

Distúrbios miccionais em pacientes com fissuras orofaciais

Urinary disorders in patients with orofacial clefts

Trastornos miccionales en pacientes con hendiduras orofaciales

Gabriel Xavier Santos¹, Armando dos Santos Trettene¹, Aguinaldo Cesar Nardi¹, Alessandra Mazzo¹.

RESUMO

Objetivo: Identificar, sintetizar e analisar o conhecimento científico existente relacionado a ocorrência de distúrbios miccionais em pacientes com fissuras orofaciais. **Métodos:** Trata-se de uma revisão de escopo. A busca foi realizada na *National Library of Medicine* (PubMed/MEDLINE), Scopus, Embase, *Web of Science*, *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), CINAHL por meio dos descritores e com base na seguinte pergunta norteadora “Quais são os distúrbios miccionais apresentados por pacientes com fissuras orofaciais em qualquer contexto?”. A estratégia de busca foi registrada na plataforma *Open Science Framework* (OSF), sob o DOI: 10.17605/OSF.IO/B7GMA. **Resultados:** Entre os 18 estudos encontrados (bases e literatura cinza), quatro foram incluídos por cumprirem os critérios estabelecidos. **Conclusão:** Os distúrbios miccionais em pacientes com fissuras orofaciais encontrados foram enurese, retenção urinária, anúria, infecção do trato urinário, além das mal formações estenose, hipospádia e fimose. Tais acometimentos enfatizam a necessidade de uma abordagem interprofissional ao assistir os pacientes com fissuras orofaciais.

Palavras-chave: Distúrbios Miccionais, Anomalias Craniofaciais, Fissuras Orofaciais.

ABSTRACT

Objective: Identify, synthesize and analyze existing scientific knowledge related to the occurrence of voiding disorders in patients with orofacial clefts. **Methods:** This is a scoping review. The search was carried out in the National Library of Medicine (PubMed/MEDLINE), Scopus, Embase, Web of Science, Scientific Electronic Library Online (SciELO), CINAHL using the descriptors and based on the following guiding question “What are the urinary disorders presented by patients with orofacial clefts in any context?”. The search strategy was registered on the Open Science Framework (OSF) platform, under DOI: 10.17605/OSF.IO/B7GMA. **Results:** Among the 18 studies found (bases and gray literature), four were included because they met the established criteria. **Conclusion:** The voiding disorders found in patients with orofacial clefts were enuresis, urinary retention, anuria, urinary tract infection, in addition to the malformation’s stenosis, hypospadias and phimosis. Such problems emphasize the need for an interprofessional approach when assisting patients with orofacial clefts.

Keywords: Voiding disorders, Craniofacial abnormalities, Orofacial clefts.

RESUMEN

Objetivo: Identificar, sintetizar y analizar el conocimiento científico existente relacionado con la aparición de trastornos miccionales en pacientes con hendiduras orofaciales. **Métodos:** Esta es una revisión de alcance. La búsqueda se realizó en la Biblioteca Nacional de Medicina (PubMed/MEDLINE), Scopus, Embase, Web of Science, Scientific Electronic Library Online (SciELO), CINAHL utilizando los descriptores y con base en la siguiente pregunta orientadora “¿Cuáles son los trastornos urinarios? que presentan los pacientes con

¹Universidade de São Paulo (USP), Bauru – SP.

hendiduras orofaciales en cualquier contexto?”. La estrategia de búsqueda se registró en la plataforma Open Science Framework (OSF), bajo DOI: 10.17605/OSF.IO/B7GMA. **Resultados:** De los 18 estudios encontrados (bases y literatura gris), se incluyeron cuatro porque cumplían con los criterios establecidos. **Conclusión:** Los trastornos miccionales encontrados en pacientes con hendiduras orofaciales fueron enuresis, retención urinaria, anuria, infección del tracto urinario, además de las malformaciones estenosis, hipospadias y fimosis. Estos problemas enfatizan la necesidad de un enfoque interprofesional al ayudar a los pacientes con fisuras orofaciales.

Palabras clave: Trastornos Miccionales, Anomalías Craneofaciales, Hendiduras Orofaciales.

INTRODUÇÃO

Entre a quarta e a décima segunda semana do desenvolvimento embrionário, ocorre uma complexa rede de eventos de desenvolvimento, essenciais para garantir que o embrião se torne um organismo plenamente funcional e adaptado ao ambiente pós-natal. Nele, ocorrem fatos de extrema importância que culminam na formação e especialização de diversas estruturas anatômicas e, conseqüentemente, sistemas, tanto internas quanto externas, as quais desempenham funções vitais para a adequada funcionalidade do organismo em desenvolvimento. Nesse intervalo, em simultaneidade, ocorre o desenvolvimento das estruturas faciais, assim como de diferenciação do sistema geniturinário (MOORE KL e PERSUAD TVN, 2003; MOORE KL e PERSUAD TVN, 2008).

