

## EXTROFIA VEZICII URINARE CU EVOLUȚIE SPRE BOALĂ CRONICĂ RENALĂ

Jana Bernic, Angela Ciuntu, Irina Cervinski, Nadejda Lupușor

Catedra Chirurgie, Ortopedie și Anesteziologie Pediatrică,  
Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

### Summary

#### *Exstrophy bladder. Case report*

Bladder exstrophy is a rare congenital anomaly of hypogastric and genital area, which involves bladder, abdominal wall, external genital organs and pubic bones. The treatment is surgical in 100% of cases and its goals are to preserve renal function, to maintain urinary continence, to restore the normal anatomical structures, to preserve sexual function and to improve patient's quality of life.

This clinical case presents the obtained experience of the management of congenital bladder exstrophy in a 14 years old child. The patient received numerous surgeries, but the disease progressed to chronic renal disease.

### Rezumat

Extrofia vezicii urinare este o malformație congenitală rară a părții inferioare a abdomenului și a zonei genitale, ce implică vezica urinară, peretele abdominal, oasele pubiene și organele genitale externe. Tratamentul este chirurgical în 100% cazuri, scopul căruia este de a conserva funcția renală, de a menține continența urinară și aspectul anatomo-funcțional al aparatului genital, de păstra funcția sexuală și îmbunătăți calitatea vieții pacientului.

Cazul clinic prezentat relevă experiența obținută în managementul extrofiei vezicii urinare congenitale la un copil de 14 ani, care a fost tratată prin numeroase intervenții chirurgicale și a cărei maladie a evoluat spre boală cronică renală.

### Actualitatea

Malformațiile reno-urinare reprezintă una din principalele cauze ale patologiei renourinare la copil. Ele ating 1% din populație, iar 13% - 20% din decesele antenatale sunt asociate cu malformații ale aparatului reno-urinar [3]. Sub termenul de malformații reno-urinare se recunosc tulburările de embriogeneză ale rinichiului și/sau ale căilor urinare soldate cu alterari în morfologia și funcția aparatului urinar în ansamblu [7]. Extrofia vezicală completă este o malformație caracterizată prin absența peretelui abdominal anterior în porțiunea subombilicală, precum și a peretelui vezical anterior. Sunt interesate, și scheletul micului bazin, uretra, ureterele și organele genitale [9]. Această anomalie este o malformație rară care afectează 3,3 / 100000 de nou-născuți, fiind o urgență chirurgicală neonatală [4]. Un studiu efectuat în Statele Unite, între 1988 și 2000 relevă o incidență de 2,15 la 100000 de nou-născuți vii, aproximativ 1 din 46500 de nașteri [6]. Incidența estimată a extrofiei vezicii urinare este 1:30000-1:50000 nou-născuți vii, cu un raport de 2:1 de sex masculin/feminin [5, 7, 10]. Riscul de reapariție a extrofiei vezicii urinare într-o familie dată este de aproximativ 1 la 100 [1, 8]. Prognosticul este grav, majoritatea copiilor murind prin urosepsis sever, iar îngrijirea copilului este dificilă cu apariția modificărilor psihice, prognosticul vital fiind umbrit de pielonefrită și alte infecții ascendente. În lipsa intervenției chirurgicale 60% din cazuri decedează sub vârsta de 10 ani [10].

Atît extrofia de vezică cît și alte patologii malformative congenitale au un impact medico-social deosebit, solicitînd intens bugetul familiei și/sau al societății pentru întreținerea,

educarea și recuperarea lor. Datorită influenței factorilor psiho-sociali asupra evoluției bolii, precum și datorită evoluției îndelungate a bolii, în unele situații, este necesară și o susținere psihologică și socială a bolnavului la copiii mari și/sau părinților la copiii mici.

### **Prezentare de caz clinic**

Pentru exemplificare ținem să prezentăm un caz clinic de extrofie a vezicii urinare, aflat sub observație în clinica de nefrologie și urologie pediatrică a IMSP ICȘDOSM și C de câțiva ani.

