

Complexo de OEIS: uma rara combinação de malformações congênitas em Aracaju-Sergipe

O complexo de OEIS é um conjunto de malformações congênitas que incluem defeitos espinhais, onfalocele, ânus imperfurado e extrofia de bexiga. Se trata de uma condição rara, apresentando uma ocorrência estimada em 1:200.000 a 1:400.000 gestações. Não é uma patologia de fácil diagnóstico durante o pré-natal, e a maioria dos casos resultam em óbito fetal. Sua etiologia ainda é incerta e pouco conhecida e provavelmente multifatorial. O prognóstico desses pacientes está diretamente relacionado com a gravidade das malformações apresentadas e com a qualidade do pré-natal. A abordagem multidisciplinar é de uma importância, assim como o suporte familiar.

Palavras-chave: Complexo de OEIS; Anormalidades; Pré-natal.

OEIS complex: rare combination of congenital malformations in Aracaju-Sergipe

OEIS complex is a set of congenital malformations that includes spinal defects, omphalocele, imperforate anus and bladder exstrophy. It is a rare condition, presenting an estimated occurrence in 1:200.000 to 1:400.000 pregnancies. It is not an easily diagnosed pathology during prenatal, and most of the cases result in the death of the fetus. Its etiology is still uncertain and little known and probably multifactorial. The prognosis of these patients are directly related with the severity of the malformations presented and with the quality of the prenatal. The multidisciplinary approach is of importance, as well as the family's support.

Keywords: OEIS Complex; Abnormalities; Prenatal.


Topic: **Pediatria e Saúde da Criança e do Adolescente**

Received: **10/04/2021**


Approved: **03/05/2021**


Reviewed anonymously in the process of blind peer.


Maylla Fontes Sandes 
Universidade Tiradentes, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/8288542250707046>
<http://orcid.org/0000-0002-5511-0253>
[sandemaylla@gmail.com](mailto:sandesmaylla@gmail.com)

Izailza Matos Dantas Lopes 
Universidade Tiradentes, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/5911269328493167>
<http://orcid.org/0000-0001-9752-5628>
izailzamatoss@gmail.com

Adriana Dantas Lopes 
Hospital Santa Casa de Misericórdia de São Paulo,
Brasil
<http://lattes.cnpq.br/8509760460392344>
<http://orcid.org/0000-0002-6523-7442>
adrianadantaslopes@yahoo.com.br

Yasmin Melo Toledo 
Universidade Tiradentes, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/7146516641227503>
<http://orcid.org/0000-0003-0468-0544>
yasmin.se@hotmail.com

Mirelly Grace Ramos Cisneiros 
Universidade Tiradentes, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/3332345078496575>
<http://orcid.org/0000-0003-2907-214X>
mirellycisneiros@gmail.com

Gabriela de Melo Benzota 
Universidade Tiradentes, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/3296079422312288>
<http://orcid.org/0000-0002-5501-830X>
gabrielabenzota@hotmail.com

Gabriel Dantas Lopes 
Universidade Tiradentes, Brasil
<http://lattes.cnpq.br/1412495355733136>
<http://orcid.org/0000-0002-9743-6825>
gabrieldantaslopes@gmail.com



DOI: 10.6008/CBPC2236-9600.2021.002.0015

Referencing this:

SANDES, M. F.; LOPES, I. M. D.; LOPES, A. D.; TOLEDO, Y. M.; CISNEIROS, M. G. R.; BENZOTA, G. M.; LOPES, G. D.. Complexo de OEIS: uma rara combinação de malformações congênitas em Aracaju-Sergipe. *Scire Salutis*, v.11, n.2, p.133-139, 2021. DOI: <http://doi.org/10.6008/CBPC2236-9600.2021.002.0015>

INTRODUÇÃO

O complexo de OEIS é um conjunto de malformações congênitas, descrito primeiramente com essa terminologia em 1978, que incluem defeitos espinhais, onfalocele, ânus imperfurado e extrofia de bexiga (PEREIRA, 2018) (Carey, 1978). É uma patologia extremamente rara, com ocorrência estimada em 1: 200.000 a 1: 400.000 (PEREIRA, 2018) (HURWITZ, 1987) gestações e tem um grande impacto na morbimortalidade e qualidade de vida dessas crianças (FALEIROS, 2009).