Nesse período, as estruturas faciais, dentre elas os olhos, nariz, lábios e palato, começam a se definir, desempenhando importante influência na futura morfologia facial e nas funções alimentares e respiratórias do feto. Concomitantemente, acontece a formação do sistema geniturinário, composto por rins, ureteres, bexiga e uretra, com diferenças entre indivíduos do sexo masculino e feminino. Ademais, pode ser classificado em duas partes distintas, incluindo sistema urinário e genital, os quais, embora intimamente relacionados, possuem funções e características anatômicas específicas, que incluem a excreção e a reprodução (SBU, 2013; TORTORA GJ, 2019). Falhas nos processos palatinos e faciais culminam nas fissuras orofaciais, que se destacam entre as malformações que acometem a face humana, sendo as mais prevalentes. Possuem etiologia multifatorial que inclui fatores genéticos e ambientais, e podem acometer, isoladamente ou em associação, o lábio, a reborda alveolar e o palato. A incidência é em torno de um a cada 700 nascidos vivos, sendo prevalente no sexo masculino (NUNES LMN, et al., 2010; ANTUNES CL, et al., 2014; COSTA VCR, et al., 2018; PALONE MRT, et al., 2015; COSTA VCR, et al., 2018).

Sua classificação divide-se em síndrômicas e não síndrômicas. Sendo as fissuras orofaciais síndrômicas geralmente associadas a outras anomalias físicas ou cognitivas e distúrbios no desenvolvimento, evidenciando um quadro clínico mais amplo, como a Síndrome de Pierre Robin ou a Síndrome de Van der Woude. Por outro lado, as fissuras orofaciais não síndrômicas ocorrem de forma isolada, sem a presença de outras condições subjacentes, sendo as mais comuns e representando cerca de 70% de todos os casos de fissuras orofaciais (JUGESSUR A, et al., 2009; LESLIE EJ e MARAZITA ML, 2013).

Indivíduos que apresentam essa anomalia podem enfrentar uma série abrangente de desafios, tanto físicos quanto psicossociais, que impactam significativamente a realização de funções básicas. O comprometimento da fala, alimentação, respiração, audição e posição dos dentes são apenas algumas das áreas afetadas, contribuindo para uma complexidade adicional. Além disso, esses indivíduos frequentemente lidam com problemas estéticos e psicossociais, incluindo questões relacionadas à autoestima e integração social. Diante desses desafios multifacetados, o processo reabilitador emerge como uma jornada prolongada e, em muitos casos, dispendiosa, demandando intervenções especializadas e recursos consideráveis para promover uma melhoria abrangente na qualidade de vida dessas pessoas (ALONSO N, et al., 2009; CUNHA GFM, et al., 2021; FREITAS JAS, et al., 2012; RICHMAN LC, et al., 1983).

No âmbito do sistema geniturinário, é possível observar não apenas anomalias relacionadas à formação, mas também disfunções no seu funcionamento, resultando em uma variedade de distúrbios. Essas alterações abrangem uma gama de sintomas, destacando-se problemas na micção, tais como: armazenamento

inadequado da urina e/ou esvaziamento incompleto da bexiga, micção insatisfatória, infecções urinárias recorrentes e a presença de dor durante o ato de urinar. Esses distúrbios não impactam apenas a funcionalidade do sistema geniturinário, mas também implicações significativas na qualidade de vida e bem-estar dos indivíduos. Ademais, é essencial considerar que tais alterações podem ser indicativas de uma gama mais ampla de condições subjacentes, como distúrbios neurológicos, disfunções do trato urinário inferior, malformações, ou mesmo condições inflamatórias (BAUER SB e ATALA A, 1998).

Alterações miccionais constituem um fenômeno multifacetado, com raízes em uma diversidade de causas, sendo as questões neurológicas e funcionais consideradas contribuintes significativos (BAUER SB e ATALA A, 1998). Essas mudanças não se limitam apenas às dimensões físicas, mas permeiam aspectos funcionais, psicológicos e, de maneira destacada, sociais. A complexidade dessas alterações torna-se ainda mais evidente quando observamos sua incidência em indivíduos em idade escolar. Nesse contexto, as implicações vão além das manifestações puramente clínicas, influenciando a qualidade de vida, o bem-estar emocional e até mesmo o relacionamento interpessoal desses jovens. Reconhecer a ampla gama de fatores que contribuem para as alterações miccionais é crucial não apenas para diagnóstico e tratamento adequados, mas também para uma abordagem integral que considere os diversos aspectos que essas mudanças podem afetar na vida dos indivíduos, especialmente durante a fase crucial do desenvolvimento escolar (VELOSO LA, et al., 2016).

Considerando que as malformações faciais, incluindo as fissuras orofaciais, e as geniturinárias ocorrem na mesma fase do período embrionário/fetal, bem como a alta incidência dessas anomalias na população, consistindo, inclusive, em um problema de saúde pública, torna-se relevante identificá-las e descrevê-las, a fim de, a partir desse conhecimento, fomentar um plano assistencial que vise a reabilitação desses pacientes, integralmente. De fato, a busca por melhores resultados e condutas terapêuticas interdisciplinares são indispensáveis para o aprimoramento dos protocolos reabilitadores (ALONSO N, et al., 2009; HLONGWA P e RISPEL LC, 2021).

