÉRMICA E
FISSURA LÁBIO-PALATINA (EEC)**

Dissertação apresentada à Faculdade de Ciências
Médicas da Universidade Estadual de Campinas
para obtenção do título de Mestre em Cirurgia

Orientador: Prof. Dr. Ubirajara Ferreira

CAMPINAS - 1991

**À minha esposa Beatriz e às
minhas filhas Lívia e Renata.**

AGRADECIMENTOS

- . Ao Prof. Dr. Ubirajara Ferreira pela orientação e amizade.
- . Ao Prof. Dr. Nelson Rodrigues Netto Jr. pela acolhida na Disciplina de Urologia da UNICAMP.
- . Ao Prof. Dr. José Alberto de Souza Freitas pelo incentivo.
- . Aos meus colegas do Serviço de Genética Clínica do Hospital de Reabilitação de Bauru, em especial ao Prof. Dr. Antônio Richieri da Costa pelo apoio constante e amizade.
- . Aos pacientes portadores da Síndrome EEC, motivo deste trabalho, que muito colaboraram para a realização dos exames complementares.

SUMÁRIO

	Página
-Resumo	6
-Abstract	8
1-INTRODUÇÃO	10
2-OBJETIVOS	17
3-PACIENTES E MÉTODOS	19
3.1 - Pacientes:	
3.1.1 - Seleção de pacientes	20
3.1.2 - Características da população estudada	21
3.2 - Métodos	21
4 - RESULTADOS	26
5 - DISCUSSÃO	35
6 - CONCLUSÕES	40
7 - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	42
8 - APÊNDICE	55

20

1

1

RESUMO

RESUMO

O objetivo deste trabalho foi o de estudar as alterações do trato geniturinário na Síndrome da Ectrodactilia com Displasia Ectodérmica e Fissura Lábio-Palatina (EEC), através de avaliações clínicas, laboratoriais e por imagem (ultra-sonografia, urografia excretora e uretrocistografia miccional) em 25 pacientes portadores desta síndrome.

Foram detectadas anomalias do trato geniturinário em 13 (52%) pacientes, dos quais 8 (32%) necessitaram de correção cirúrgica e 5 (20%) de acompanhamento clínico periódico.

Conclui-se que os pacientes portadores da Síndrome EEC devem ser submetidos à avaliação radiológica e ultra-sonográfica do trato geniturinário, visando à detecção das anomalias destes órgãos.

ABSTRACT

ABSTRACT

The purpose of the present study was to detect the impairment of the genitourinary tract in EEC syndrome, through clinical, laboratory and image analysis (ultrasonography, excretory urogram and voiding cystourethrogram).

Twenty-five patients who presented the EEC syndrome were studied and urinary tract anomalies were detected in 13 (52%) cases. Surgical treatment was performed in 8 (32%) patients, while the remaining 5 (20%) patients needed a periodic clinical follow-up.

These data allow to conclude that the patients with the EEC syndrome should be submitted to radiological and ultrasonographic evaluation of the urinary tract.

INTRODUÇÃO

1 - INTRODUÇÃO

A associação de anomalias do trato urinário com alterações de outros órgãos e sistemas está bem estabelecida na literatura^{5,8,22,38,64}.

A presença de defeitos faciais, ainda que funcionalmente sem importância, podem sugerir prováveis alterações no trato urinário, como, por exemplo, a associação entre hipertelorismo e hipospadia, aniridia e Tumor de Wilms e defeitos do pavilhão auditivo e anomalias ureterais^{11,17,21,32}.

A formação do trato urinário é um fenômeno complexo que requer a interação de várias estruturas embriológicas e um grande número de desenvolvimentos seqüenciais.

O longo período da embriogênese do trato urinário, que se estende da 3^a à 36^a semana, leva a uma maior vulnerabilidade das estruturas em formação e favorece a associação com anomalias de outros órgãos^{52,61}.

A frequência de malformações urinárias na população situa-se entre 4-10% e corresponde a aproximadamente um terço de todas as malformações congênitas. Além disso, 70% das anomalias do trato urinário coexistem com alterações de outros órgãos^{38,48,55,61}.

O desenvolvimento embriológico dos membros superiores e inferiores inicia-se por volta do 23^o dia e completa-se por volta do 3^o mês de vida embrionária. A formação do lábio e do palato começa em torno da 5^a semana. Nesta mesma ocasião estão se desenvolvendo os metanefros e o broto ureteral^{19,34,37}.

O broto ureteral localiza-se na extremidade inferior do ducto de Wolff, e é responsável pela formação do sistema de transporte urinário (ureter, pélvis, cálices e ductos coletores), cujo orifício se localizará na região do trígono

vesical^{26,34}. Além disso, o broto ureteral induz os metanefros, originando os rins. A formação de urina ocorre aproximadamente na 10^a semana.

Inúmeras anomalias podem ocorrer neste período embrionário, dependendo de alterações na forma do broto ureteral (e.g. megaureter) ou na localização de seu orifício (e.g. refluxo vesicoureteral). Ainda pode ocorrer falha no seu alongamento, deficiência de capacidade indutória ou divisão prematura, resultando em ectopia renal, ureter em fundo cego, rins hipoplásicos e duplicidade ou triplicidade ureteral^{26,27}.

As malformações do trato urinário podem ocorrer isoladamente ou fazendo parte de algumas centenas de síndromes, cuja etiologia pode ser cromossômica, gênica ou ambiental⁶⁹.

Em 1970, Rüdiger e cols.⁵⁶ descreveram uma paciente que apresentava associação de anomalias de membros (ectrodactilia), displasia ectodérmica e fissura lábio-palatina. Estes autores concluíram que este conjunto de anomalias constituía uma síndrome, a qual designaram como EEC, devido às letras iniciais dos três sinais clínicos na língua inglesa: Ectrodactyly, Ectodermal dysplasia, Cleft lip -palate (Fig.1-I).

Apesar do nome EEC ter sido definido por Rüdiger em 1970, existem na literatura relatos anteriores de pacientes que apresentavam esta mesma associação de anomalias^{6,54,65}.

A associação entre ectrodactilia e fissura lábio-palatina foi observada pela primeira vez em 1804 por Eckholdt e Martens e discutida com detalhes por Curveillier em 1842². Os trabalhos de Cockayne (1936) e Walker e Clodius (1963) demonstraram a ocorrência de atresia do orifício lacrimal associada aos sinais já mencionados. Outras alterações foram descritas tais como problemas auditivos (Bixler,1971), retardamento mental leve (Brill,1972) e dermatite atópica (Schinitzler,1978). Alguns trabalhos citam a cegueira parcial (Fried,1972) e

ulcerações da córnea (Kaiser-Küpfel, 1973) como complicações decorrentes da Síndrome EEC.

Etiologicamente, trata-se de uma síndrome autossômica dominante com penetrância incompleta e expressividade variável^{4,40,46}. Rüdiger (1970), Bixler (1971), Fried (1972) e Romagnoli e Zunin (1974) verificaram os cariótipos de seus pacientes e constataram-nos normais; todavia, Jamehdor (1978) relatou monossomia do cromossomo 21 em 10% das sessenta células analisadas de um paciente portador da Síndrome EEC.

As anomalias de membros na Síndrome EEC envolvem os dedos e/ou artelhos, sendo que a alteração mais freqüente é a ectrodactilia, onde ocorre ausência parcial ou total dos mesmos. A forma típica observada é denominada malformação em "garra de lagosta" (Figs. 1a e 1b).

Outras alterações de membros menos freqüentes são a fusão cutânea ou óssea de dedos e/ou artelhos (sindactilia-Fig. 1c), limitação da extensão das articulações interfalangianas proximais (camptodactilia-Fig. 1d), desvio lateral de dedos (clinodactilia-Fig. 1e) e presença de dedos e/ou artelhos supranumerários (polidactilia-Fig. 1f)^{1,33,71}.

A displasia ectodérmica (tipo 1-2-3-4 da Classificação de Freire-Maia) afeta pêlos (hipotricose, cabelos secos e quebradiços, cílios e sobrancelhas escassos ou ausentes), dentes (anodontia, hipodontia, microdontia, hipoplasia do esmalte, cáries e forma cônica), unhas (finas e quebradiças, estriadas e terminando irregularmente), pele (seca e descamativa, com hiperqueratose principalmente palmoplantar) e glândulas sudoríparas^{12,13,57}.

O envolvimento oro-facial na Síndrome EEC ocorre predominantemente como fissura de lábio e palato, presente em 65% dos pacientes descritos na literatura, enquanto que o envolvimento palatal isolado é menos freqüente, e apenas 7% apresentam este tipo de anomalia (Fig. 1g)^{41,43,50}.

As anomalias lacrimais são principalmente representadas por estenose dos ductos lacrimais e hipoplasia das carúnculas, o que determina fotofobia e infecções recorrentes da conjuntiva e do saco lacrimal (Fig.1h)^{25,35,67}.



FIG. 1 A



FIG. 1 B

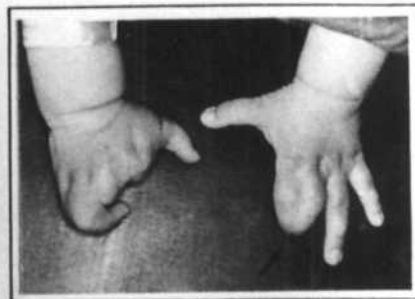


FIG. 1 C

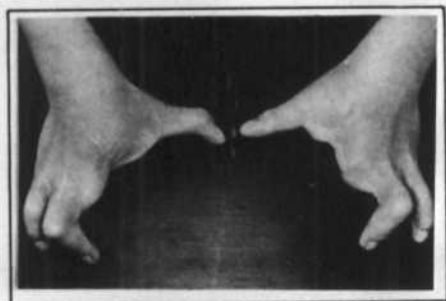


FIG. 1 D



FIG. 1 E



FIG. 1 F



FIG. 1 G



FIG. 1 H



FIG. 1 I

Figura 1: Anomalias observadas na Síndrome EEC.

