Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria
ISSN-Online: 2236-6814

Data de Submissão: 11/08/2019
Data de Aprovação: 27/09/2019

RELATO DE CASO

Pseudo síndrome de Prune Belly em paciente do sexo feminino: relato de caso

Pseudo Prune Belly syndrome in female patient: a case report

Syane de Oliveira Gonçalves[1], Maiza Uliana[1], Julia Almeida de Paula[2], Agatha Siqueira Afonso[1], Leomara Amorim do Rosario[1], Raquel Dornelas Marques[1], Aline de Almeida Moreira Buss[1], Karem Cristina Martins Pires[1]

Palavras-chave:
Síndrome de Prune Belly, Anormalidades Congênitas, Anormalidades Urogenitais.

Resumo

A pseudo síndrome de Prune Belly (PSPB) corresponde a uma forma incompleta da síndrome de Prune Belly (SPB) ou "síndrome da barriga de ameixa seca", que não preenche a tríade composta por alterações da musculatura da parede abdominal, criptorquidia bilateral e anormalidades do trato urinário. Pacientes com alterações abdominais parciais, criptorquidia ausente ou unilateral e femininos são classificados como portadores da PSPB. A SPB constituiu uma patologia rara, com incidência de 1/40.000 nascidos vivos, sendo ainda mais incomum encontrarmos pacientes com PSPB, visto que acomete 3-5% dos casos incialmente diagnosticados como SPB. O relato de caso a seguir apresenta uma paciente de 1 anos e 9 meses, supostamente portadora de SPB desde o nascimento, admitida por causa infecciosa resolvida, e que durante a internação e avaliação complementar, teve seu diagnóstico modificado para PSPB. Devido ao subdiagnóstico e diagnósticos equivocados da PSPB, o relato visa promover maior conhecimento acerca da doença, reforçar o diagnóstico clínico a partir dos achados mais prevalentes e ratificar a importância da terapêutica precoce como determinante da qualidade de vida. Além disso, o estudo traz à discussão os fatores prognósticos mais envolvidos e as possíveis complicações, relacionados tanto ao diagnóstico tardio quanto ao manejo inadequado destes pacientes.

Keywords:
Prune Belly Syndrome, Congenital Abnormalities, Urogenital Abnormalities.

Abstract

Pseudo Prune Belly syndrome (PPBS) corresponds to an incomplete form of Prune Belly syndrome (PBS), which does not fill the triad composed of abdominal wall muscle alterations, bilateral cryptorchidism and abnormalities of the urinary tract. Patients with partial abdominal alterations, absent or unilateral cryptorchidism, and female are classified as having PPBS. PBS was a rare condition, with an incidence of 1/40,000 live births, and it is even more uncommon to find patients with PPSB, as it affects 3-5% of cases initially diagnosed with PBS. The following case reports a 1-year and 9-month-old female patient, allegedly with PBS from birth, admitted because of an infectious cause, and who, during hospitalization and complementary evaluation, had her diagnosis changed to PSPB. Due to underdiagnosis and misdiagnosis of the PPBS, the report aims to promote acknowledgement about this disease, reinforce the clinical diagnosis from the most prevalent findings and ratify the importance of early therapy as a determinant of quality of life. In addition, the study brings to discussion the most involved prognostic factors and possible complications related to both late diagnosis and inadequate management of these patients.

[1] Universidade Vila Velha, Hospital Estadual Infantil e Maternidade Alzir Bernardino Alves - Vila Velha - ES - Brasil.
[2] Universidade Vila Velha, Medicina - Vila Velha - ES - Brasil.

Endereço para correspondência:
Syane de Oliveira Gonçalves.
Universidade Vila Velha. Avenida Comissário José Dantas de Melo, 21 - Boa Vista II, Vila Velha/ES, 29102-920. E-mail: syaneog@gmail.com

DOI: 10.25060/residpediatr-2021.v11n3-180

Este trabalho está licenciado sob uma Creative Commons Attribution 4.0 International License.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Prune Belly, também chamada de síndrome de Eagle Barrett[1] ou síndrome da "barriga de ameixa seca", é clinicamente diagnosticada ao nascimento, pela tríade: ausência ou hipoplasia de musculatura abdominal, criptorquidia e alterações urogenitais. O termo "barriga de ameixa seca" nomeia popularmente a síndrome e refere-se à aparência enrugada do abdome conferido pelas alterações da parede muscular. Pacientes com alterações abdominais parciais, criptorquidia ausente ou unilateral e pacientes femininos são classificados como portadores da pseudo síndrome de Prune Belly (PSPB). Os casos descritos em pacientes femininos são ainda mais raros[1].