Ademais, considerando que as implicações dessas malformações não se restringem aos pacientes, mas se estendem a sua rede de apoio, torna-se relevante que a abordagem seja interdisciplinar, para que o plano terapêutico seja holístico (ALONSO N, et al., 2009; HLONGWA P e RISPEL LC, 2021; FUMINCELLI L, et al., 2017; ORLANDIN L, et al., 2020; MAZZO A, et al., 2015).

Em suma, é necessário compreender a relação entre a ocorrência das anomalias craniofaciais e os dos distúrbios miccionais, dada a proximidade existente em seu desenvolvimento embrionário. Tal análise visa não apenas aprimorar a assistência prestada a esses indivíduos, mas também aprofundar a compreensão das complexidades destas condições e o impacto que têm na qualidade de vida dos pacientes afetados, com o intuito de um cuidado mais humano e eficaz, que leve em consideração não apenas as questões estéticas, mas também os desafios funcionais que estes pacientes enfrentam, visando melhorar resultados clínicos e bem-estar geral. Frente ao exposto, o presente estudo buscou identificar, sintetizar e analisar o conhecimento científico existente relacionado a ocorrência de distúrbios miccionais em pacientes com fissuras orofaciais.

MÉTODOS

Revisão de escopo, desenvolvida de acordo com as recomendações do *Joanna Briggs Institute* (JBI, 2020). A estratégia de busca foi registrada na plataforma *Open Science Framework* (OSF), sob o DOI: 10.17605/OSF.IO/B7GMA.

Esta revisão foi estruturada por meio das seguintes etapas: 1) elaboração da pergunta norteadora e do objetivo da revisão; 2) elaboração da estratégia de busca; 3) pesquisa nas bases de dados; 4) seleção dos artigos com base na leitura de títulos e resumos; 5) seleção de artigos científicos a partir da leitura integral dos mesmos; 6) sumarização dos resultados; e 7) apresentação e discussão dos resultados encontrados (JBI, 2020).

Para a formulação da pergunta norteadora da pesquisa e da estratégia de busca, foi utilizada a estratégia *Population, Concept e Context* (PCC). Dessa forma, definiu-se P - Pacientes com fissuras orofaciais; C -

Distúrbios miccionais; C – Em qualquer contexto. Seguindo essa definição, elaborou-se a seguinte pergunta norteadora: “Quais são os distúrbios miccionais apresentados por pacientes com fissuras orofaciais em qualquer contexto?”.

Estabeleceu-se como critérios de inclusão artigos que continham os três elementos do PCC, que respondiam à pergunta da pesquisa, escritos em inglês, português e espanhol em qualquer período. Foram excluídos os artigos escritos em outros idiomas, os que não respondiam à pergunta norteadora da pesquisa, as revisões de literatura, opinião de especialistas, folhetos, ou aqueles cujos textos completos não foram encontrados de forma online.

A busca dos artigos foi realizada entre 18 e 22 de setembro de 2023, com apoio de uma bibliotecária, nas seguintes bases de dados: *National Library of Medicine* (PubMed/MEDLINE), Scopus, Embase, *Web of Science*, *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), CINAHL. Para a busca, foram utilizados descritores em saúde (Decs/Mesh), palavras-chaves e seus termos alternativos, relacionados no **Quadro 1**. Em acréscimo, utilizou-se na busca os operadores booleanos: AND, OR e NOT.

Quadro 1 – Sintaxe realizada nas bases de dados.