Outros achados ocasionais incluem retardo mental e anomalias auditivas^{3,45,60}.

A presença de anomalias do trato geniturinário na Síndrome EEC tem gerado controvérsias na literatura. O primeiro relato de envolvimento urinário, em um paciente que apresentava sinais clínicos da Síndrome EEC, foi feito em 1961 por Rosselli e Gulienetti⁵⁴. Até o ano de 1985, vários autores descreveram alterações urológicas, porém apenas como achados ocasionais (Tabela 1).

Tabela 1: Publicações relatando envolvimento geniturinário na Síndrome EEC

Ano	Autor	Achados
1961	Rosselli e Gulienetti	Agenesia Renal D
1963	Walker e Clodius	Hidronefrose Bilateral
1970	Maisels	Agenesia renal D + Pielectasia à E
1972	Gehler e Grosse	Agenesia renal E
1972	Brill	Hidronefrose Bilateral + Contratura do colo vesical
1973	Swallow	Hidronefrose
1973	Kaiser e Küpfer	Agenesia renal unilateral
1973	Preus e Fraser	Duplicidade pieloureteral E
1976	Johnson	Hidronefrose Bilateral
1978	Jamehdor	Hidronefrose E + hipoplasia renal D
1978	Schnitzler	Estenose Ureteral
1978	Temtamy e Mokusick	Agenesia renal D + rins policísticos à E
1978	Aidenhoff	Duplicidade pieloureteral
1980	Miner	Insuficiência Renal Crônica em homem de 44 anos
1980	Wiedeman e Dibben	Agenesia renal E + Hidronefrose D
1982	Ivarsson	Síndrome de Prune-Belly
1982	Duillo	Hidronefrose D
1984	da Silva	Hipospádia
1985	London	Ureterocele com ureterohidronefrose E
1988	Ralnick e Hoo	Megaureter, Hidronefrose, Displasia Renal, Divertículo vesical
1990	Rodini e Richieri-Costa	Duplicidade pieloureteral, hipospádia e hidronefrose

London³¹, em 1985, sugeriu que o envolvimento do trato urinário na Síndrome EEC é mais freqüente do que havia sido relatado na literatura e que ele pode, de fato, ser parte integrante da síndrome.

Alguns meses após essa publicação, Hecht²⁰ (1985), propôs que ao nome da síndrome fossem acrescentadas as iniciais UT, determinando assim o envolvimento do trato urinário.

Küster²⁹, em 1986 relatou a frequência de 8,3% de anomalias geniturinárias associadas à Síndrome EEC, afirmando, porém, que este dado pode estar subestimado devido à ausência de investigações sistemáticas do trato urinário nos pacientes portadores da síndrome.

Em 1988, Rölnick e Hoo⁵¹, fizeram um estudo retrospectivo em 13 pacientes com a Síndrome EEC, e encontraram alterações geniturinárias em 8 pacientes. Apesar dos 5 pacientes restantes não terem sido avaliados, os autores concluem que o envolvimento geniturinário nesta síndrome é muito alto.

Estes dados da bibliografia referentes à prevalência de anomalias geniturinárias na Síndrome EEC, incompletos e inconclusivos, nos estimulou realizar um estudo com metodologia adequada para estimar o verdadeiro envolvimento do trato urinário na Síndrome EEC.

OBJETIVOS

2 - OBJETIVOS

Os objetivos no presente trabalho são:

- 1 - Detectar a prevalência de anomalias do trato geniturinário na Síndrome EEC, avaliando sua importância clínica.
- 2 - Identificar as anomalias mais freqüentes do trato geniturinário nesta síndrome.

PACIENTES E MÉTODOS

3 - PACIENTES E MÉTODOS

3.1 - Pacientes:

3.1.1- Seleção de Pacientes

Entre fevereiro de 1990 e junho de 1991, foram examinados pessoalmente 25 pacientes do Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões Lábio-Palatais de Bauru, que apresentavam o diagnóstico de Síndrome EEC.

Estabeleceu-se como critério para inclusão no grupo de estudo os pacientes com diagnóstico de Síndrome EEC firmado pelos profissionais do Serviço de Genética Clínica do HPRLLP e que apresentavam pelo menos 2 dos 3 sinais cardinais da Síndrome EEC^{50,51}, ou seja Ectrodactilia, Displasia Ectodérmica e Fissura Lábio-Palatina (tabela 2).

Tabela 2: Sinais clínicos em 25 pacientes estudados

Sinal clínico	nº pacientes	%
Displasia Ectodérmica	25	100%
Ectrodactilia	24	96%
Fissura Lábio-Palatina	21	84%

3.1.2 - Características da população estudada

Dos 25 pacientes estudados, 13 pertenciam ao sexo masculino e 12 ao feminino, 19 brancos e 6 pardos. A idade variou de 2 meses a 56 anos (tabela 3). Havia 3 famílias, compostas respectivamente de 6, 3 e 2 pacientes. Os 14 restantes eram casos isolados.

Tabela 3: Distribuição dos pacientes segundo faixa etária e sexo.

IDADE	0-10	11-20	21-30	31-40	41-50	51-60
SEXO						
MASCULINO	8	2	2	0	0	1
FEMININO	7	3	2	0	0	0
TOTAL	15	5	4	0	0	1

3.2 - Métodos

Os pacientes foram submetidos a anamnese e exame físico e os dados anotados em fichas padronizadas (Fig.2).

FICHA UROLOGIA		PRONTUÁRIO											
NOME _____	Idade _____	sexo _____	RG <table border="1" style="display: inline-table; width: 100px; height: 15px; vertical-align: middle;"></table>										
01 - DOENÇA OU SÍNDROME BÁSICA													
02 - HISTÓRIA UROLÓGICA													
03 - EXAME FÍSICO													
		<table border="1" style="width: 100%; height: 100px; border-collapse: collapse;"> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> <tr><td> </td></tr> </table>											
04 - ESTUDO LABORATORIAL													
05 - ESTUDO ULTRA-SONOGRÁFICO													
06 - ESTUDO RADIOLÓGICO													
													
07 - ESTUDO ENDOSCÓPICO													
08 - HIPÓTESES DIAGNÓSTICAS													
09 - TRATAMENTO		☐ Clínico ☐ Cirúrgico											
10 - EVOLUÇÃO PREVISTA													

Figura 2: Ficha padronizada para atendimento de pacientes.

Todos os pacientes foram submetidos a exames complementares que constaram de Hemograma, Uréia, Creatinina, Urina I e Urocultura.

Após os exames laboratoriais foi realizada Avaliação por Imagem, que constou de Ultra-sonografia, Urografia Excretora e Uretrocistografia Miccional.

A Ultra-sonografia renal foi realizada sempre com a mesma aparelhagem e interpretada pelo mesmo profissional.

As anomalias do trato urinário que necessitaram de classificação foram descritas de acordo com a literatura pertinente(Figs.3,4,5,6).

Os heredogramas seguiram as normas publicadas no American Journal of Genetics 17: 389-393 (1984).

Os dados estatísticos foram analisados pelo teste do qui-quadrado, para um nível de significância de 5%.

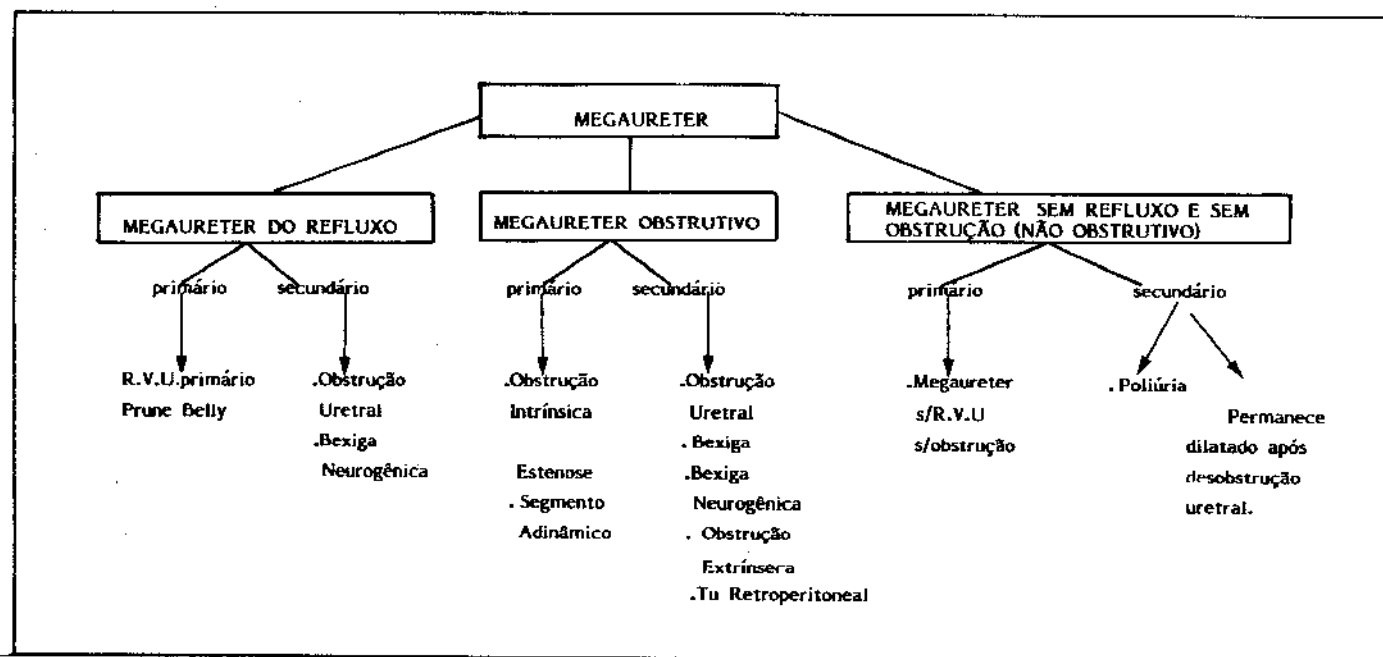


Fig.3: Classificação Internacional do Megaureter¹⁸:

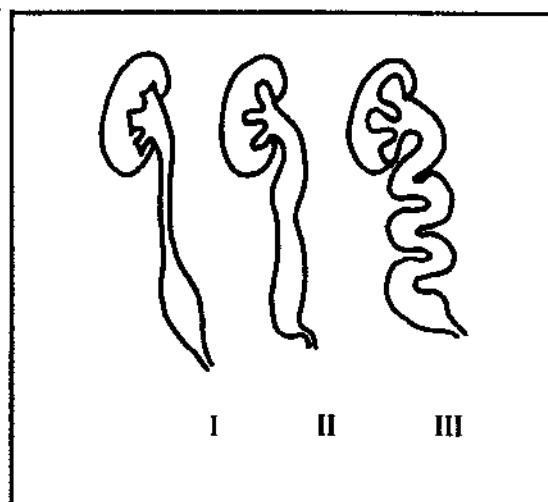


Fig.4:Classificação do Megaureter segundo o grau de dilatação¹⁸:

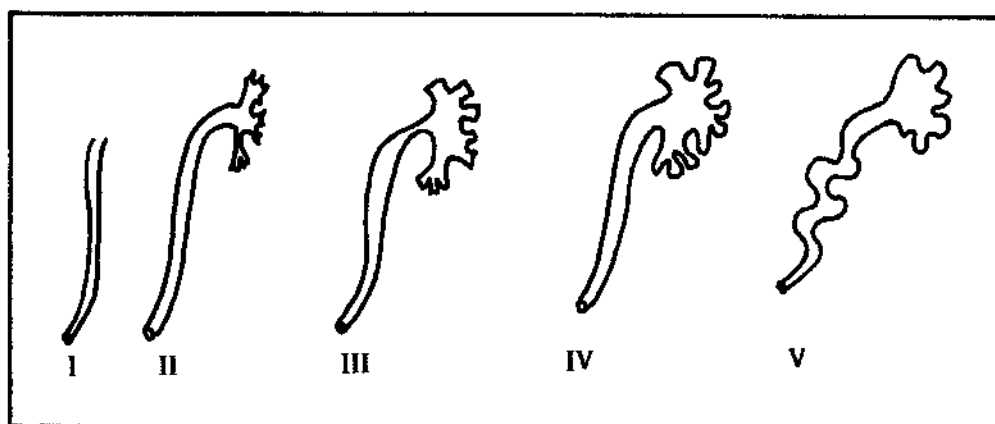


Fig.5:Classificação do Refluxo Vesicoureteral⁶⁶:

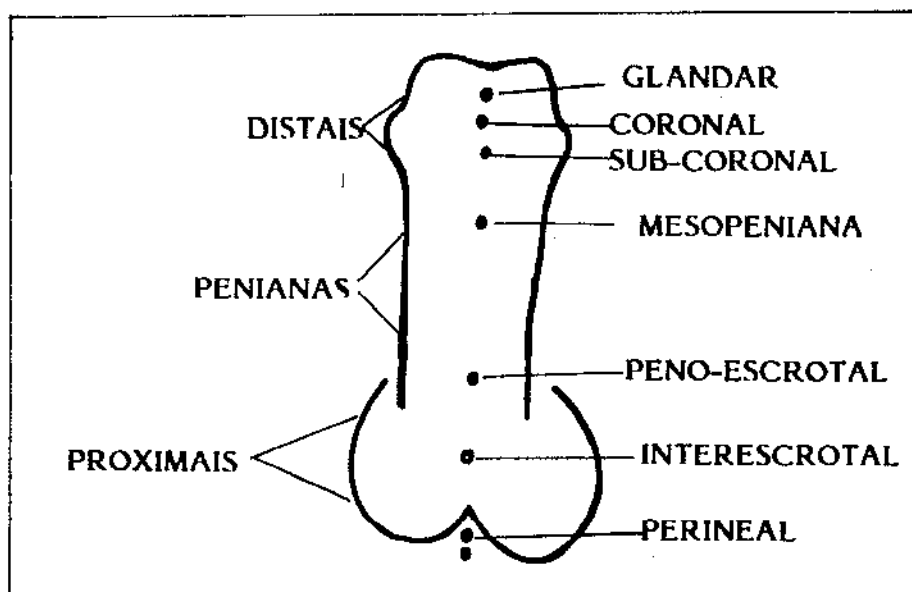


Fig.6: Classificação das Hipospadia¹⁵:

RESULTADOS

4 - RESULTADOS

Os pacientes e os dados descritivos dos exames complementares estão apresentados no Apêndice (páginas 55 a 65).

A faixa etária predominante é de 0-10 anos, e a razão sexual é igual a 1:1 (Tabela 3).

A principal queixa referida na anamnese urológica foi a de infecção do trato urinário de repetição em 5 pacientes (nºs2,3,13,14,17).

O exame físico dirigido ao trato urinário revelou a presença de hipospádia distal glandar em 4 pacientes (nºs5,8,16,20), 3 dos quais submetidos previamente à correção cirúrgica, devido à presença de curvatura peniana (nºs5,8,16).

O resultado dos exames Hemograma, Uréia e Creatinina foram normais em todos os pacientes, exceto em um que apresentou Anemia Hipocrômica e Microcítica (nº13).

Cinco pacientes apresentaram alterações à Ultra-sonografia relacionadas à dilatação, em graus variados, da pélvis renal e cálices (nºs2,3,14,16,17). Em um dos pacientes observou-se lesão vegetante em parede lateral esquerda da bexiga (nº17) e em outro, ausência renal direita (nº16).

A Urografia Excretora demonstrou alterações em 10 pacientes (nºs2,3,5,10,14,16,17,21,22,23) e a Uretrocisto-grafia miccional apresentou-se alterada em um paciente (nº13).

Estes resultados encontram-se resumidos nas Tabelas 4, 5, 6 e 7.

Tabela 4: Anomalias do trato geniturinário em 25 pacientes estudados

Diagnóstico	Nº de pacientes	Porcentagem
Megaureter	5	20
Megaureter à E + ureterocele D	1	4
Megaureter + Hipospádia distal glandar	1	4
Hipospádia distal glandar	2	8
Hipospádia distal glandar + duplicidade pieloureteral	1	4
Duplicidade pieloureteral	2	8
Refluxo vesicoureteral	1	4
Total	13	52

Tabela 5: Tipos de Megaureter encontrados nos pacientes estudados

TIPO	Nº Pacientes	Porcentagem
Megaureter Primário Obstrutivo Bilateral Grau III	3	12
Megaureter Primário Não Obstrutivo e Não Refluente Bilateral Grau II	1	4
Megaureter Primário Não Obstrutivo e Não Refluente Esquerdo Grau II	2	8
Megaureter Primário Não Obstrutivo e Não Refluente Direito Grau I	1	4
TOTAL	7	28

Tabela 6: Anomalias do trato geniturinário nos casos familiares (11 pacientes)

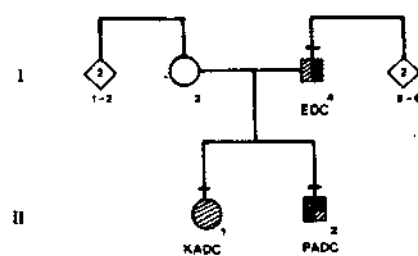
Diagnóstico	Nº Pacientes	Porcentagem
Megaureter	1	9,09
Megaureter + Ureterocele	1	9,09
Megaureter + Hipospadia	1	9,09
Hipospadia	1	9,09
Duplicidade Pieloureteral	2	18,18
TOTAL	6	54,54

Tabela 7: Anomalias do trato geniturinário nos casos isolados (14 pacientes).

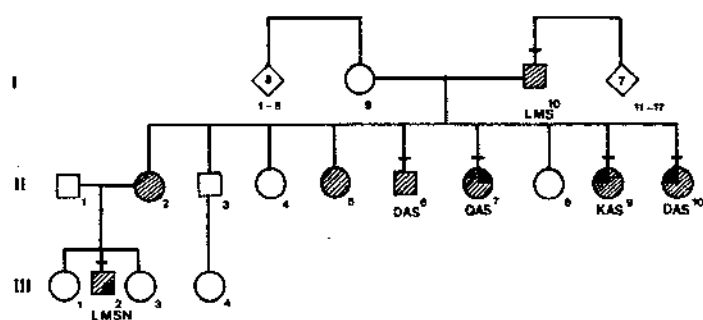
Diagnóstico	No Pacientes	Porcentagem
Megaureter	4	28,58
Refluxo vesicoureteral	1	7,14
Duplicidade pieloureteral + hipospadia	1	7,14
Hipospadia	1	7,14
TOTAL	7	50,00

As figuras de nos 7 a 15 ilustram alguns destes achados.

