

RESUMO

SAMMOUR, Z. M. **Distúrbios miccionais na Síndrome de Williams-Beuren.**
São Paulo, 2003. Tese (Mestrado) – Faculdade de Medicina da
Universidade de São Paulo.

Introdução e Objetivos: A síndrome de Williams-Beuren é uma malformação causada pela deleção de genes contíguos no cromossomo 7, caracterizada pela presença de anormalidades cardiovasculares, retardo mental e "fácies" peculiar. Pacientes com a síndrome de Williams-Beuren freqüentemente apresentam sintomas de disfunção miccional, e as informações sobre este tema ainda são insuficientes. Este estudo tem como objetivos, avaliar a presença de anormalidades urológicas e distúrbios miccionais em pacientes com Síndrome de Williams-Beuren. **Casuística e Métodos:** Foram avaliados, prospectivamente, vinte e oito pacientes, com idade entre 3 e 18 anos, mediana de 8,5 anos, sendo que 16 (57%) eram meninos e 12 (43%), meninas. Os pacientes foram encaminhados pela Unidade de Genética do Hospital das Clínicas da FMUSP para serem submetidos a uma avaliação urológica que incluiu os sintomas miccionais. Aplicou-se um protocolo clínico para avaliação dos sintomas, da qualidade de vida e dos antecedentes de infecções urinárias e solicitou-se o preenchimento de três diários miccionais. Os pacientes foram submetidos a um exame físico e realizaram exames laboratoriais como análise de urina. Os exames de ultra-sonografia do aparelho urinário, cintilografia renal com DMSA, uretrocistografia e urografia excretora foram realizados com o objetivo de detectar a presença de eventual nefropatia, cicatrizes renais, anormalidades no parênquima renal e alterações estruturais do aparelho urinário. A investigação urodinâmica compreendeu urofluxometria livre com verificação do fluxo urinário máximo, medida do volume urinado, resíduo pós-miccional inicial, cistometria, estudo miccional com verificação da urina residual e eletromiografia perineal, para qual foram utilizados eletrodos de superfície para registro da atividade esfíncteriana durante o exame. **Resultados:** Dos vinte e oito pacientes da série, vinte e dois eram sintomáticos (79%) e somente 6 (21%), assintomáticos. Nos sintomáticos, o aumento da freqüência urinária foi a queixa mais comum de 17(60%) pacientes, perdas urinárias noturnas

estavam presentes em 14 (50%) e diurnas, em 12 (42%) pacientes. Antecedentes de infecções urinárias foram encontrados em 8 (28%) pacientes. Dezesesseis afetados (57%) queixaram-se de impacto negativo dos sintomas miccionais sobre a qualidade de vida. Quanto às anormalidades do trato urinário, 10 (35%) pacientes apresentaram divertículos vesicais; 3 (10%), duplicidade pielocalicial; uma (3,5%), refluxo vesicoureteral; um (3,5%), estenose da artéria renal e uma (3,5%), rim ectópico pélvico com hidronefrose. A cintilografia renal mostrou cicatrizes renais em 2 (7%) pacientes. Todos os afetados foram submetidos ao estudo urodinâmico com cateter uretral. Dezesete (60%) apresentaram hiperatividade detrusora; 4 (14%), hiperatividade detrusora e incoordenação vesicoesfincteriana; 2(7%), somente incoordenação vesicoesfincteriana e em cinco (17%), os exames estavam normais. **Conclusão:** O presente estudo permitiu detectar uma elevada prevalência de anormalidades urológicas, distúrbios miccionais e urodinâmicos na síndrome de Williams-Beuren. Essas alterações foram responsáveis por um impacto negativo sobre a qualidade de vida dos pacientes, além de estarem associadas a infecções urinárias e lesão renal. Estes achados demonstraram a importância da avaliação urológica e miccional dos pacientes com síndrome de Williams-Beuren.