

Síndrome de Ochoa en Argentina*

A.F. Bertolotti, S.G. Tobia González, R.M. Etcheverry

Unidad de Urología. Hospital de Niños de La Plata "Sor María Ludovica". Provincia de Buenos Aires, Argentina.

RESUMEN: El síndrome urofacial, descrito en 1979 por Elejade, quien lo denominó síndrome de Ochoa, se caracteriza por la presencia de disfunción miccional, infección urinaria recurrente, constipación, dilatación de la vejiga y tracto urinario alto sin obstrucción orgánica ni enfermedad neurológica evidente. Se acompaña de facies típica con inversión de la expresión facial. En 1995 ingresan en el Hospital de Niños de La Plata tres hermanos de 2, 7 y 9 años afectados por este síndrome, con diferentes etapas evolutivas de su cuadro urológico. Hijos de padres jóvenes (25 años el padre y 15 años la madre en el momento del nacimiento del primer niño), sanos, no consanguíneos. Se instauró cateterismo intermitente limpio (CIL) en todos los casos, agregando oxibutinina en uno de ellos, con mejoría del patrón miccional y persistencia de enuresis en los tres casos, con valores de creatinina sérica estables durante un lapso de tres años al cabo de los cuales abandonaron el seguimiento. Los casos presentados parecieran demostrar la predisposición congénita de esta enfermedad, ya que se trata de tres hermanos en diferentes etapas de su afección con similar edad de comienzo y progresión de la misma.

PALABRAS CLAVE: Síndrome urofacial; Disfunción vesical; Expresión facial; Constipación; Vejiga neurogénica no neurogénica.

KEY WORDS: Urofacial syndrome; Bladder dysfunction; Facial expression; Constipation; Non – neurogenic neurogenic bladder.

INTRODUCCIÓN

A principios de los años 60 se observaron en Colombia una serie de pacientes con incontinencia de orina e infección urinaria y constipación, con hallazgos clínicos y radiológicos similares a la vejiga neurógena hallándose estos casos asociados a una inversión de la expresión facial al intentar reír o sonreír⁽¹⁾.

En 1979, Elejade realiza la primer evaluación genética de estos casos y denomina al cuadro como síndrome urofacial de Ochoa (UFOS).

Esta entidad de etiología aún no definida no quedó confinada a Colombia, existiendo a la fecha más de 100 comunicaciones de casos similares en diferentes países.

Presentamos en este reporte, los primeros tres casos observados y tratados en la República Argentina.

OCHOA'S SYNDROME IN ARGENTINE

ABSTRACT: Urofacial syndrome was described by Elejade in 1979, who coined the term "Ochoa's Syndrome". It includes abnormal micturition, upper urinary tract dilatation, constipation and facial peculiar expression while smiling. In 1995, 3 boys with 2, 7 and 9 years old, come to the La Plata Children's Hospital, affected for this syndrome, with young, normal and no consanguinity parents. Clean intermittent catheterization was indicated in all cases, with oxibutinin in one of them, with enuresis in all the cases and normal serum creatinine for three years, when discontinued the follow-up. This cases been demonstrated the genetic condition of this syndrome, because there were 3 brothers in different steps of this condition, with the same age of initiation and progression We describe the three first cases in Argentine

Correspondencia: Dr. A.F. Bertolotti. Calle 14 n° 1318. La Plata (1900). Provincia de Buenos Aires, Argentina.
Email: urologialaplata@hotmail.com

*El presente trabajo fue presentado, como Trabajo Libre, parcialmente, en el Congreso Ibero-americano de Urología Pediátrica (SIUP), Panamá, 2002.

Recibido: Mayo 2006

Aceptado: Noviembre 2006

MATERIAL Y MÉTODO

En 1995 ingresan en el Hospital de Niños de La Plata tres hermanos de 2, 7 y 9 años afectados por este síndrome, con diferentes etapas evolutivas de su cuadro urológico.

Hijos de padres jóvenes (25 años el padre y 15 años la madre en el momento del nacimiento del primer niño), sanos, no consanguíneos. La familia se completa con cuatro hermanos, una niña y 3 niños, sin manifestaciones clínicas, todos nacidos en Argentina, tanto los padres como los 7 niños, sin antecedentes de este síndrome en la familia.