Acredita-se que esta condição representa a variação mais grave de um espectro de defeitos congênitos, a sequência extrofia-epispádia, a qual, em ordem crescente de gravidade, engloba: separação fállica com epispádia, diástase púbica, extrofia da bexiga, extrofia cloacal e complexo OEIS (KEPPLER-NOREUIL, 2001).

Além das quatro malformações já citadas que compõem o complexo de OEIS, este parece ter uma estreita relação com espinha bífida e intersex. As malformações da coluna vertebral não ocorrem apenas no nível da lombossacral, mas também mais cranialmente, além de apresentar uma relação também com a porção superior da coluna bífida (KEPPLER-NOREUIL, 2001). A síndrome pode ser associada a outros defeitos ocasionais como anormalidades renais, defeitos na formação de extremidades e anormalidades genitais (PEREIRA, 2018).

Sua ocorrência, geralmente, é subestimada por não ser identificada, na maioria das vezes, em caso de aborto ou natimortos (PEREIRA, 2018) (YANG, 2007), passando despercebida no pré-natal e resultando em óbito fetal, em sua maioria. Realizar o diagnóstico no pré-natal não é fácil, mas pode ser sugerido através de uma ultrassonografia pré-natal que mostra a presença de defeitos espinhais e defeitos na parede abdominal do feto (PEREIRA, 2018).

A maioria dos casos são esporádicos, com etiologia incerta e possivelmente heterogênea. Existem relatos de sua recorrência em familiares e em gêmeos monozigóticos (PEREIRA, 2018) (CHEN, 1997), o que sugere um componente genético (PEREIRA, 2018) (EL-HATTAB, 2010). Todavia, também há relatos de gêmeos monozigóticos que são discordantes para o complexo, sugerindo um componente etiológico não genético, como: patogenia vascular uterina, fertilização in vitro, uso de determinadas substâncias, traumas, insuficiência vascular uteroplacentária (PEREIRA, 2018).

Quanto à patogênese, é proposto que seja decorrente de uma falha de migração do mesênquima caudal, resultando na persistência de cloaca e ânus imperfurado (ONKAR, 2014). A ruptura da membrana cloacal, com a ausência do suporte fornecido pela parede abdominal, leva a extrofia da bexiga (FALEIROS, 2009), (PEREIRA, 2018).

O seguimento pós natal é rigoroso, necessitando de uma intervenção cirúrgica nas primeiras horas de vida com equipe multidisciplinar, várias abordagens cirúrgicas posteriormente e seguimento multiprofissional pelo resto da vida (PEREIRA, 2018).

RELATO

L.V.S.M., sexo feminino, residente em Neópolis (SE), nascida de parto cesáreo com 35 semanas de gestação, pesando 3.070g, comprimento de 43cm, perímetro cefálico de 32 cm, apgar 9/9. Genitora parda, 38 anos, evangélica, segundo grau completo, trabalha com serviços gerais. Genitor 41 anos, fundamental completo, pedreiro, renda de dois salários mínimos. História gestacional: primigesta, ausência de abortos, realizou 6 consultas de pré-natal, iniciadas no primeiro trimestre, apresentando infecção urinária durante a gestação, mas foi devidamente tratada. Ultrassonografia aos cinco meses evidenciou presença de onfalocele e extrofia de bexiga. Ao nascer apresentou as seguintes malformações: extrofia de bexiga e de cloaca, espinha bífida, ânus imperfurado, anomalia genital e de extremidades, onfalocele e útero bicorno; como ilustrado pelas figuras 1, 2 e 3. Desse modo, a criança passou pelos seguintes procedimentos cirúrgicos ao nascimento: cistoplastia, colostomia e sutura de paredes. No 15º dia após o procedimento cirúrgico apresentou cistocele associada a infecção.



Figura 1: Figura ilustrando a anomalia de genitália e a colostomia.



Figura 2: Figura ilustrando as alterações de extremidade e a espinha bífida.