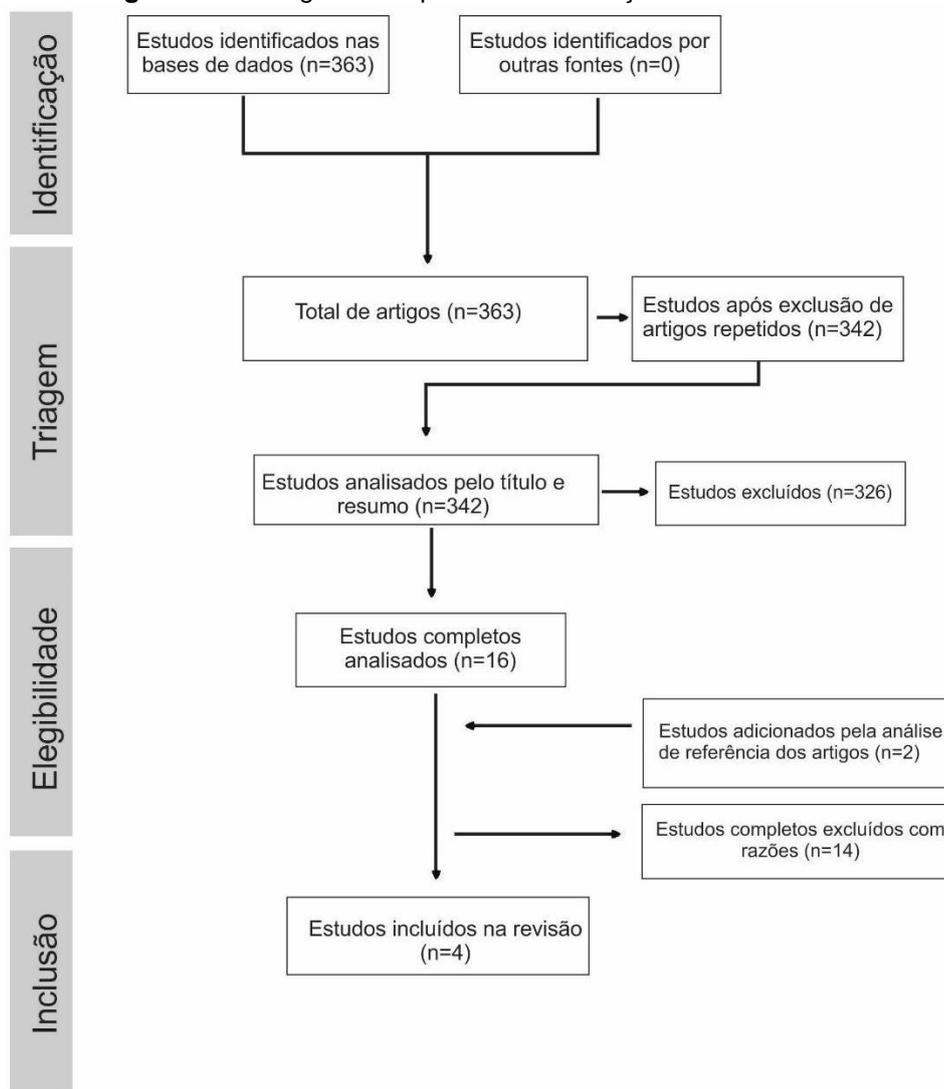
Acrônimo	Descritor/Palavras-chaves	Desc/Mesh
População	Enurese Noturna Nocturnal Enuresis Enuresis Nocturna Incontinência Urinária Urinary Incontinence Incontinencia Urinaria Incontinência Urinária de Urgência Urinary Incontinence, Urge Incontinencia Urinaria de Urgencia Incontinência Urinária por Estresse Urinary Incontinence, Stress Incontinencia Urinaria de Esfuerzo Micção Urination Miccion Bexiga Urinaria Neurogênica Urinary bladder, Neurogenic Vejiga urinaria neurogênica Transtornos Urinários Urination disorders Trastornos urinarios	distúrbios miccionais voiding dysfunction 'urine incontinence' 'urge incontinence' 'stress incontinence' Micturition 'micturition disorder' 'neurogenic bladder'
Conceito	Anormalidades Craniofaciais Craniofacial Abnormalities Anomalías Craneofaciales Fenda labial Cleft lip Labio leporino Fissura palatina Cleft palate Fissura del paladar	anomalias craniofaciais craniofacial anomalies 'craniofacial malformation' fissuras de lábio e/ou palato cleft lip and palate 'cleft lip with or without cleft palate' 'cleft lip palate' Malformações craniofaciais craniofacial malformations
Contexto	Em qualquer contexto	Em qualquer contexto

Fonte: Santos GX, et al., 2024.

Entre os 363 artigos encontrados, 21 foram excluídos com o apoio do *software Mendeley*, por estarem duplicados em mais de uma base de dados. Após leitura criteriosa dos títulos e resumos dos 342 artigos restantes, 16 foram selecionados para a leitura do texto completo. Das referências dos estudos selecionados foi acessada a *Gray Literature*, sendo identificados dois estudos adicionais.

Após leitura do texto completo dos 18 artigos escolhidos, quatro contemplaram os critérios de inclusão estabelecidos. Dessa forma, a amostra final deste estudo foi composta por quatro artigos. O processo de seleção foi realizado por dois avaliadores independentes e está apresentado na **Figura 1**. Para fim de análise os artigos foram numerados de um a quatro e denominados de “estudo”. Os resultados foram apresentados na forma de quadros e relatório discursivo. Para apresentação dos resultados foi utilizada a ferramenta Prisma adaptada para Revisão de Escopo (TRICCO AC, et al., 2018).

Figura 1 – Fluxograma do processo de seleção dos estudos.



Fonte: Santos GX, et al., 2024.

RESULTADOS

Entre os quatro estudos que fizeram parte dessa amostra, dois foram publicados há mais de 10 anos e dois há menos de cinco anos, nos continentes americano e europeu. O **Quadro 2**, apresenta os estudos segundo autoria, ano de publicação, título do estudo e país de publicação.

Quadro 2 – Estudos selecionados segundo autoria, ano de publicação, tipo de estudo e país de publicação.

Estudo	Autoria e ano do estudo	Título do estudo	País / Área de publicação
E1	Sripathomsawat W, et al. (2011)	Análise fenotípica das mutações Arg227 do TP63 com ênfase no fenótipo dentário e dificuldades de micção na síndrome EEC.	Inglaterra / Medicina e Genética
E2	Nardi AC, et al. (1992)	Envolvimento do trato urinário na síndrome EEC: um estudo clínico em 25 pacientes brasileiros	Brasil / Medicina e Genética
E3	Fábio Luiz Banhara FL, et al. (2021)	Distúrbios respiratórios do sono, obstrução nasal e enurese em crianças com sequência de Pierre Robin não síndrômica	Brasil/ Enfermagem, Medicina e Odontologia
E4	Fernandes MBL, et al. (2019)	Sintomas de apneia obstrutiva do sono, obstrução nasal e enurese em crianças com fissura labiopalatina não síndrômica: um estudo de prevalência	Brasil/ Medicina e Odontologia

Fonte: Santos GX, et al., 2024.