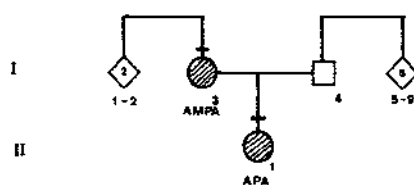
HEREDOGRAMA FAMÍLIA 1



HEREDOGRAMA FAMÍLIA 2



HEREDOGRAMA FAMÍLIA 3



- 
PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME EEC
- 
PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME EEC + HIPOSPÁDIA
- 
PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME EEC + MEGAURETER
- 
PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME EEC + DUPLICIDADE PIELOURETERAL
- 
PACIENTES PORTADORES DA SÍNDROME EEC + URETEROCELE

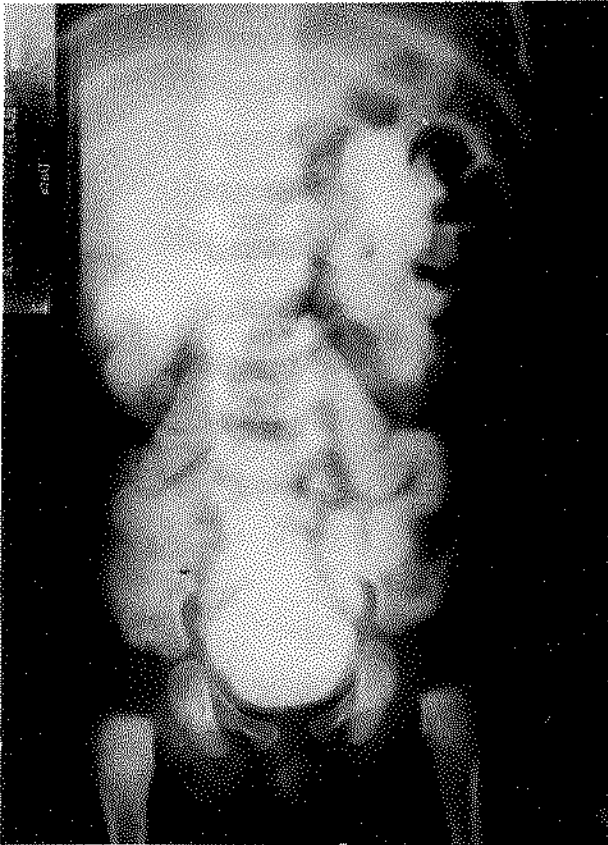


Figura 7: Megaureter Primário Obstrutivo
Grau III Bilateral (Pac.02).

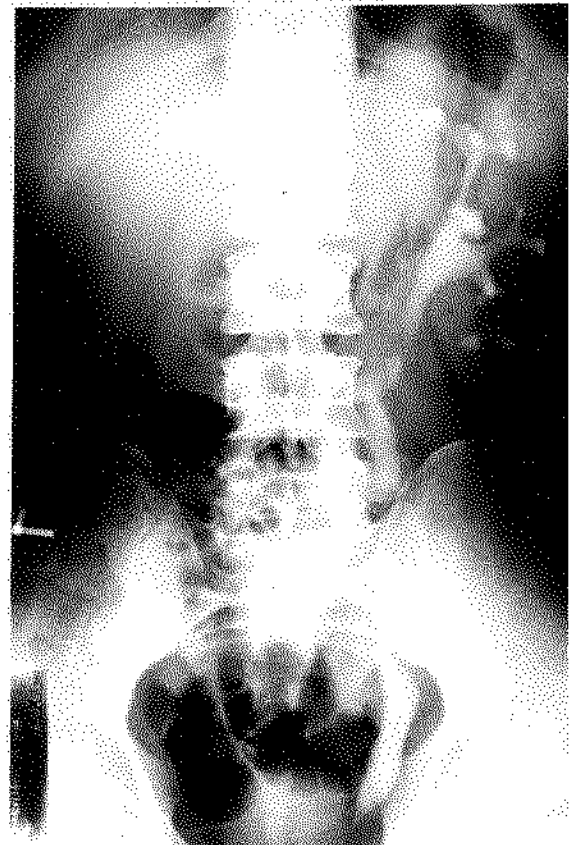
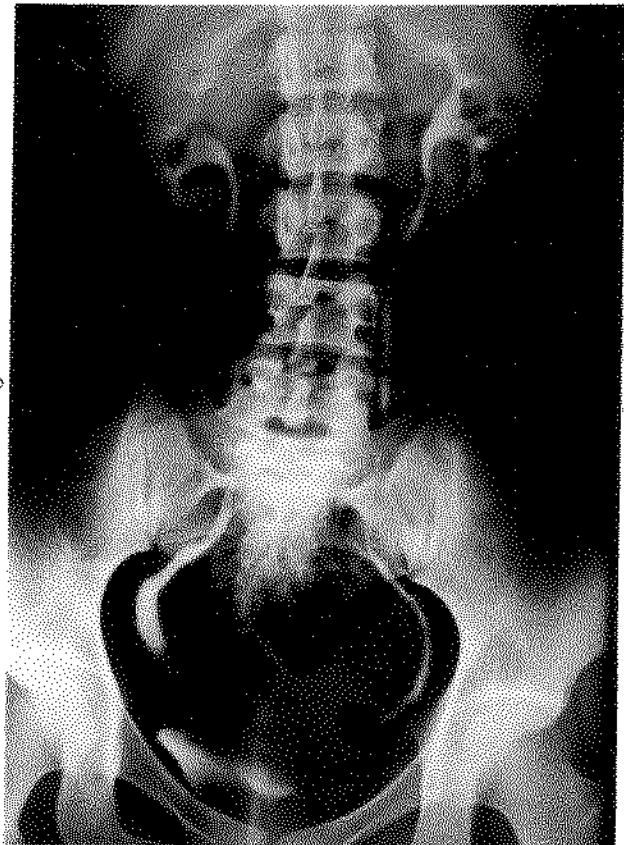


Figura 8: Megaureter Primário Não Obstrutivo
e Não Refluente Grau II à Esquerda
+ Ausência Renal Dir. (nephrectomia) (Pi

Figura 9: Megaureter Primário
Não Obstrutivo e Não
Refluente Grau I à
Direita (Pac.23).



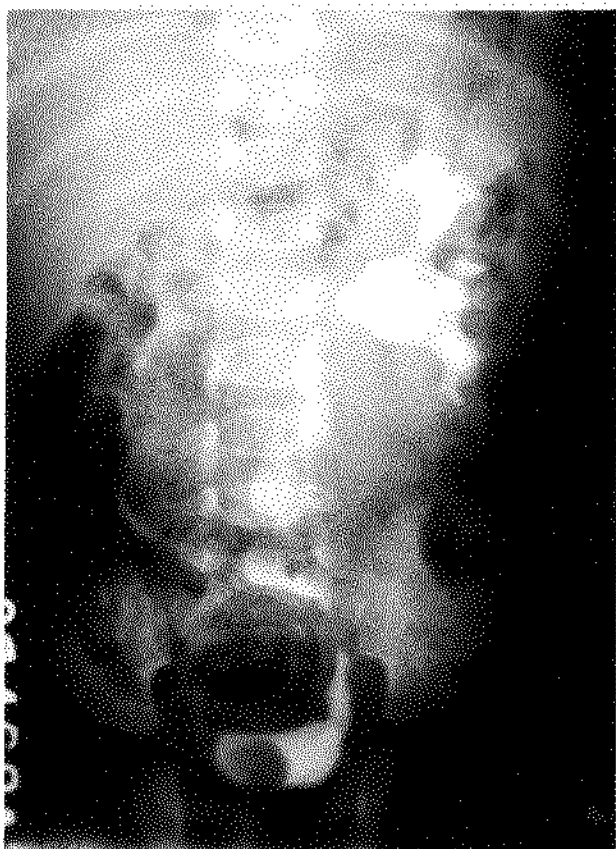


Figura 10: Megaureter Primário Não Obstrutivo e Não Refluente Grau II à Esquerda + Ureteroceles à Direita (Pac.17).

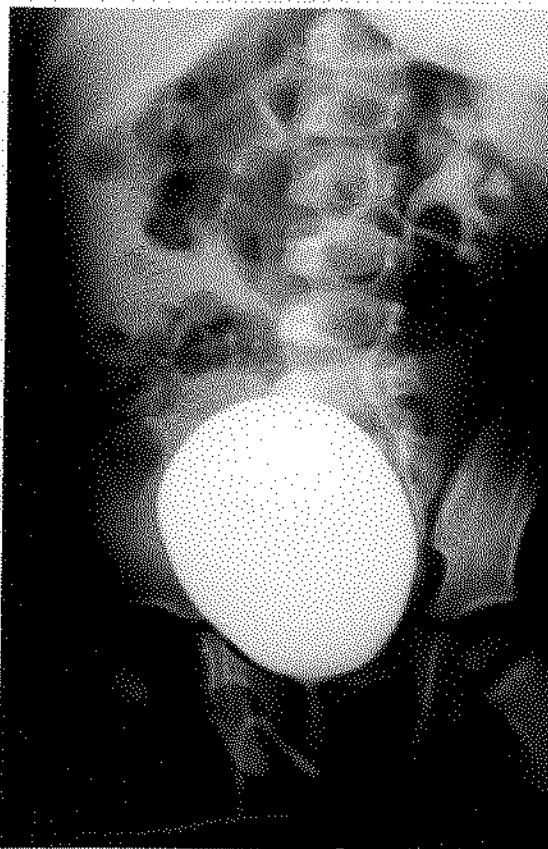


Figura 11: Refluxo Vesicoureteral Grau III à Esquerda (Pac.13).