No retorno ao ambulatório, aos 2 meses e 15 dias (idade gestacional corrigida: 1 mês e uma semana), estava em aleitamento materno predominante com crescimento adequado para idade corrigida e desenvolvimento neuropsicomotor atrasado. Prescrito antibiótico profilático para infecção urinária e estimulado aleitamento materno exclusivo (AME), cariótipo 46XX. Aos 4 meses (idade gestacional corrigida: 2 meses e 3 semanas) manteve os mesmos escores de crescimento, padrão de desenvolvimento normal e estava em AME. Devido ao retorno da mãe ao trabalho foi orientado introdução de fórmula infantil associada ao aleitamento materno. Aos 5 meses estava em uso de farináceo, fórmula e diluição inadequada, com peso e comprimento muito baixo para idade corrigida, apresentava também anemia ferropriva mesmo em uso de ferro profilático. Realizado tratamento com dose terapêutica.



Figura 3: Figura ilustrando a anormalidade genital e o ânus imperfurado.

Ao completar 6 meses (idade gestacional corrigida: 4 meses e 3 semanas), foi feita a introdução alimentar, e orientado a retirada do farináceo. Está em tratamento para a doença do refluxo gastroesofágico. Foram observados sinais inflamatórios adjacentes à região da colostomia. A vacina meningocócica C estava em atraso. Quanto ao peso e ao comprimento, ambos se apresentaram muito baixos para a idade. No exame físico, foi visto uma boa mobilidade de membros inferiores, apenas com comprometimento da sensibilidade. Foi mantida a suplementação de sulfato ferroso, zinco e polivitamínicos.

Na consulta de retorno de 7 meses e 24 dias (idade gestacional corrigida: 6 meses e 15 dias), a genitora refere que a criança está com inapetência associada a prurido gengival. Mantém o mesmo padrão alimentar e a vacinação já se encontra atualizada. O peso e comprimento continuam inadequados. O desenvolvimento neuropsicomotor está dentro da normalidade.

Aos 10 meses e 16 dias (idade gestacional corrigida: 9 meses e 1 semana) mantém o mesmo padrão alimentar, permanecendo com peso e estatura muito abaixo do esperado para a normalidade, e perímetro craniano no escore Z 0. O desenvolvimento neuropsicomotor está adequado para a idade, exceto por não andar com apoio devido às alterações de membros inferiores. Vacinação em dia.

Com 1 ano e 11 meses (idade gestacional corrigida: 1 ano, 9 meses e 3 semanas), a paciente mantém o uso do sulfato ferroso e polivitamínicos. A genitora alega que houve evolução na ingesta alimentar, apesar de ainda não ingerir comidas com consistência sólida, apenas pastosa. Mesmo com esta evolução, a criança se mantém com baixo peso e comprimento inadequado. Na avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor foi observado que estava dentro do padrão esperado pela idade, exceto por não andar.

No último contato com a paciente, a mesma se apresentava com 2 anos e 27 dias de vida (idade gestacional corrigida: 1 ano, 11 meses e 3 semanas). A genitora nos relatou que a criança havia ganhado peso recentemente, pois está fazendo uma dieta hipercalórica com o objetivo de conseguir ganhar 10 quilos, os quais são necessários para realizar uma cirurgia ortopédica na coluna para correção das lesões axiais decorrentes da síndrome de OEIS. A criança ainda faz uso da bolsa de colostomia, apresentando hábito

intestinal adequado para sua condição. Quanto a dieta, mantém a alimentação pastosa, mas com uma variedade de verduras, legumes e carboidratos, de acordo com a orientação da nutricionista, visando o ganho ponderal. Estava com uma dose da vacina H1N1 em atraso, e não fez uso de vitamina A e do ômega 3, como recomendado. O desenvolvimento neuropsicomotor estava adequado para idade e suas respectivas limitações. Mesmo com as mudanças dietéticas estabelecidas pela nutricionista, a criança se mantém com desnutrição, muito baixo peso e muito baixa estatura para a idade. Sendo assim, foi orientado a respeito do acréscimo de gorduras na dieta (mais 15g diários). Também foi mantida a suplementação com polivitamínicos e sulfato ferroso. Os exames complementares, de triagem neonatal, os dados antropométricos e o desenvolvimento neuropsicomotor de todas as consultas realizadas encontram-se resumidos nas tabelas 1 e 2.

Tabela 1: Triagem neonatal e exames complementares no seguimento do relato de caso.