Os objetivos, o desenho, a população estudada e o tamanho amostral dos estudos, estão apresentados no **Quadro 3**.

Quadro 3 – Estudos selecionados de acordo com objetivo, desenho do estudo, população e amostra.

Estudo	Objetivo	Desenho	População	Amostra
E1	Analisar fenótipo das mutações Arg227 de TP63 com ênfase no fenótipo dentário e dificuldades de micção na síndrome Ectrodactyly – Ectodermal Dysplasia – Clefting (EEC), em duas famílias distintas.	Relato de múltiplos casos	02 famílias: 01 família tailandesa composta por pai, mãe e uma filha e 01 família holandesa composta por 26 membros não especificados.	29
E2	Avaliar anomalias do trato geniturinário em pacientes com a síndrome EEC através de pielograma intravenoso (PIV), uretrocistografia miccional e exame ultrassonográfico.	Estudo clínico	25 pacientes com síndrome EEC (14 isolados e 11 casos familiares).	25
E3	Avaliar a relação entre sintomas de apneia obstrutiva do sono, obstrução nasal e enurese, determinando a prevalência de sintomas sugestivos dessas condições, em escolares com sequência de Pierre Robin não síndrômica, e descrever a prevalência de excesso de sonolência diurna, ronco habitual e sintomas de disfunção miccional associados à enurese.	Estudo prospectivo transversal	Crianças previamente submetidas a cirurgias corretivas primárias, com idade entre 6 e 12 anos, com sequência de Pierre Robin não síndrômica.	48
E4	Estimar a prevalência de sintomas de Apneia obstrutiva do Sono (AOS), obstrução nasal e enurese em crianças com Fissura labiopalatina unilateral não síndrômica.	Estudo prospectivo transversal	Crianças de 6 a 12 anos de ambos os sexos, com fissura labiopalatina unilateral não síndrômica, submetidos à cirurgia primária (reparação labial primária e reparação palatina).	174

Fonte: Santos GX, et al., 2024.

O **Quadro 4** apresenta os estudos segundo os principais resultados e conclusões encontrados pelos pesquisadores originais.

Quadro 4 – Estudos selecionados de acordo com os principais resultados e conclusões encontrados.

Estudo	Principais resultados e conclusões do estudo
E1	Dificuldades de micção são comuns em indivíduos com síndrome <i>Ectrodactyly – Ectodermal Dysplasia – clefting</i> (EEC). No entanto, não foi observada correlação direta entre fissuras orofaciais em indivíduos com síndrome EEC e distúrbios miccionais.
E2	Cinquenta e dois por cento dos pacientes (sete casos isolados e seis familiares) apresentaram comprometimento do trato geniturinário, sem diferença significativa entre casos isolados e familiares. Os dados refletem uma melhor estimativa da prevalência de anomalias geniturinárias em pacientes com a síndrome EEC
E3	Não foi encontrada significância entre sintomas de apneia obstrutiva do sono e enurese, ou entre obstrução nasal e enurese.
E4	Não foi observada correlação entre os sintomas de apneia obstrutiva do sono e enurese. Entretanto foi concluído que crianças com fissura labiopalatina não sindrômica apresentam alta prevalência de obstrução nasal e enurese.

Fonte: Santos GX, et al., 2024.

DISCUSSÃO

As perturbações nos períodos embrionário e fetal são críticas para o desenvolvimento saudável de um indivíduo. Na face podem desencadear uma série de anormalidades, incluindo a fusão inadequada de estruturas faciais, o que está diretamente relacionado com o surgimento de fissuras labiais, faciais e palatinas. Além disso, tendo em vista a proximidade temporal que compartilham no desenvolvimento do trato geniturinário, podem estar associadas à sua alteração, o que aumenta a complexidade das condições enfrentadas pelos pacientes com fissuras orofaciais (NUNES LMN, et al., 2010; ANTUNES CL, et al., 2014; NARDI AC, et al., 1992).

Nesse contexto, a presente pesquisa teve como objetivo não apenas identificar, mas analisar e sumarizar as evidências disponíveis sobre o tema. A busca sistematizada por estudos foi conduzida em diversas bases de dados, revelando escassez de publicações referentes a temática explorada. Notavelmente, a maioria dos estudos concentra-se no Brasil, possivelmente atribuível à presença de um centro de tratamento e pesquisa amplamente reconhecidos no país (FREITAS JA DE S, et al., 2012).

Tal concentração de estudos pode, por sua vez, ser associada à minimização da relevância percebida das anomalias orofaciais em outras regiões. Essa observação ressalta a necessidade de ampliar a atenção global para o tema, reconhecendo sua importância além das fronteiras nacionais e incentivando pesquisas em diferentes contextos para uma compreensão mais abrangente. Em resumo, a partir da amostra analisada foi possível identificar dois temas de distúrbios miccionais relacionados de forma direta ou indireta as fissuras orofaciais de interesse dos pesquisadores, a EEC e a enurese noturna.