Os achados mais descritos são relacionados a alterações urogenitais, especialmente hidronefrose (75% dos pacientes), displasia renal, hidroureter, cistos renais e refluxo vesicoureteral. Em cerca de 23-25% dos casos, há associação de acometimento de outros sistemas, especialmente gastrointestinal, esquelético (geno varo, pectus excavatum), cardíacas e pulmonares[1-3]. O importante acometimento abdominal pode ser a causa das alterações cardiorrespiratórias[1]. Um achado comum e diferente é a implantação alta da cicatriz umbilical[1,2].

Em relação ao diagnóstico, alguns estudos trazem que o mesmo deve ser clínico, sendo função do radiologista avaliar a extensão do acometimento orgânico, para determinar as intervenções cirúrgicas, e do patologista avaliar a gravidade da displasia renal, um dos principais fatores prognósticos[1,2].

O tratamento e seguimento desses pacientes devem ser individualizados, visando sempre a manutenção da qualidade de vida e diminuição do risco de evolução para doença renal crônica[1].

RELATO DE CASO

YVG, 1 ano e 9 meses, deu entrada no pronto socorro do serviço por sepse de foco pulmonar. Após avaliação clínica, paciente apresentava-se em grave estado geral, com abdome de pele enrugada, proeminência de rebordos costais bilateralmente, genitália ambígua, ânus imperfurado, cifoescoliose grave, cicatriz de laparotomia, óstio de vesicostomia e colostomia (Figuras 1 e 2).

Segundo informações colhidas, a paciente possuía diagnóstico de SPB ao nascimento, foi submetida à cirurgia de vesicostomia e a uma laparotomia exploradora, devido a anormalidades geniturinárias e anorretais (cloaca complexa, persistência do úraco) inerentes à síndrome, bem como à colostomia, característica gastrointestinal relacionada. Apresentava também desvio de coluna importante e pé torto congênito, acometimentos esqueléticos relacionados ao quadro, para os quais a conduta é conservadora nessa idade. A genitália ambígua não estava intimamente relacionada à síndrome, porém definiria o diagnóstico, SPB ou PSPB. Para esclarecimento do sexo, diagnóstico e da terapêutica adequada, foi solicitado cariótipo, ultrassonografia de abdome (US) (não conclusiva já que não foram visualizados testículos, tampouco útero e ovários), ressonância magnética (RM) de abdome e vias urinarias e angiotomografia computadorizada (angioTC) de tórax.



Figura 1. Ânus imperfurado e genitália ambígua que levou à dúvida do sexo da paciente.

O resultado do cariótipo foi 46XX, caracterizando sexo feminino. A RM apresentou alterações relacionadas à doença de base destacando-se: malformações ósseas e na parede abdominal. Na pelve não foram identificados trajeto da uretra, canal vaginal e ampola retal, sugerindo presença de cloaca. Foram visualizados também bexiga com parede espessada e rins bilaterais com diversas alterações a serem investigadas por outros métodos. Não foram evidenciados testículos, porém há imagem cística na topografia da bexiga e um tecido no assoalho pélvico à direita, lateralmente ao rim, de origem indeterminada. A angioTC não apresentou alterações dignas de nota. Até o momento, as investigações das alterações urogenitais não haviam sido concluídas, mas como a paciente encontrava-se em condições de alta médica, o seguimento via ambulatorial foi recomendado. Dessa forma, a partir do resultado do cariótipo, concluiu-se que o sexo da paciente é feminino, corroborando para o diagnóstico de PSPB, entidade rara nesse gênero.

A respeito do quadro pulmonar, motivo pelo qual foi internada, evoluiu com choque séptico, sendo necessário uso de drogas vasoativas e intubação orotraqueal. Apresentou hemoculturas negativas por toda a internação e urocultura positiva para Pseudomonas, Candida e Proteus, sucessivamente, todas sendo tratadas com antibioticoterapia adequada guiada por antibiograma. Evoluiu com resolução do quadro séptico, sendo melhora pulmonar limitada pela anatomia e mecânica torácica, e iniciou profilaxia para infecção do trato urinário com sulfametoxazol-trimetoprim. Recebeu alta com



Figura 2. Alterações abdominais ("barriga em ameixa"), óstio de colostomia e cicatriz de laparotomia ocultando vesicostomia.

encaminhamentos para ambulatório de pediatria, ortopedia, nefrologia, pneumologia, gastropediatria e cirurgia pediátrica.