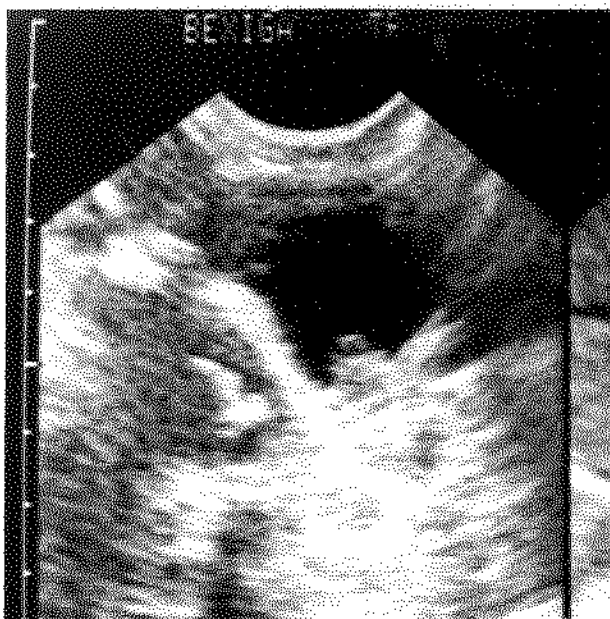


Figura 12: Ureteroceles à Direita (Pac.17).

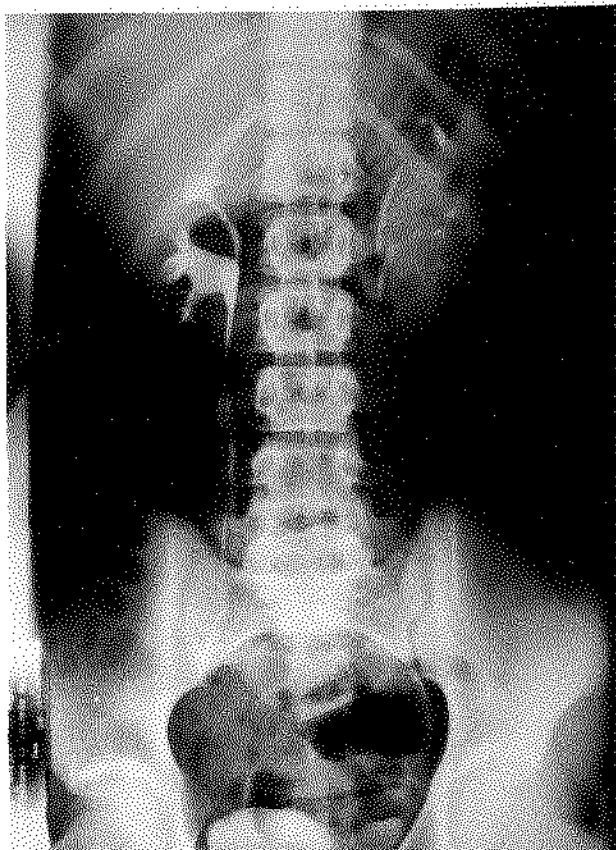


Figura 13: Duplicidade Pieloureteral Completa Bilateral (Pac.21).



Figura 14: Duplicidade Pieloureteral Completa Bilateral (Pac.21).

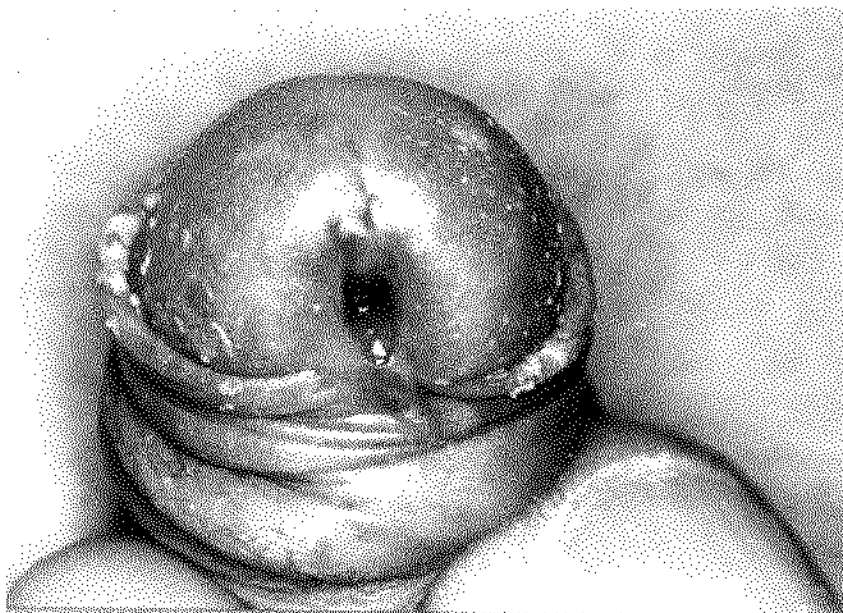


Figura 15: Hipospadia Distal Glandar (Pac.20).

DISCUSSÃO

5 - DISCUSSÃO

"A face do homem é sua janela para o mundo e reflete o estado de saúde, de emoção e de caráter do ser humano"⁴⁴.

As síndromes que envolvem defeitos faciais produzem alterações psicológicas, fisiológicas e sociais. Levam a estigmas indesejáveis, diminuem a auto-estima e restringem as possibilidades de ajustamento social do indivíduo^{47,59,70}.

Tanto quanto a face, os membros exercem um papel fundamental na estrutura da personalidade e nas funções normais do ser humano.

A Síndrome EEC afeta simultaneamente os membros superiores e inferiores, a pele e seus anexos e a face (lábio e palato)^{2,14}. Sua incidência real ainda é desconhecida, e até o presente não mais que 120 casos foram relatados na literatura mundial^{49,50}.

Segundo Kaiser e Küpfer²⁵, 1973, apesar de serem as anomalias de membros e face as que causam maior impacto emocional, funcional e cosmético, é a anomalia de ducto lacrimal o sinal clínico mais importante, pois pode levar a escoriações da córnea e cegueira. No entanto, no presente trabalho, não se observaram sequelas importantes decorrentes desta alteração.

Em relação ao envolvimento geniturinário na Síndrome EEC, os trabalhos publicados apresentam informações escassas e controversas. Desde o início da década de 1970, existem referências do acometimento das vias urinárias na Síndrome EEC^{4,10,16,24,25,31,37,62,68}. No entanto, devido à raridade da síndrome e ao pequeno número de casos descritos, tais dados são inconclusivos. Somente o trabalho de Rölnick e Hoo (1988) avalia especificamente as alterações geniturinárias nesta síndrome, porém, além de ser um estudo baseado em análise

de prontuários, não utiliza terminologia adequada para a classificação de tais anomalias.

O presente estudo foi realizado no Hospital de Pesquisa e Reabilitação de Lesões Lábio-Palatais de Bauru, que é especializado no tratamento de pacientes portadores de fissura de lábio e palato, onde existem aproximadamente 16000 pacientes. Neste grupo há 25 pacientes portadores da Síndrome EEC, o que representa uma parcela significativa em relação à casuística apresentada na literatura^{49,50}.

O número de pacientes estudados (25) serve como um bom indicador para avaliar o envolvimento geniturinário nesta síndrome. Desta forma, os dados da literatura subestimados por Küster (1986) e superestimados por Rölnick e Hoo (1988), têm no presente trabalho o valor provável mais próximo do real, ou seja, 52,00%. Para os casos isolados a prevalência foi de 50,00% e para os casos familiares 54,54%, não havendo diferença estatisticamente significativa entre ambos ($\chi^2=0,86$, $\chi^2_{crit}=3,84$). Da mesma forma, as anomalias do trato geniturinário encontradas foram semelhantes em ambos grupos, exceto pelo refluxo vesicoureteral, observado em um paciente dos casos isolados (tabelas 6 e 7).

Os resultados da anamnese e exames laboratoriais evidenciam a presença de infecção do trato urinário de repetição em 5 pacientes (20%). Este dado é significativo, pois a infecção urinária na criança apresenta um quadro clínico vago e inespecífico, por vezes manifestado somente pela febre. Como os pacientes portadores da Síndrome EEC podem apresentar hipertermia, devido à diminuição das glândulas sudoríparas^{12,13}, quadros de infecção urinária podem passar despercebidos.

No exame físico dirigido ao trato urinário, a única anomalia encontrada, em 16% dos pacientes, foi hipospadia glandar distal, três das quais acompanhadas de curvatura peniana. Tal envolvimento provavelmente decorre de

alteração da porção central do ectoderma quando se invagina para constituir a uretra glandar.

Pela avaliação por imagem podemos concluir que os três exames realizados (Ultra-sonografia, Urografia Excretora e Uretrocistografia Miccional) se complementam. A Ultra-sonografia foi eficaz no diagnóstico das anomalias obstrutivas, porém, não foi possível o diagnóstico de outras alterações, tais como o megaureter não obstrutivo grau I, as duplicidades pieloureterais e o refluxo vesicoureteral, que foram facilmente diagnosticados pela Urografia Excretora e Uretrocistografia Miccional.