A síndrome Ectrodactilia - Displasia Ectodérmica - fissura (EEC), inicialmente descrita por Rudiger et al. (1970), é uma condição rara que impacta o desenvolvimento embrionário, envolvendo diversas células da camada germinativa. Esta síndrome se caracteriza pela presença de múltiplas anomalias, incluindo a ectrodactilia, uma malformação que afeta os membros superiores e/ou inferiores, a displasia ectodérmica, que acomete a pele, unhas, cabelo e dentes, além da fissura labiopalatina (RUDIGER RA, et al., 1970).

A EEC é uma síndrome autossômica dominante, o que implica na possibilidade de herança de uma geração para a seguinte. Os sintomas associados à doença abrangem uma ampla gama de gravidade, variando de leves a graves, e, conseqüentemente, o tratamento é altamente personalizado, adaptado às necessidades individuais de cada paciente, considerando a intensidade dos sintomas apresentados (RUDIGER RA, et al., 1970; FREIRE-MAIA N e PINHEIRO M, 1984). Para além das manifestações primárias, é importante salientar que a síndrome de EEC não se restringe às anomalias orofaciais, estendendo-se para uma gama de outras alterações em diferentes sistemas do corpo. Observa-se frequentemente a presença de anormalidades oculares, auditivas e renais em indivíduos afetados por essa síndrome. Esse espectro

abrangente de manifestações ressalta a complexidade intrínseca da EEC, revelando a interconexão entre as diversas áreas do organismo. A amplitude da sintomatologia demonstra a diversidade de desafios enfrentados pelos pacientes, a partir da qual enfatiza-se a importância de uma abordagem holística no manejo clínico, considerando não apenas as questões orofaciais, mas também os aspectos oftalmológicos, auditivos e renais para um cuidado abrangente e personalizado (TROPE et al., 2010; FREIRE-MAIA N e PINHEIRO M, 1984).

As principais alterações incluem anúria, disúria, retenção urinária e infecções recorrentes do trato urinário. (SRIPATHOMSAWAT W, et al., 2010). Dados substanciais evidenciam uma alta prevalência de comprometimento do trato geniturinário em indivíduos afetados pela síndrome EEC. Em estudo que teve como objetivo avaliar anomalias do trato geniturinário em pacientes com a síndrome EEC, realizado numa amostra de 25 indivíduos, constatou-se que 52% apresentaram anomalias diagnosticadas por meio de exames de imagem, como uretrocistografia miccional, ultrassonografia e pielograma intravenoso (PIV). Essas anomalias podem abranger uma variedade de problemas no trato urinário, incluindo obstruções, refluxo vesicoureteral e anormalidades renais.

As anormalidades geniturinárias podem ter implicações clínicas substanciais, já que estão diretamente associadas a distúrbios miccionais que afetam a qualidade de vida dos pacientes. Entre os sintomas relatados estão a disúria, a retenção urinária, e infecções do trato urinário, que são mais frequentes em indivíduos com essas anomalias. Desta forma, os pesquisadores destacam que é importante considerar o comprometimento do trato geniturinário ao avaliar pacientes com a síndrome EEC, devido ao impacto significativo em sua saúde e bem-estar geral. Essas descobertas enfatizam a importância da atenção às questões urológicas na gestão da síndrome EEC, além da necessidade de tratamentos adaptados a cada paciente. O estudo observou que uma parcela significativa de pacientes diagnosticados com a síndrome EEC apresenta não apenas as características faciais, dentárias e ectodérmicas típicas da síndrome, mas também evidenciam comprometimento considerável no trato geniturinário. Isso se traduz em diversas anomalias, tais como anomalias obstrutivas com alargamento da pelve renal, hipospádias distais e múltiplas anomalias uretrais (NARDI AC, et al., 1992).

Apesar da evidente associação entre alterações e anormalidades no desenvolvimento e funcionamento do trato geniturinário e a ocorrência de distúrbios miccionais, é importante notar que, até o momento, não foram identificados vínculos diretos entre a presença de fissuras orofaciais e esses distúrbios. Embora as fissuras orofaciais sejam uma característica da síndrome EEC, parece não haver uma relação causal direta entre elas e as alterações no trato geniturinário ou os problemas miccionais observados em pacientes afetados por essa condição. Portanto, embora ambas as manifestações, alterações no trato geniturinário e fissuras orofaciais possam coexistir na síndrome EEC, é crucial compreender que as pesquisas demonstram que são fenômenos distintos e não apresentam correlação direta entre si (SRIPATHOMSAWAT W, et al., 2010).