Pacienta T.I, 14 ani, sex feminin. Spitalizată de urgență în secția de reanimare somatică a IMSP ICȘDOSM și C pe data de 25.09.2013 cu acuze la valori înalte ale tensiunii arteriale (TA) 160-180/100 mmHg, vome repetate, cefalee pronunțată, greață, dureri în membrele inferioare.

Istoricul bolii relevă că copilul este bolnav încă de la naștere, când i s-a depistat extrofia vezicii urinare. A suportat mai multe intervenții de reconstituire a defectului. Prima intervenție a fost efectuată la 9 luni la IMSP ICȘDOSM și C, ulterior urmând și alte intervenții de reconstruire a vezicii urinare în Federația Rusă și în România. De nenumărate ori (1-2 ori pe lună) se interna în secția de urologie cu infecții urinare cronice recidivante, retenție acută de urină. A suportat mai multe intervenții: uretralizarea colului vezical, reimplantarea ureterelor în vezică, operația *Young-Dies-Leadbetter*, suspendarea colului la pubis apropiat prin osteotomia anterioară de pubis bilateral (2003), dilatații uretrale (2004), plasare de sondă uretrală (2004), vezicostomie transapendiculară procedeu *Mitrofanof* (2006), reconstrucția de col vezical (2006). Din luna octombrie 2010, când au apărut nivele înalte ale TA 140/105-160/100 mmHg, începe să urmeze regulat Enap 2,5 mg/zi. Starea pacientei se agravează brusc, când pe fundalul valorilor înalte ale TA 145/90-180/100 mmHg au apărut vome repetate, cefalee pronunțată, greață, dureri în membrele inferioare. Internată în spitalul raional s-a examinat clinic și paraclinic (TA 145/90 mmHg, ureea 27,9 mmol/l, creatinina 528 mmol/l, VSH 82 mm/h). S-a decis transferarea pacientei în secția de reanimare somatică a IMSP ICȘDOSM și C în stare extrem de gravă cu TA 210/114 mmHg. În mod urgent s-a administrat captopril sublingval 25 mg, sulfat de magneziu 25% - 5 ml i/v. În secția de reanimare somatică s-a aflat timp de 4 zile, ulterior se transferă în secția de nefrologie.

Din anamneza vieții se constată că copilul este de la a II-a sarcină, care a decurs fără particularități, II-a naștere fiziologică, la termen, cu masa 3200 g, talia-52 cm.

Obiectiv starea generală a copilului gravă, conștiința păstrată. Copil cu malnutriție de gr.I (IN=0,85). Tegumentele sunt palide, cu nuanțe icterice și edeme periorbitale. Pe abdomen se vizualizează o cicatrice postoperatorie - o fistulă construită artificial prin care copilul de sine-stătător transabdominal introduce cateterul urinar și goloște la necesitate vezica urinară. Reflexul de urinare lipsește. Zgomotele cardiace atenuate, aritmice, TA- 210/114 mm/Hg. Limba este ușor saburală, abdomenul la palparea superficială puțin sensibil în regiunea hipocondrului drept. Ficatul se palpează +1 cm de la nivelul rebordului costal drept. Splina și rinichii nu se palpează. Semnul Giordani pozitiv bilateral, ușor accentuat de dreapta. Paraclinic se constată în sumarul sîngelui Hb 87 g/l, eritrocite  $2,8 \times 10^{12}/l$ , leucocite  $3,7 \times 10^9/l$ , nesegmentate 8%, segmentate 46%, limfocite 40%, VSH 15 mm/h. Analiza biochimică a sîngelui: ureea 12,5 mmol/l, creatinina 0,609 mmol/l, glucoza 2,95 mmol/l, fibrinogen 6,22 g/l, K 4,17 mmol/l, Na 140 mmol/l, Ca 1,95 mmol/l. Sumarul urinei: proteina 0,96 g/l, leucocite 18-20 c/v. ECG: ritm sinusal, neregulat, FCC 89-65-76 b/min, AEC normală, potențialul electric al VS majorat. USG a organelor abdominale: hepatomegalie moderată, pancreatită reactivă. USG rinichilor: RD 5 mm, RS 5 mm, contur neregulat, parenchimul micșorat, sistemul colector cu pereții indurați, dilatat, deformat, bazinele D 12 mm, S 22 mm, calicele D 9 mm, S 16 mm; vezica urinară nu se vizualizează.