As principais alterações encontradas no presente trabalho referem-se às anomalias ureterais (28% dos pacientes apresentaram megaureter, 12% duplicidade pieloureteral e 4% refluxo vesicoureteral). Estes dados suportam o fato de que estas alterações ocorrem durante a formação do broto ureteral, que se dá no mesmo período embriológico referente à formação do lábio, do palato e dos membros. Estas alterações correspondem respectivamente à formação de megabroto, divisão prematura do broto ureteral e à implantação anômala de seu orifício.

Dos 13 (52%) pacientes portadores de anomalias geniturinárias, 8 (32%) foram submetidos à correção cirúrgica (3 pacientes com megaureter obstrutivo, 1 com refluxo vesicoureteral e 3 com hipospadia), enquanto que 5 (20%) necessitaram de acompanhamento clínico periódico. Foram operados 2 pacientes no período neonatal devido à dificuldade de erradicação do processo infeccioso do trato urinário, o que realça a importância do diagnóstico precoce destas anomalias.

A avaliação multidisciplinar dos pacientes portadores da Síndrome EEC é muito importante, não somente pelas consequências cosméticas e psico-sociais, como também pelo comprometimento da qualidade e do tempo de vida.

As anomalias geniturinárias que ocorrem na Síndrome EEC podem acarretar dano renal irreparável, caso não sejam diagnosticadas e tratadas precocemente.

CONCLUSÕES

6 - CONCLUSÕES

1 - A prevalência de anomalias do trato geniturinário na Síndrome EEC foi de 52%, sendo que 32% dos pacientes necessitaram de correção cirúrgica, portanto, os pacientes portadores desta síndrome devem ser submetidos rotineiramente à avaliação radiológica e ultra-sonográfica do trato geniturinário.

2 - As alterações do trato geniturinário mais freqüentemente observadas foram as anomalias ureterais (megaureter, duplicidade e refluxo vesicoureteral), ocorrendo ainda hipospadias predominantemente distais.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

7 - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS*

- 01- ALDENHOFF, P., VON MÜHLEND AHL, K. E. V., WALDENMAIER, C. Das E. E. C. - Syndrom. Fallbericht und Überlegungen zur Pathogenese. Monatsschrift kinderheilkunde, Berlin, v. 126, n. 9, p. 575-578, Sept., 1978.

- 02- BIXLER, D., SPIVACK, J., BENNETT, J. et al. The ectrodactyly - ectodermal dysplasia - clefting (E. E. C.) syndrome: report of 2 cases and review of the literature. Clinical Genetics, Copenhagen, v. 3, p. 43-51, 1971.

- 03- BOWEN, P., ARMSTRONG, H. B. Ectodermal dysplasia, mental retardation, cleft lip/palate and other anomalies in three sibs. Clinical Genetics, Copenhagen, v. 9, n. 1, p. 35-42, Jan., 1976.

- 04- BRILL, C. B., HSU, L. Y., HIRSCHHORN, K. The syndrome of ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip and palate: report of a family demonstrating a dominant inheritance pattern. Clinical Genetics, Copenhagen, v. 3, p. 295-302, 1972.

- 05- CARLTON JR., C. E., SCOTT JR., R. Incidence of urological anomalies in association with major nonurological anomalies. Journal of Urology, Baltimore, v. 84, p. 43-46, July, 1960.

* As referências bibliográficas estão baseadas nas normas da ABNT (Associação Brasileira de Normas Técnicas) NBR 6023 - REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS - Rio de Janeiro, 1989.

- 06- COCKAYNE, E. A. Cleft palate, hare lip, dacrocystitis, and cleft hand and feet. Biometrika, v. 28, p. 60-63, 1936 apud ROLLNICK, B. R., HOO, J. J. Genitourinary anomalies are a component manifestation in the ectodermal dysplasia, ectrodactyly, cleft lip/palate (E. E. C.) syndrome. American Journal of Medical Genetics, New York, v. 29, n. 1, p. 131-136, Jan., 1988.
- 07- COHEN JR., M. M. Syndromes with cleft lip and cleft palate. Cleft Palate Journal, Pittsburg, v. 15, n. 4, p. 306-328, Oct., 1978.
- 08- CURRAN, A. S., CURRAN, J. P. Associated acral and renal malformations: a new syndrome? Pediatrics, Evanston, v. 49, p. 716-725, May, 1972.
- 09- DA SILVA, E. O., ALVES, J. G., ALMEIDA, E. Is the E.E.C. syndrome genetically heterogeneous? Revista Brasileira de Genética, Ribeirão Preto, v. 7, n. 4, p. 735-742, 1984.
- 10- DUILLO, M. T., DE TONI, T., CAVALIERE, G. et al. Associazione tra sindrome E. E. C. e aplasia congenita della cute con epidermolisi bollosa: prima segnalazione. Minerva Pediatrica, Torino, v. 34, n. 13/14, p. 627-632, July, 1982.
- 11- FRASER, F. C., AYMÉ, S., HALAL, F. et al. Autosomal dominant duplication of the renal collecting system, hearing loss, and external ear anomalies: a new syndrome? American Journal of Medical Genetics, New York, v. 14, n. 3, p. 473-478, Mar., 1983.

- 12- FREIRE-MAIA, N., PINHEIRO, M. Ectodermal dysplasias: a clinical and genetic study. New York: Allan R. Liss, 1984.

- 13- FREIRE-MAIA, N., PINHEIRO, M. Selected conditions with ectodermal dysplasias. In: SALINAS, C. F., OPITZ, J. M., PAUL, N. W. (Eds.). Recent advances in ectodermal dysplasias. New York: Alan R. Liss, 1988. p. 109-121.

- 14- FRIED, K. Ectrodactyly - ectodermal dysplasia - clefting (E. E. C.) syndrome. Clinical Genetics, Copenhagen, v. 3, p. 396-400, 1972.

- 15- GARAT, J. M., GOSALBEZ, R. Malformaciones uretrales. In: _____. Urologia pediátrica. Barcelona, Salvat, 1987. 626 p. p. 313-335.

- 16- GEHLER, J., GROSSE, R. Fehlbildungs - Retardierungs - Syndrom mit Spalthänden - Spaltfüßben, Iriskolobom, Nierenagenesie und Ventrikelseptumdefekt. Klinische Padiatrie. Stuttgart, v. 184, p. 389-392, Sept. 1972.

- 17- GREINACHER, I., WEITZEL, D., SPRANGER, J. Die Bedeutung von Stigmata für die Erkennung von Fehlbildungen der Nieren und Harnwege. Aktuelle Urologie. Stuttgart, v. 12, p. 190-196, 1981.

- 18- HANNA, M. K. Megaureter. In: KING, L. R. Urologic surgery in neonates & young infants. Philadelphia: Saunders, 1988. 484p. p. 160-203.

- 19- HARRISON, R. G. Embriologia clínica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1980. 229 p.
- 20- HECHT, F. Updating a diagnosis: the E.E.C./E.E.C.U.T. syndrome. (editorial) American Journal of Diseases of Children, Chicago, v. 139, n. 12, p. 1185, Dec. 1985.
- 21- HILSON, D. Malformation of ears as sign of malformation of genitourinary tract. British Medical Journal, v. 2, p. 785-789, 1957 apud WALKER, D. Presentation of urogenital disorders in children. In: KELALIS, P. P., KING, L. R., BELLMAN, A. B. Clinical pediatric urology. Philadelphia: Saunders, 1976. v. 1, p. 1-14.
- 22- HUMPHRY, A., MUNN, J.D. Abnormalities of the urinary tract in association with congenital cardiovascular disease. Canadian Medical Association Journal, Ottawa, v. 95, p. 143-145, July 1966.
- 23- IVARSSON, S., HENRIKSSON, P., THEANDER, G. Coexisting ectrodactyly - ectodermal dysplasia clefting (E. E. C.) and prune belly syndromes: report of a case. Acta Radiologica Diagnosis, Stockholm, v. 23, n. 3B, p. 287-292, 1982.
- 24- JAMEHDOR, M., BELIGERE, N., KAYE, C. I. et al. Incomplete E. E. C. syndrome in a patient with mosaic monosomy 21. Cleft Palate Journal, Pittsburg, v. 15, n. 4, p. 390-397, Oct. 1978.

- 25- KAISER-KUPFER, M. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and clefting syndrome. American Journal of Ophthalmology, Chicago, v. 76, n. 6, p. 992-998, Dec. 1973.
- 26- KAPLAN, G. W. Embriology of the genitourinary tract. In: RETIK, A., CUKIER, J. Pediatric urology. Baltimore, Williams & Wilkins, 1987. p. 96-113.
- 27- KING, L. R. Urologic surgery in neonates & young infants. Philadelphia: W. B. Saunders, 1988. p.
- 28- KHLER, R. et al. Prenatal diagnosis of the ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft palate (E. E. C.) syndrome. Journal of Ultrasound in Medicine, New York, v. 8, n. 6, p. 337-339, June 1989.
- 29- KÜSTER, W. Further reports of urinary tract involvement in E. E. C. syndrome (letter). American Journal of Diseases of Children, Chicago, v. 140, n. 5, p. 411, May 1986.
- 30- LAVALLÉE, G., LAFORTUNE, M., GILCHRIST, L. et al. Obstructed duplex kidney in an adult: ultrasonic evaluation. Journal of Clinical Ultrasound, New York, v. 13, n. 4, p. 281-283, May 1985.
- 31- LONDON, R., HEREDIA, R. M., ISRAEL, J. Urinary tract involvement in E. E. C. syndrome. American Journal of Diseases of Children, Chicago, v. 139, n. 12, p. 1191-1193, Dec. 1985.