DISCUSSÃO

Foi realizada uma revisão de literatura nos principais bancos de dados, com os termos "*Pseudo Prune Belly Syndrome*", e encontrados apenas 7 artigos no PubMed e 2 artigos no *ScienceDirect* (um deles também encontrado no PubMed), dentre relatos de casos e revisões de literatura. Os dados obtidos foram relacionados ao caso clínico relatado.

A PSPB é uma entidade rara, que leva a diversas alterações funcionais nos pacientes acometidos. A incidência da SPB é de cerca de 1/40.000 nascidos vivos[1]. Contudo, estima-se que 3 a 5% dos pacientes com SPB na verdade possuem PSPB, apesar dos poucos relatos de caso disponíveis, e acredita-se que seja uma variante fenotípica da SPB[1,3].

Existem duas teorias que visam explicar a fisiopatologia da SPB e sua variante. A mais antiga delas postula que as alterações são decorrentes de processos obstrutivos pré-natais levando a uma dilatação do trato urinário e distensão abdominal no feto. O processo culmina então em hipoplasia abdominal. Contudo, essa teoria vem sendo substituída por não explicar a grande quantidade de alterações extra-abdominais e extraurinárias associadas à síndrome. Dessa forma, surgiu a teoria do defeito da migração do mesoderma lateral, entre 6 e 10 semanas de gestação, o que explicaria as alterações urológicas, testiculares e abdominais[1,2].

No caso descrito, a paciente deu entrada no serviço com diagnóstico de SPB e em vigência de infecção de foco pulmonar e urinário. O quadro infeccioso foi tratado durante a internação. O cariótipo confirmou sexo feminino fechando o diagnóstico de PSPB. A partir disso, foi iniciada a investigação das alterações que a paciente possuía para instituir terapêutica com objetivo de proporcionar melhor qualidade de vida.

Acerca do tratamento, 38% dos pacientes necessitam de reimplantação ureteral e 25% necessitam de um canal ileal[3]. Não há dados sobre o percentual de vesicostomias cutâneas e esfincterotomias, mas são ferramentas descritas como alternativas para otimizar a drenagem do sistema urogenital e tentar preservar a função renal por mais tempo[2]. Apesar de todas as tentativas, 63% dos pacientes com PSPB evoluirão para doença renal crônica (DRC)[2]. Os principais fatores associados à evolução para DRC são alterações renais à ultrassonografia, creatinina superior a 0,7mg/dL e pielonefrites recorrentes[4]. As demais intervenções serão avaliadas conforme a necessidade apresentada pelos portadores de PSPB, entretanto, a reconstrução da parede abdominal oferece benefícios funcionais como melhora da função pulmonar, cardíaca e intestinal, além dos benefícios estéticos[5]. No caso descrito, a acompanhante referiu que fora submetida à vesicostomia e laparoscopia para histerossalpingectomia, ao nascimento, sem resumo de alta para confirmação. Após admissão na Unidade de Terapia Pediátrica para tratamento da sepse de foco pulmonar, realizou apenas exames de imagem para análise das malformações e definição das próximas condutas clínicas e cirúrgicas. Paciente encontra-se em acompanhamento ambulatorial no mesmo serviço.

REFERÊNCIAS

1. Bernardo G, Giordano M, Brasil D, Esposito F, Santis R, Sordino D. Pseudo Prune Belly syndrome: a case report with unilateral abdominal defect. Radiol Case Rep. 2019;14(8):941-5.
2. Bellah RD, States LJ, Duckett JW. Pseudoprune-Belly syndrome: imaging findings and clinical outcome. Am J Roentgenol. 1996 Dec;167(6):1389-93.
3. Kapoor S. Pseudo-prune belly syndrome: an under-reported phenotypic variant of prune belly syndrome. J Pediatr Urol. 2017 Feb;13(6):656-7.
4. Luzardo MRG, Fuente BV, Suárez PB, Naranjo AMB. Síndrome de seudo-Prune Belly: un Prune Belly sin criptorquidia. Anal Pediatr. 2011 Jul;75(1):70-2.
5. Carvalho NDS, Cavachini C, Dudus MM. Síndrome de Prune Belly. Resid Pediatr. 2018;8(1):45-7.