La evaluación se realizó con determinaciones de urea y creatinina séricas, clearance de creatinina, ecografía del árbol urinario, cistouretrografía miccional (CUGM), estudio urodinámico completo y estudio neurológico.

Se instituyó cateterismo intermitente limpio (CIL) en todos los casos, agregando oxibutinina en uno de ellos, durante un lapso de tres años al cabo de los cuales abandonaron el seguimiento.

No se realizaron estudios genéticos.



Figura 1. Tres hermanos afectados por el síndrome de Ochoa y sus respectivas CUGM en diferentes estadios evolutivos de la enfermedad.

CASOS CLINICOS

Caso 1. Niño, 9 años. Consultó por infección urinaria recurrente, incontinencia de orina diurna y nocturna y constipación de 4 años de evolución.

El examen físico reveló distorsión facial característica durante el intento de reír. La función renal se encontraba en valores de insuficiencia con una medición sanguínea de creatinina de 2,6 mg% y un clearance de la misma de 13,3 ml/min. Se constató hipertensión arterial con una sistólica de 130 mm/Mg y una diastólica de 80 mm/Mg.

Ecográficamente se detectó una dilatación pieloureteral bilateral grave con parénquima renal adelgazado y poca diferenciación corticomedular.

En la CUGM se halló una vejiga trabeculada, diverticular, sin reflujo vesicoureteral con un residuo postmiccional superior al 50%, observándose en la placa miccional una imagen compatible con estrechez uretral a nivel prostático.

El estudio urodinámico mostró disminución de la acomodación, contracciones no inhibidas de 30 cm/H₂O durante el llenado, una capacidad vesical levemente disminuida, con una presión de fin de llenado de 60 cm/H₂O, con hiperactividad del esfínter externo en el electromiograma de superficie. El flujo máximo fue de 5 ml/seg, con curva aplanada y tiempo miccional prolongado. La uretrocistofibroscopia no mostró lesión orgánica.

Se instauró tratamiento con CIL, antihipertensivos y anticolinérgicos vesicales. Durante el seguimiento mejoró el patrón miccional, la tensión arterial se estabilizó en valores de 100/70 mm/Mg y la creatininemia en 0,89 mg%. Persistió solamente la incontinencia nocturna. Se perdió el seguimiento a los tres años.

Caso 2. Niño de 7 años, infección urinaria recurrente, micción con esfuerzo y distorsión facial. La función renal y el estudio ecográfico no mostraron anomalías. En el estudio vesical con contraste se observó una uretra posterior estrecha, reflujo a las vesículas seminales y vejiga trabeculada. El estudio urodinámico reveló una buena capacidad vesical, con acomodación normal, escasas contracciones no inhibidas de 25 mm/H₂O, con una presión vesical de fin de llenado superior a 40 mm/H₂O, con hiperactividad del esfínter externo en el electromiograma, sin pérdida de orina. El flujo máximo era de 6 ml/seg, con curva en forma de campana con tiempo miccional normal. Se colocó régimen de vaciado vesical intermitente cada 4 horas, observándose mejora del patrón miccional que posibilitaba períodos libres de sondaje de 30 días cada tres meses, quedando libre de infecciones urinarias. Se perdió el seguimiento a los 10 años de edad.

Caso 3. Niño de 2 años, antecedentes de infecciones urinarias recurrentes y distorsión facial. Los estudios de laboratorio, radiológicos y urodinámicos fueron normales. Durante el seguimiento se observó a los 5 años de edad la aparición de incontinencia de orina. Se perdió el seguimiento.

DISCUSIÓN

El UFOS se caracteriza por la asociación de una disfunción del tracto urinario con inversión de la expresión facial al intentar reír o sonreír, estos pacientes muestran gesto de dolor o tristeza.

El tracto urinario presenta la sintomatología característica de vejiga neurógena, no pudiéndose demostrar patología neurológica u obstructiva.

Desde el punto de vista genético, varios estudios han demostrado que el UFOS es una patología autosómica recesiva asociada a un gen identificado en el cromosoma 10q 23-34⁽⁵⁻¹⁰⁾.

Según Siroki, la coincidencia de dos sintomatologías, una urológica y otra facial, se debe a que la micción normal es un reflejo central localizado en la formación reticular, anatómicamente cercana al origen de los nervios faciales⁽¹⁴⁾.