În baza datelor clinice și paraclinice s-a stabilit diagnosticul clinic: *Extrofie de vezică urinară. Pielonefrită cronică bilaterală în acutizare. Insuficiență cronică renală gr. II-III. Anemie deficitară gr.II. Hepatopatie reactivă. Pancreatită reactivă.*

Tratament: masa nr.7, Captopril 1 mg/kg/zi, Enap 0,1 mg/kg/zi, Dipiridamol 2 mg/kg/zi, Cefotaxim 50 mg/kg/zi, Pangrol 10000 U de 3 ori/zi, Subtil 1 caps de 2 ori/zi, Carsil 35 mg de 3 ori/zi, Hemofer 1 past. de 2 ori/zi.

### **Concluzii și discuții**

Extrofia de vezică urinară este o malformație complexă, caracterizată prin absența peretelui abdominal subombilical, astfel vezica urinară se deschide direct în regiunea dintre ombilic și pubis, orificiile ureterale sunt vizibile pe peretele vezical prolabat exterior. Este prezentă dehiscenta largă a oaselor pubiene (*symphiseolisis*). Embriopatogenic reprezintă un defect de mezodermizare având drept consecință aplazia peretelui anterior al sinusului urogenital. Diagnosticul este unul clinic, prin observarea anomaliilor caracteristice extrofiei. Este important diagnosticul antenatal al afecțiunii, pentru ca părinții să poată lua decizia păstrării sau nu a copilului, având în vedere implicațiile pe termen lung ale manifestărilor acestei malformații. Deseori, se asociază cu alte anomalii urogenitale [9]. La fete, uretra este scurtă, de multe ori înfundată în vezica urinară extrofiată. Clitorisul tinde să fie bifid. Vaginul este scurt și orificiu poate fi stenotic. Poate fi prezent prolapsul uterin sau uterul unicornuat [8]. La băieți, extrofia vezicală este asociată cu uretra epispada, de aceea afecțiunea mai este cunoscută și sub numele de complexul extrofie-epispadias. Reconstrucția genitală la băieți este mult mai complexă, implicând și refacerea funcției organului copulator, aceștia prezentând epispadie cu uretră adesea sinuoasă și un penis scurt [11]. Obiectivele primordiale ale tratamentului și managementului maladiei sînt crearea unui rezervor urinar continent, conservarea funcției renale, aspect anatomo-funcțional și cosmetic al aparatului genital cît mai acceptabil. În pofida multitudinii procedurilor chirurgicale elaborate, rezultatele rămîn imperfecte, deși în unele cazuri, intervențiile plastice-reconstructive pe aparatul genital extern pot restabili o funcție sexuală satisfăcătoare. La sexul feminin nașterea nu impune complicații, însă dezvoltarea prolapsului uterului este destul de frecventă [2]. Ca și complicații ale tratamentului chirurgical pot apărea: reflux vezico-ureteral, fistule urinare, infecții frecvente de tract urinar, disfuncții sexuale. Principalele probleme asociate cu această anomalie sunt iritarea pielii în urma scurgerii continuă a urinei necontrolate și infecția urinară ascendentă.

Cazul prezentat vine să confirme ca și datele din literatura de specialitate că infecția urinară ascendentă este inevitabilă, iar asociată cu un reflux vezico-ureteral poate duce la deteriorarea severă și ireversibilă a funcțiilor renale. Aceasta poate fi prevenită prin închiderea timpurie a defectului și reimplantări ureterale, dar în majoritatea cazurilor nu asigură un succes garantat [6, 9]. Posibilitatea depistării și diagnosticării precoce prin mijloace imagistice a afecțiunilor congenitale ale aparatului urinar este benefică în stabilirea conduitei terapeutice și a evoluției pe termen lung. Diagnosticul unei malformații congenitale renale trebuie făcut cît mai precoce după naștere, deoarece ea amenință funcția renală. Malformațiile, mai ales cele obstructive, fiind consecința unei tulburări a embriogenezei, pot produce leziuni ireversibile.