Teste do pezinho	Hemoglobinopatias: AF A2 IRT: 30,6 PKU: 0,7 17-OH-PROGESTERONA: 2 TSH: 0,9 BIOTINIDASE: 200,8
Teste da orelhinha	Presente bilateralmente
Teste do olhinho	Reflexo vermelho presente em ambos os olhos
Cariótipo	46XX
Hemograma e eletrólitos aos 4 meses e 3 semanas de idade corrigida	Hb: 7,5 g% Sódio: 135 mEq/L HT: 22,7 g% Cálcio: 9,7 mg/dL Leucograma: 10.800/mm ³ Potássio: 4,6 mmol/L Linfócitos: 26% Ferro: 11 µg/dL Segmentados: 67% Monócitos: 4,7% Eosinófilos: 1,5% Plaquetas: 156.000/mm ³
Hemograma aos 9 meses e 1 semana de idade corrigida	Hb: 13,4 g% Ferro: 65 µg/dL HT: 37,1 g% Leucograma: 6.600/mm ³ Segmentados: 28% Linfócitos: 57% Monócitos: 10% Plaquetas: 234.000/mm ³
Hemograma aos 1 ano, 11 meses e 3 semanas de idade corrigida	Hb: 12,5 g% Ferro: 84 µg/dL HT: 36,2 g% Leucograma: 9.000/mm ³ Segmentados: 45% Linfócitos: 53% Monócitos: 2% Eosinófilos: 1% Plaquetas: 232.000/mm ³

Tabela 2: Dados antropométricos do crescimento e o desenvolvimento neuropsicomotor da criança.

Crescimento e Desenvolvimento

2 meses e 15 dias	Score Z: Peso: -2 PC: 0 ES: -2 DNPM: um marco atrasado
-------------------	--

5 meses	Escore Z: Peso: -3 PC: 0 ES: -3 DNPM adequado
7 meses	Escore Z: Peso: entre -2 e -3 PC: 0 ES: -3 DNPM adequado
24 meses	Escore Z: Peso: < -3 PC: 0 ES: < -3 DNPM adequado

DISCUSSÃO

O presente relato descreve a apresentação clássica das malformações do complexo de OIES, acrescentando ainda a anormalidade da genitália. Como já foi explanada anteriormente, esta condição tem etiologia desconhecida e muito provavelmente multifatorial, já a extrofia de bexiga está relacionada com mutações no gene homeobox e receptores do ácido retinóico (ONKAR, 2014), associada à exposição ao ácido valpróico (KEPPLER-NOREUIL, 2001), tabagismo, obesidade materna (ONKAR, 2014), uso de metanfetamina, diabetes mellitus e infecções de repetição, esta última apresentada pela genitora da paciente, como também obesidade. Porém, estas associações ainda são limitadas a poucos casos e não há, até então, evidências e dados suficientes (PEREIRA, 2018) (YANG, 2007) (Tabela 3).

Tabela 3: Comparação entre as alterações presentes no caso em comparação com as descritas na literatura.

Alterações presentes na síndrome de OEIS	Alterações do caso
Onfalocele	Presente
Genitália ambigua	Ausente
Extrofia de bexiga e cloaca	Presente
Espinha bifida	Presente
Angulação espinhal	Ausente
Anomalias genitais	Presente
Defeito na formação das extremidades	Presente

Em termos de prognóstico, vai depender diretamente da severidade das anormalidades e de como foi conduzido o pré-natal desta criança (PEREIRA, 2018). Quando ocorre a identificação durante o pré-natal, o nascimento é feito em um ambiente preparado e de alta complexidade, necessário para proporcionar uma melhor condição peri e pós natal. Através das correções cirúrgicas, mesmo que parciais, a sobrevida dos pacientes tem melhorado de forma significativa (PEREIRA, 2018), além dos meios de evitar complicações através da antibioticoterapia e abordagem multidisciplinar.