El manejo de estos pacientes no difiere de otros procesos que afectan el vaciado vesical como es el caso de la vejiga neurógena subclínica, vejiga neuropática oculta, síndrome de Himman, etc., realizado habitualmente con CIL asociado o no a anticolinérgicos vesicales^(2,3,11-13).

Como postula Ochoa, es importante el hecho de tener presente esta entidad clínica, dado que permite un diagnóstico precoz del UFOS.

Los casos presentados parecieran demostrar la predisposición congénita de esta enfermedad, ya que se trata de tres hermanos en diferentes etapas de su afección con similar edad de comienzo y progresión de la misma.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ochoa B. Can congenital dysfunctional bladder be diagnosed from a smile? The Ochoa syndrome update. *Pediatr Nephrol* 2004;**19**:6-12.
2. Elejade BR. Genetic and diagnostic considerations in three families with abnormalities of facial expresión and congenital urinary obstruction: "The Ochoa syndrome". *Am J Med Genet* 1979;**3**:97-108.
3. Ochoa B, Gorlin RJ. Urofacial (ochoa) syndrome. *Am J Med Genet* 1987;**27**:661-7.
4. Ochoa B. The Urofacial (ochoa) syndrome revisted. *J Urol* 1992;**148**:580-583.
5. Homsy YL. Dysfunctional voiding syndromes and vesicoureteral reflux. *Pediatr Nephrol* 1994;**8**:116-21.
6. Wang CY, Hawkins-Lee B, Ochoa B, Walker RD, She JX: Homozygosity and linkage-disequilibrium mapping of the urofacial (Ochoa) syndrome gene to a 1-cM interval on chromosome 10q23-q24. *Am J Hum Genet* 1997;**60**:1461-7.
7. Wang CY, Huang YQ, Shi JD, Marron MP, Ruan QG, Hawkins-Lee B, Ochoa B, She JX. Genetic homogeneity, high-resolution mapping, and mutation analysis of urofacial (Ochoa) syndrome and exclusion of the glutamate oxaloacetate transaminase gene (GOT1) in the critical region as the disease gene. *Am J Med Genet* 1999; **84**:454-9.
8. Wang CY, Shi JD, Huang YQ, Cruz PE, Ochoa B, Hawkins-Lee B, Davoodi-Semironi A, She JX. Construction of a physical and transcript map for a 1-Mb genomic region containing the urofacial (Ochoa) syndrome gene on 10q23-q24 and localization of the disease gene within two overlapping BAC clones (<360 kb). *Genomics* 1999;**60**:12-9.
9. Chauve X, Missirian C, Malzac P, Girardot L, Guys JM, Louis C, Philip N, Voelckel MA. Genetic homogeneity of the urofacial (Ochoa) syndrome confirmed in a new French family. *Am J Med Genet* 2000;**95**:10-2.
10. Ochoa B. Can a congenital dysfunctional bladder be diagnosed from a smile? The Ochoa syndrome update. *Pediatric Nephrol* 2004;**19**:6-12, Epub 2203 Nov 25.
11. Wang CY, Davoodi-Semironi A, Shi JD, Yang P, Huang YQ, Agundez JA, Moran JM, Ochoa B, Hawkins-Lee B, She JX. High resolution mapping and mutation analyses of candidate genes in the urofacial syndrome (UFS) critical region. *Am J Med Genet A* 2003;**119**:9-14.
12. Escala JM, Castillo R, Zubieta R, Ramirez R. Síndrome urofacial de Ochoa en Chile. *Rev Cir Infant* 1997;**7**:116-18.
13. Garcia-Minaur S, Oliver F, Yáñez JM, Soriano JR, Quinn F, Reardon W. Three new European cases of urofacial (Ochoa) syndrome. *Clin Dysmorphol* 2001;**10**:165-70.
14. Lapidés J, Diokino AC, Silver SJ. Clean intermittent self catheterization in the treatment of urinary tract disease. *J Urol* 1972;**107**:458.
15. Siroky MB, Krane RJ. Neurologic aspects of detrusor-sphincter dyssynergia, with reference to the guarding reflex. *J Urol* 1982;**127**:953.