A enurese noturna, considerada patológica em indivíduos com mais de cinco anos de idade, é caracterizada pela manifestação de dois ou mais episódios de incontinência urinária durante o período de até três meses. Essa condição, além de estabelecer um parâmetro etário para consideração clínica, destaca a importância da frequência dos episódios como um critério relevante (FERNANDES MBL, et al., 2018). As condições associadas a eventos como a enurese noturna não se limitam a afetar exclusivamente as crianças e suas famílias, mas também acarretam implicações psicossociais significativas. Além dos desafios físicos, a experiência de incontinência urinária pode resultar na diminuição da autoestima da criança, sentimentos de vergonha e frustração decorrentes da micção involuntária. Esses aspectos emocionais podem, por sua vez, impactar negativamente o desempenho escolar, com a possibilidade de queda no rendimento acadêmico, bem como causar perturbações no sono, contribuindo para um ciclo complexo de efeitos adversos. A compreensão dessas implicações vai além do âmbito clínico, ressaltando a importância de uma abordagem integrada que considere não apenas os aspectos físicos, mas também os aspectos emocionais e sociais envolvidos na gestão e tratamento da enurese noturna (HUANG HM, et al., 2020).

Os estudos conduzidos por Fernandes MBL, et al. (2018) e Banhara FL, et al. (2020) analisados nesta amostra, constituíram uma análise abrangente, em crianças que apresentavam, tanto fissuras orofaciais sindrômicas quanto não sindrômicas. O principal objetivo de suas investigações foi examinar a relação entre

a apneia obstrutiva do sono (AOS), a obstrução nasal e a enurese noturna nesse grupo de pacientes. Entretanto, os resultados revelaram que não houve significância estatística que estabelecesse uma conexão direta entre os sintomas da AOS e a enurese noturna, tampouco entre a obstrução nasal e a enurese noturna. Os achados dos estudos indicaram que a principal conclusão a que se pôde chegar foi que há alta prevalência de obstrução nasal e enurese entre as crianças com fissuras orofaciais não sindrômicas. No entanto, essa observação não demonstrou uma relação direta entre esses fatores.

As questões relacionadas à micção representam uma complexa área de estudo que se entrelaça com diversos aspectos do desenvolvimento humano, abrangendo desde o sistema renal até fatores psicossociais. Quando essas questões estão associadas a fissuras orofaciais, sua complexidade e relevância se tornam ainda mais pronunciadas, afetando não apenas a região facial, mas também aspectos urológicos. Nesse sentido, é crucial aprofundar a compreensão e realizar uma avaliação abrangente das características urológicas e do padrão miccional em pacientes com fissuras orofaciais, bem como envolver seus cuidadores nesse processo. Além disso, a integração de profissionais de diferentes áreas, como urologistas, fonoaudiólogos e cirurgiões plásticos, desempenha um papel fundamental no progresso das ciências de reabilitação, destacando a importância crucial de uma abordagem interprofissional e integral para abordar as complexidades dessas condições.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Apesar da limitada quantidade de estudos e pesquisadores dedicados a distúrbios miccionais em pacientes com fissuras orofaciais, a literatura existente demonstra a manifestação de enurese, retenção urinária, anúria, infecção do trato urinário, além das mal formações estenose, hipospádia e fimose, nesta população, o que enfatiza a necessidade de uma abordagem interprofissional ao assistir a estes pacientes, assegurando assim, um cuidado integral e centrado nas suas necessidades e de suas famílias. A carência de artigos científicos alinhados com o escopo da pesquisa em questão é notável, o que sublinha a importância de se desenvolver investigações nessa temática, voltadas para o aprimoramento das ciências da reabilitação, no contexto das questões miccionais em pacientes com fissuras orofaciais.

AGRADECIMENTOS

À bibliotecária, Sra. Denise Aparecida Giacheti Gillio, pelo auxílio na busca dos artigos.

REFERÊNCIAS

1. ALONSO N, et al. Fissuras labiopalatinas: protocolo de atendimento multidisciplinar e seguimento longitudinal em 91 pacientes consecutivos. *Rev. Bras. Cir. Plást.*, 2009; 24(2): 176-8.
2. ANTUNES CL, et al. Planejamento Ortodôntico para Pacientes Portadores de Fissuras Labiopalatinas: Revisão de Literatura. *Cient Ciênc Biol Saúde*, 2014; 16(3): 239-43.
3. BANHARA FL, et al. Respiratory sleep disorders, nasal obstruction and enuresis in children with non-syndromic Pierre Robin sequence. *Braz J Otorhinolaryngol.*, 2022; 88(1): S133-S141.
4. BASTOS JM, et al. Brazilian consensus in enuresis-recommendations for clinical practice. *Int Braz J Urol.*, 2019; 45: 889-900.
5. BAUER SB e ATALA A. Bladder dysfunction. In: Barrat TM, Avner ED, Harmon WE, editors. *Pediatric Nephrology*. 4th ed. Baltimore: Lippincott, Williams & Wilkins, 1998; 913-31.
6. MAZZO A, et al. Validação de escala de autoconfiança para assistência de enfermagem na retenção urinária. *Rev. Latino-Am. Enfermagem*, 2015; 23(5): 814-20.
7. COSTA VCR, et al. Aspectos etiológicos e clínicos das fissuras labiopalatinas. *Rev Med Saúde*, 2018; 7(2): 258-68.
8. CUNHA GFM, et al. Religiosity, spirituality, and self-esteem in adolescents with cleft lip and palate: a correlational study. *Rev Esc Enferm USP*, 2021; 55: e03782.
9. FERNANDES MBL, et al. Symptoms of Obstructive Sleep Apnea, Nasal Obstruction, and Enuresis in Children With Nonsyndromic Cleft Lip and Palate: a prevalence study. *Cleft Palate Craniofac J.*, 2019; 56(3): 307-313.