Quanto ao seguimento, este é um processo complexo e necessita, como já foi frisado, de diversos profissionais envolvidos. As complicações de cunho psicossocial que estes pacientes estão envolvidos são enormes. Eles também precisam lidar com as infecções de repetição e suas complicações (KEPPLER-NOREUIL, 2001)(YANG, 2007), além do desafio de construir a identidade gênero-corpórea. Todas essas adversidades levam a dificuldades de desenvolvimento psicológicos (YANG, 2007) e sexuais (KEPPLER-NOREUIL, 2001) que

vão impactar na vida desta criança no decorrer do crescimento, assim fica visível a tamanha importância de uma abordagem multidisciplinar para lidar com todos os problemas do paciente e do impacto destes em seu círculo familiar. A presente paciente é extremamente amada pela família, a qual tenta compreender seus sentimentos e suas necessidades. A ligação entre a mãe e a criança é bastante fortalecida pelo estímulo sensorial e cognitivo.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

É infrequente a ocorrência do complexo de OEIS. Sendo que este está associado a infecções de repetição e a problemas psicossociais. É de fundamental importância a detecção precoce no pré-natal para melhor assistência ao trabalho de parto e parto, como também suporte para a realização de todos os procedimentos necessários que irão impactar em uma melhor qualidade de vida para essas crianças. O seguimento necessita de equipe multidisciplinar, muitas vezes não disponível no sistema único de saúde.

REFERÊNCIAS

FALEIROS, M. C. M.; MEIRA, J. G. C.; PINA NETO, J. M.; RAMALHO, F. S.; FERRAZ, V. E. F.. Complexo OEIS e diabetes Mellitus materna: uma associação?. **Revista Médica de Minas Gerais**, 2009.

PEREIRA, L. A.; PEREIRA, I. A.; CASTRO, M. B.; FARIA V. A.; LEITE, E. F.. Complexo OEIS: rara associação de anomalias congênitas em Palmas-Tocantins. **Revista de Patologia do Tocantins** v.5 n.1, 2018.

KEPPLER-NOREUIL, K. M.. OEIS complex (omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects): a review of 14 cases. **American journal of medical genetics** v.99, n.4, 2001.

ONKAR, D.; ONKAR, P.. Omphalocele, exstrophy of bladder, imperforate anus and spinal defect (OEIS complex) - autopsy and prenatal ultrasound findings. **European journal of anatomy**, v.18, p.123-127, 2014.

PATIL, N. G.. OEIS complex: a rare foetal anomaly. **International Journal of Reproduction, Contraception, Obstetrics and Gynecology**, v.3, n.4, p.1100-1103, 2017.

YANG, F.; HENNINGSSEN, C.; FUENTES, A.. OEIS Complex: a case report. **Journal of Diagnostic Medical Sonography**, v.23, n.1, p.13-18, 2007. DOI: <http://doi.org/10.1177/8756479306297095>

Carey, J. C.. The OEIS complex (omphalocele, exstrophy, imperforate anus, spinal defects). **Birth defects original article series**, v.14, n.6, p.253-63, 1978.

HURWITZ, R. S.. Cloacal exstrophy: a report of 34 cases. **The Journal of Urology**, v.138, n.4, 1987. DOI: [http://doi.org/10.1016/s0022-5347\(17\)43502-6](http://doi.org/10.1016/s0022-5347(17)43502-6)

CHEN, C. P.. Perinatal features of omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects (OEIS complex) associated with large meningocele and severe limb defects. **American journal of perinatology**, v.14, n.5, p.275-279, 1997. DOI: <http://doi.org/10.1055/s-2007-994143>

EL-HATTAB, A. W.; SKORUPSKI, J. C.; HSIEH, M. H.; BREMAN, A. M.; PATEL, A.; CHEUNG, S. W.; CRAIGEN, W. J.. OEIS complex associated with chromosome 1p36 deletion: a case report and review. **Am J Med Genet Part A**, v.152, p.504-511, 2010.

A CBPC – Companhia Brasileira de Produção Científica (CNPJ: 11.221.422/0001-03) detém os direitos materiais desta publicação. Os direitos referem-se à publicação do trabalho em qualquer parte do mundo, incluindo os direitos às renovações, expansões e disseminações da contribuição, bem como outros direitos subsidiários. Todos os trabalhos publicados eletronicamente poderão posteriormente ser publicados em coletâneas impressas sob coordenação da **Sustenere Publishing**, da Companhia Brasileira de Produção Científica e seus parceiros autorizados. Os (as) autores (as) preservam os direitos autorais, mas não têm permissão para a publicação da contribuição em outro meio, impresso ou digital, em português ou em tradução.