- 32- MACKINTOSH, T. F., GIRDWOOD, T. G., PARKER, D. J. et al. Aniridia and Wilms's tumour (nephroblastoma). British Journal of Ophthalmology, London, v. 52, p. 846-848, Nov., 1968.
- 33- MAISELS, D. O. Lobster - claw deformities of the hands and feet. British Journal of Plastic Surgery, Harlow, v. 23, p. 269-82, July, 1970.
- 34- MAIZELS, M. Normal development of the urinary tract. In: WALSH, P. C., GITES, R. F., PERLMUTTER, A. D. et al. Campbell's urology 5. ed. Philadelphia: Saunders, 1986. v. 2, p. 1638-1664.
- 35- MAJEWSKI, F. KÜSTER, W. E. E. C. syndrome sine sine? Report of a family with oligosymptomatic E. E. C. syndrome. Clinical Genetics, Copenhagen, v. 33, n. 2, p. 69-72, Feb. 1988.
- 36- MAWHORTER, L. G., RUTTUM, M. S., KOENING, S. B. Keratopathy in a family with the ectrodactyly - ectodermal dysplasia - clefting syndrome. Ophthalmology, Philadelphia, v. 92, n. 10, p. 1427-1431, Oct. 1985.
- 37- MINER, M. E., REA, G. L., HANDEL, S. et al. Trigeminal neuralgia due to dolichoectasia: angiographic and CT findings in a patient with the E. E. C. syndrome. Neuroradiology, Berlin, v. 20, n. 3, p. 163-166, 1980.
- 38- MOORE, K. L. Embriologia clínica. 2. ed. Rio de Janeiro: Interamericana, 1978. 403 p.

- 39- OSTORHARICS-HORVATH, G. et al. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft lip and palate syndrome (E. E. C. syndrome). Orvosi Hetilap, Budapest, v. 130, n. 41, p. 2211-2212, Oct. 1989.
- 40- PENCHASZADEH, V. B., DE NEGROTTI, T. C. Ectrodactyly - ectodermal dysplasia - clefting (E. E. C.) syndrome: dominant inheritance and variable expression. Journal of Medical Genetics, London, v. 13, n. 4, p. 281-284, Aug., 1976.
- 41- PFEIFFER, R. A., VERBECK, C. Spalthand und Spaltfubb, ektodermale Dysplasie und Lippen - Kiefer - Gaumen - Spalte: ein autosomal - dominant vererbtes Syndrom. Zeitschrift fur Kinderheilkunde, Berlin, v. 115, p. 235-244, Oct., 1973.
- 42- PREUS, M., FRASER, F. C. The lobster claw defect with ectodermal defects, cleft lip - palate, tear duct anomaly and renal anomalies. Clinical Genetics, Copenhagen, v. 4, p. 369-375, 1973.
- 43- PRIES, C., MITTELMAN, D., MILLER, M. et al. The E.E.C. syndrome. American Journal of Diseases of Children, Chicago, v. 127, p. 840-844, June, 1974.
- 44- PRUZANSKY, S. Clinical investigation of the experiments in nature. In: Asha Reports # 8. Orofacial anomalies: Clinical and research implications, 1973 apud STEWART, R. E. Craniofacial malformations: Clinical and genetic considerations. Pediatric Clinics of North America, Philadelphia, v. 25, n. 3, p. 485-515, Aug. 1978.

- 45- RICHIERI-COSTA, A., ORQUIZAS, L. C. Ectrodactyly, cleft lip/palate, ventricular septal defect, micropenis and mental retardation in a Brazilian child born to consanguineous parents. Revista Brasileira de Genética, Ribeirão Preto, v. 10, n. 4, p. 787-792, 1987.
- 46- RICHIERI-COSTA, A., VILHENA-MORAES, S. A., FERRARETO, I. et al. Ectodermal dysplasia/ectrodactyly in monozygotic female twins: report of a case - Review and comments on the ectodermal dysplasia/ectrodactyly (cleft lip/palate) syndromes. Revista Brasileira de Genética, Ribeirão Preto, v. 9, n. 2, p. 349-374, 1986.
- 47- RICHMAN, L. C., ELIASON, M. Psychological characteristics of children with cleft lip and palate: intellectual, achievement behavioral, and personality variables. Cleft Palate Journal, Pittsburg, v. 19, n. 4, p. 249-257, Oct., 1982.
- 48- ROBERTS, C. J. & POWELL, R. G. Interrelation of the common congenital malformations: some aetiological implications. Lancet, London, v. , n. 7940, p. 848-850, Nov. 1975.
- 49- RODINI, E. S. O. Síndrome da ectrodactilia com displasia ectodérmica e fissura lábio-palatina (E. E. C.): estudo genético clínico e diagnóstico diferencial. Botucatu, 1989. 212 p. Dissertação (Mestrado em Ciências Biológicas) - Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista, 1989.
- 50- RODINI, E. S. O., RICHIERI-COSTA, A. E. E. C. syndrome: report on 20 new patients, clinical and genetic considerations. American Journal of Medical Genetics, New York, v. 37, n. 1, p. 42-53, Sept., 1990.

- 51- R L L N I C K, B. R., H O O, J. J. Genitourinary anomalies are a component manifestation in the ectodermal dysplasia, ectrodactyly, cleft lip/palate (E. E. C.) syndrome. American Journal of Medical Genetics, New York, v. 29, n. 1, p. 131-136, Jan., 1988.
- 52- R O M A G N O L I, G., Z U N I N, C. L'associazione displasia ectodermica, ectrodactilia e labio-palatoschisi: la sindrome E. E. C. Pathologica, Genoa, v. 66, n. 953/954, p. 95-103, Mar./Apr., 1974.
- 53- R O S E N M A N N, A., S H A P I R A, T., C O H E N, M. M. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft palate (E. E. C. syndrome): report of a family and review of the literature. Clinical Genetics, Copenhagen, v. 9, n. 3, p. 347-353, Mar., 1976.
- 54- R O S S E L L I, D., G U L I E N E T T I, R. Ectodermal dysplasia. British Journal of Plastic Surgery, Harlow, v. 14, p. 190-204, Oct., 1961.
- 55- R U B E N S T E I N, M., M E Y E R, R., B E R N S T E I N, J. Congenital abnormalities of the urinary system: A postmortem survey of developmental anomalies and acquired congenital lesions in a children's hospital. Journal of Pediatrics, St. Louis, v. 58, p. 356-366, Mar., 1961.
- 56- R Ü D I G E R, R. A., H A A S E, W., P A S S A R G E, E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/ palate: the E. E. C. syndrome. American Journal of Diseases of Children, Chicago, v. 120, p. 160-163, Aug., 1970.

- 57- SCHNITZLER, L., SCHUBERT, B., LARGET-PIET, L. et al. La syndrome de Rüdiger (syndrome E. E. C.): a propos d'un cas associé à un eczéma atopique. Annales de Dermatologie et de Venereologie, Paris, v. 105, n. 2, p. 201-206, Feb., 1978.
- 58- SHPRINTZEN, R. J., SIEGEL-SADEWITZ, V.L., AMATO, J. et al. Anomalies associated with cleft lip, cleft palate, or both. American Journal of Medical Genetics, New York, v. 20, n. 4, p. 585-595, Apr., 1985.
- 59- STEWART, R. E. Craniofacial malformations: clinical and genetic considerations. Pediatric Clinics of North America, Philadelphia, v. 25, n. 3, p. 485-515, Aug. 1978.
- 60- SWALLOW, J. N., GRAY, O. P., HARPER, P. S. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip and palate (E. E. C. syndrome). British Journal of Dermatology, Oxford, v. 89, p. 54-56, 1973.
- 61- TEMPLE, J. K., SHAPIRA, E. Genetic determinants of renal disease in neonates. Clinics in Perinatology, Philadelphia, v. 8, n. 2, p. 361-373, June 1981.
- 62- TEMTAMY, S., McKUSICK, V. A. Synopsis of hand malformations with particular emphasis on genetic factors. Brith Defects, New York, v. 5, n. 3, p. 125-184, Mar. 1969.
- 63- TSUEN-CHIUAN, T., HUNG-CHANG, L., FU-YUAN, H. The size of the renal pelvis on ultrasonography in children. Journal of Clinical Ultrasound, New York, v. 17, p. 647-651, Nov./Dec. 1989.

- 64- WALKER, D. Presentation of urogenital disorders in children. In: KELALIS, P. P., KING, L. R., BELMAN, A. B. Clinical pediatric urology. Philadelphia: Saunders, 1976. v. 1, p. 1-14.
- 65- WALKER, J. C., CLODIUS, L. The syndromes of cleft lip, cleft palate and lobster - claw deformities of hand and feet. Plastic and Reconstructive Surgery, Baltimore, v. 32, n. 6, p. 627-636, Dec. 1963.
- 66- WALKER, R. D., III. Vesicoureteral reflux. In: RETIK, A., CUKIER, J. Pediatric urology. Baltimore: Williams & Wilkins, 1987. p. 154-165.
- 67- WEIGMANN, O. A., WALKER, F. A. The syndrome of lobsterclaw deformity and nasolacrimal obstruction. Journal Pediatric Ophthalmology, Thorofare, v. 7, p. 79-85, 1970.
- 68- WIEDEMANN, H. R., DIBBERN, H. E.E.C. Syndrom. Medizinis che Welt, Stuttgart, v. 31, n. 51/52, p. 1862-1863, Dec., 1980.
- 69- WINTER, R. M., BARAITSER, M. A syndrome program. Oxford: University Press, 1990.
- 70- WIRLS, C. J. Psychosocial aspects of cleft lip and palate. In: GRABB, W. C., ROSENSTEIN, S. W., BZOCH, K. R. (Eds.). Cleft lip and palate: surgical, dental and speech aspects. Boston: Little, Brown and Company, 1971. p. 119-129.