10. TABAQUIM MLM e JOAQUIM RM. Avaliação neuropsicológica de crianças com fissura labiopalatina. *Arch Health Invest.*, 2013; 2(5): 59-67.
11. FREIRE-MAIA N e PINHEIRO M. "Ectodermal Dysplasias: A Clinical and Genetic Study". *Am J Hum Genet.*, 1985; 37(6): 1234.
12. FREITAS JA DE S, et al. Rehabilitative treatment of cleft lip and palate: experience of the Hospital for Rehabilitation of Craniofacial Anomalies - USP (HRAC-USP) - Part 2: Pediatric Dentistry and Orthodontics. *J. Appl. Oral Sci.*, 2012; 20(2): 268-81.
13. FUMINCELLI L, et al. Quality of life of patients using intermittent urinary catheterization. *Rev Lat Am Enfermagem*, 2017; 25: e2906.
14. HLONGWA P e RISPEL LC. Interprofessional collaboration among health professionals in cleft lip and palate treatment and care in the public health sector of South Africa. *Hum Resour Health*, 2021; 19(1): 25.
15. HUANG HM, et al. Prevalência e fatores de risco de enurese noturna entre crianças de 5 a 12 anos em Xian, China: um estudo transversal. *BMC Pediatr.*, 2020; 20: 305.
16. JUGESSUR A, et al. The genetics of isolated orofacial clefts: from genotypes to subphenotypes. *Oral Dis.*, 2009; 15(7): 437-53.
17. LESLIE EJ e MARAZITA ML. Genetics of cleft lip and cleft palate. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.*, 2013; 163(4): 246-58.
18. MOORE KL e PERSUAD TVN. *Embriologia clínica*. Rio de Janeiro (RJ): Elsevier, 2008; 8.
19. MOORE KL e PERSUAD TVN. *The developing human: clinically oriented embryology*. Philadelphia: WB Saunders, 2003; 7.
20. NARDI AC, et al. Urinary tract involvement in EEC syndrome: a clinical study in 25 brazilian patients. *Am J Med Genet.*, 1992; 44(6): 803-6.
21. NUNES LMN, et al. Fissuras orais e sua notificação no sistema de informação: análise da Declaração de Nascido Vivo (DNV) em Campos dos Goytacazes, Rio de Janeiro, 1999-2004. *Ciênc. Saúde Coletiva*, 2010; 15(2): 345-52.
22. ORLANDIN L, et al. Dificuldades de pacientes e cuidadores na realização do cateterismo intermitente limpo: revisão de escopo. *ESTIMA, Braz. J. Enterostomal Ther.*, 2020 18: e1520.
23. FREITAS JAS, et al. Rehabilitative treatment of cleft lip and palate: experience of the Hospital for Rehabilitation of Craniofacial Anomalies/USP (HRAC/USP) - Part 1: overall aspects. *J Appl Oral Sci.*, 2012; 20(1): 9-15.
24. PALONE MRT, et al. A relação do gene IRF 6 com a ocorrência de fissura labiopalatina. *Rev. Fac. Ciênc. Méd.*, 2015; 17(2): 107-8.
25. RICHMAN LC. Self-reported social, speech, and facial concerns and personality adjustment of adolescents with cleft lip and palate. *Cleft Palate J.*, 1983; 20(2): 108-12.
26. RUDIGER RA, et al. The association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia and cleft lip-palate. *American Journal of Diseases of Children*, 1970; 120(2): 160-163.
27. MARWAHA M e NANDA KDS. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, cleft lip, and palate (EEC syndrome). *Contemp Clin Dent.*, 2012; 3(2): 205-8.
28. SOCIEDADE BRASILEIRA DE UROLOGIA (Brasil). *Urologia Brasil*. São Paulo: Planmark, 2013; 128.
29. SRIPATHOMSAWAT W, et al. Phenotypic analysis of Arg227 mutations of TP63 with emphasis on dental phenotype and micturition difficulties in EEC syndrome. *American Journal Of Medical Genetics Part A*, 2010; 155(1): 228-32.
30. JOANNA BRIGGS INSTITUTE - JBI. *Manual for Evidence Synthesis*. Adelaide: JBI. 2020; 1.
31. TRICCO AC, et al. PRISMA Extension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR): Checklist and Explanation. *Ann Intern Med.*, 2018; 169(7): 467-73.
32. TROPE BM, et al. Você conhece esta síndrome? Síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda lábio-palatina: relato de caso com quatro familiares acometidos. *An Bras Dermatol.*, 2010; 85(4): 571-5.
33. TORTORA GJ. *Princípios de anatomia e fisiologia*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2019; 14.
34. VELOSO LA, et al. Quality of life, cognitive level and school performance in children with functional lower urinary tract dysfunction. *J. Bras. Nefrol.*, 2016; 38(2): 234-44.