### **Bibliografie**

1. Apte A., Saran R. Case Report. Bladder Exstrophy. People's Journal of Scientific Research 35; 2 (2), July 2009.
2. Cserni T. Extrofia de vezică urinară, 2010:1-3, 60 p.
3. Dinu I. Aspecte imagistice în malformațiile reno-urinare la copil. Craiova 2011,7, 45 p.
4. Hamza B. Exstrophie Vésicale, Thèse N° 095/11, 2011: 69, 150 p.
5. Kamal J. Staged Management of Bladder Exstrophy. JKAU Med. Sci.;16(1), 2009:29-38.
6. Nelson C., Dunn R., Wei J. Contemporary epidemiology of bladder exstrophy in United States. J Urol, May 2005;173(5):1728-1731.
7. Peterson O., Sesterhenn I., Davis C. Urologic Pathology. Third Edition, Lippincott Williams&Wilkins, 2009:1 – 183.

8. Shah A., Joshi M., Kumar S. Bladder Exstrophy - A case report. Ind J Radiol Imag 2006 16:1:103-106.
9. Tănase A., Dumbraveanu I., Bârsan. M et. al. Urologie și nefrologie chirurgicală: Curs de prelegeri, Chișinău, CEP «Medicina», 2005: 24-25.
10. Tomescu P., Pănuș A. Urologie. Editura UMF Craiova 2006:22.
11. Wolff N., Paye-Jaouen A., Boillot B., Grise P. *Devenir à l'âge adulte de patients opérés d'exstrophie vésicale dans l'enfance: à propos de deux cas.* Pelvi-périnéologie, october 2011;6(3-4):177-182.

## **ROLUL AQUAPORINELOR RENALE ÎN FIZIOPATOLOGIA MALADIILOR RENO-URINARE (Reviu bibliografic)**

**Tatiana Macovei, Angela Ciuntu, Rodica Eremciuc**  
Departamentul Pediatrie, USMF „Nicolae Testemițanu”

### **Summary**

#### *The pathophysiological role of renal aquaporins in reno-urinary diseases (Bibliography review)*

Aquaporins represent a group of transmembrane proteins that work as selective water channels and are similar by structure. At least 8 of them have a renal localization and play a significant role in maintaining the osmotic balance. They are important in the pathophysiology of different inherited or acquired water balance disorders, characterized both with water loss and water retention.

### **Rezumat**

Aquaporinele reprezintă o grupă de proteine transmembranare care funcționează ca și canale selective pentru apă și au o structură asemănătoare. Cel puțin 8 din acestea au o localizare renală și joacă un rol semnificativ în menținerea echilibrului osmotic. Ele sunt implicate în mecanismele patofiziologice ale diferitor tulburări înăscute sau dobândite ale echilibrului hidric, caracterizate atât prin depleție hidrică, cât și prin exces volemic.

### **Actualitatea**

Aquaporinele sunt niște proteine cu rol de canale pentru apă, a căror importanță în dezvoltarea diversor patologii reno-urinare a început a fi studiată mai cu seamă în ultimele două decenii. În prezent, există studii imunohistochimice și transgenice care demonstrează implicarea acestora în patologiile aparatului reno-urinar, explicând unele mecanisme patofiziologice.

### **Obiectivele lucrării**

Scopul acestui studiu este de a analiza datele actuale cu referire la particularitățile și rolul aquaporinelor renale și implicațiile acestora în fiziopatologia maladiilor sistemului reno-urinar.

### **Metode și materiale**

Pentru sinteza bibliografică a acestui studiu s-au utilizat surse din bazele de date Hinari (WHO), Medline și Cochrane-Library, la cuvintele cheie: aquaporine, canale selective, echilibru osmotic și vasopresina.

### **Rezultate și discuții**

S-au analizat 19 de surse bibliografice din bazele de date sus-numite, cele mai relevante fiind listate în continuare.

În transferul apei prin membranele celulare sunt implicate diverse mecanisme. În mod obișnuit acest proces se realizează prin difuziune, dar unele tipuri de celule au o permeabilitate