- 71- YAP, H. K., LEE, B. W., TAY, J. S. et al. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip syndrome. Journal of the Singapore Paediatric Society, Singapore, v. 27, n. 3/4, p. 215-217, 1985.

APÊNDICE

8 - APÊNDICE

Tabela 8 - Dados e sinais clínicos dos pacientes estudados.

	CASOS ISOLADOS														FAMÍLIA 1			FAMÍLIA 2					FAM. 3		
PACIENTES	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25
	J P T T	R D S	B A M	G R K	M C G	E A V	M O L P	J B C	D O S	J L O	I C G S	A M S C	R V A M	C A M	K A D C	E D C	P A D C	D A S	L M S	L N S M	D A S	K A S	Q A S	A M P A	A P A
IDADE	2a	2m	2a	12a	11a	8a	7a	9a	5a	5a	12a	2a	3a	10a	6a	28a	2m	21a	56a	9a	12a	14a	20a	28a	6a
SEXO	M	M	F	M	M	F	F	M	M	M	F	F	M	F	F	M	M	M	M	M	F	F	F	F	F
RAÇA	B	B	B	B	B	B	B	B	B	B	B	B	B	B	B	B	B	P	P	P	P	P	P	B	B
ECTRODACTILIA	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+
FISSURA LÁBIO-PALATINA	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-		+	-	+	+
ANOMALIA DE PELE	+	+	+	+	+	+	+	+	-	-	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+
TRICODISPLASIA	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+
ANOMALIA DENTES	+	+	n	+	-	+	-	+	+	+	-	n	+	+	+	+	n	+	+	+	+	+	+	+	+
ONICODISPLASIA	-	-	-	-	+	+	-	+	-	-	+	-	-	-	+	+	-	+	+	+	+	+	+	+	+
HIPOIDROSE	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	+	+	-	+	-	-	-	-	+	+	-
ANOMALIA DE DUCTO LACRIMAL	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+	+
ANOMALIA ORELHAS	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
SURDEZ	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
ANOMALIA GENITURINÁRIA	-	M	M	-	D/H	-	-	H	-	M	-	-	R	M	-	M/H	M/U	-	-	H	D	D	M	-	-
RETARDO MENTAL	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

+ = Presença de anomalia

- = Ausência de anomalia

n = Não verificado

a = anos

m = meses

M = Megaureter

H = Hipospadia

R = Refluxo vesicoureteral

D = Duplicidade pieloureteral

U = Ureterocele

DESCRIÇÃO DOS PACIENTES

DESCRIÇÃO DOS PACIENTES:

Paciente nº 1

sexo: masculino
 idade: 2 anos
 cor: branca
 anamnese: sem queixas urológicas
 exame físico urológico: normal
 exames laboratoriais: normais
 ultra-sonografia: normal
 urografia excretora: normal
 uretrocistografia miccional: normal
 diagnóstico urológico: normal

Paciente nº 2

sexo: masculino
 idade: 2 meses
 cor: branca
 anamnese: infecção do trato urinário de repetição
 exame físico urológico: normal
 exames laboratoriais: Urina I = leucocitúria e hematúria, Uroultura= Escherichia coli
 ultra-sonografia: dilatação sistema pielocalicial
 urografia excretora: Megaureter Primário Obstrutivo grau III, bilateral.
 uretrocistografia miccional: normal
 diagnóstico urológico: MEGAURETER PRIMÁRIO OBSTRUTIVO GRAU III BILATERAL.

Paciente nº 3

sexo: feminino
 idade: 2 anos
 cor: branca
 anamnese: infecção do trato urinário de repetição
 exame físico urológico: normal
 exames laboratoriais: Urinal=leucocitúria e hematúria, Urocultura= Escherichia coli
 ultra-sonografia: moderada dilatação pielocalicial e do ureter proximal.
 urografia excretora: Megaureter primário obstrutivo grau III, bilateral
 uretrocistografia miccional: normal
 diagnóstico urológico: MEGAURETER OBSTRUTIVO GRAU III BILATERAL

Paciente no:4

sexo:masculino
idade:12 anos
cor:branca
anamnese:normal
exame físico urológico:normal
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:normal
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:normal

Paciente no:5

sexo:masculino
idade:11 anos
cor:branca
anamnese:sem queixas urológicas
exame físico urológico:hipospadia distal glandar
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:duplicidade pieloureteral completa bilateral
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:Hipospadia distal glandar + Duplicidade Pieloureteral completa bilateral

Paciente no:6

sexo:feminino
idade:8 anos
cor:branca
anamnese:sem queixas urológicas
exame físico urológico:normal
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:normal
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:normal

Paciente no:7

sexo:feminino
idade:7 anos
cor:branca
anamnese:sem queixas urológicas
exame físico urológico:normal
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:normal
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:normal

Paciente no:8

sexo:masculino
idade:9 anos
cor:branca
anamnese:sem queixas urológicas
exame físico urológico:hipospadia distal glandar
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:normal
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:hipospadia distal glandar

Paciente no:9

sexo:masculino
idade:5 anos
cor:branca
anamnese:sem queixas urológicas
exame físico urológico:normal
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:normal
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:normal

Paciente no:10

sexo:masculino
idade:5 anos
cor:branca
anamnese:sem queixas urológicas
exame físico urológico:normal
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:Megaureter Primário Não Obstrutivo e Não Refluente Bilateral grau II
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:Megaureter Não Obstrutivo e Não Refluente grau II bilateral

Paciente no:11

sexo:feminino
idade:12 anos
cor:branca
anamnese:sem queixas urológicas
exame físico urológico:normal
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:normal
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:normal

Paciente no:12

sexo:feminino
idade:2 anos
cor:branca
anamnese:sem queixas urológicas
exame físico urológico:normal
exames laboratoriais:normais
ultra-sonografia:normal
urografia excretora:normal
uretrocistografia miccional:normal
diagnóstico urológico:normal

Paciente no:13

sexo:masculino
 idade:3 anos
 cor:branca
 anamnese:infecção do trato urinário de repetição
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:Hemograma:Anemia Hipocrômica Microcítica Urocultura:
Escherichia coli
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:normal
 uretrocistografia miccional:Refluxo vesicoureteral grau III Esquerdo
 diagnóstico urológico:Refluxo vesicoureteral grau III Esquerdo

Paciente no:14

sexo:feminino
 idade:10 anos
 cor:branca
 anamnese:infecção do trato urinário de repetição
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:Urina I: leucocitúria + hematúria. Urocultura: Escherichia coli
 ultra-sonografia:dilatação pielocalicial bilateral
 urografia excretora:Megaureter Primário Obstrutivo grau III bilateral
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:Megaureter Primário Obstrutivo grau III bilateral

Paciente no:15

sexo:feminino
 idade:6 anos
 cor:branca
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:normal
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:normal

Paciente no:16

sexo:masculino
 idade:28 anos
 cor:branca
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:hipospadia distal glandar
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:ausência renal direita (nephrectomia) + discreta dilatação pielocalicial esquerda
 urografia excretora:Ausência renal direita + megaureter primário não obstrutivo e não refluente grau II esquerdo
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:Hipospadia Distal Glandar + Megaureter Primário Não Obstrutivo e Não Refluente grau II esquerdo

Paciente no:17

sexo:masculino
 idade:2 meses
 cor:branca
 anamnese:infecção do trato urinário de repetição
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:Urina I: leucocitúria + hematuria; Urocultura: Escherichia coli
 ultra-sonografia:dilatação pielocalicial esquerda + lesão vegetante em parede vesical lateral direita
 urografia excretora:megaureter primário não obstrutivo e não refluente grau II esquerdo + falha de enchimento parede vesical lateral direita.
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:Megaureter Primário Não Obstrutivo e Não Refluente grau II esquerdo + Ureterocele direita

Paciente no:18

sexo:masculino
 idade:21 anos
 cor:parda
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:normal
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:normal

Paciente no:19

sexo:masculino
 idade:56 anos
 cor:parda
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:normal
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:normal

Paciente no:20

sexo:masculino
 idade:9 anos
 cor:parda
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:hipospadia distal glandar
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:normal
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:Hipospadia Distal Glandar

Paciente no:21

sexo:feminino
 idade:21 anos
 cor:parda
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:duplicidade pieloureteral completa bilateral
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:Duplicidade Pieloureteral Completa Bilateral

Paciente no:22

sexo:feminino
 idade:19 anos
 cor:parda
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:normal
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:Duplicidade Pieloureteral Completa Bilateral
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:Duplicidade Pieloureteral Completa Bilateral

Paciente no:23

sexo:feminino
 idade:20 anos
 cor:parda
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:megaureter primário não obstrutivo e não refluyente grau I à direita
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:Megaureter Primário Não Obstrutivo e Não Refluyente grau I à direita

Paciente no:24

sexo:feminino
 idade:28 anos
 cor:branca
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:normal
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:normal

Paciente no:25

sexo:feminino
 idade:6 anos
 cor:branca
 anamnese:sem queixas urológicas
 exame físico urológico:normal
 exames laboratoriais:normais
 ultra-sonografia:normal
 urografia excretora:normal
 uretrocistografia miccional:normal
 diagnóstico urológico:normal