

# Relato de Caso

## TRISSOMIA DO 21 E SÍNDROME DE PRUNE BELLY: RELATO DE CASO

TRISOMY 21 AND PRUNE BELLY SYNDROME – CASE REPORT

MARIA CANDIDA FERRAREZ BOUZADA\*; JANAÍNA HELLEN AVELAR\*\*; LEONARDO CRUZ DE SOUZA\*\*\*; JOSÉ MARIA PENIDO SILVA\*\*\*\*

### RESUMO

É apresentado caso clínico de recém-nascido portador de associação entre Trissomia do 21 e Síndrome de Prune Belly, cuja ocorrência é de cerca de um caso a cada cinco a seis anos. A abordagem do paciente com essa associação exige cuidados especializados no manejo devido às malformações renais e cardíacas presentes, que são responsáveis pela importante morbimortalidade dessa rara associação.

**Palavras-chave:** Síndrome de Prune Belly; Síndrome de Down

A incidência de Trissomia do 21 (T21) e Síndrome de Prune Belly (SPB), na população em geral, é de 1/600 a 1/800 e de 1/40000 nascimentos, respectivamente. O relato de criança com ausência congênita de musculatura abdominal foi feito pela primeira vez por Fröelich, em 1839; Parker, a seguir, também fez tal descrição. Coube a Eagle e Barret o reconhecimento de grupo de sintomas como síndrome, em 1950.<sup>1</sup>

A anomalia de Prune-Belly caracteriza-se por hipoplasia ou agenesia da musculatura abdominal, acompanhada de malformação do trato urinário e criptorquidia bilateral. As alterações cardíacas, defeitos septais e tetralogia de Fallot são menos frequentemente associadas, ocorrendo em torno de 10% dos pacientes.<sup>2</sup>

A T21 manifesta-se clinicamente por hipotonia, retardo mental, fascies de perfil achatado, pregas epicantais,

pregas simiescas e hipoplasia da falange média do quinto dedo, dentre outras. A incidência de cardiopatia é em cerca de 40% dos pacientes, sendo mais frequentes os defeitos do coxim endocárdico, principalmente a comunicação interventricular.

A associação entre SPB e T21 não é muito frequente. Nos Estados Unidos da América é descrito 1 caso a cada 5 a 6 anos e sugere-se que sejam eventos independentes<sup>3</sup>.

### DESCRIÇÃO DO CASO

Trata-se de recém-nascido do sexo masculino, com 36 semanas de idade gestacional calculada, cuja mãe, de 38 anos, quarta gestação, negava história de abortos prévios. Após exame ultra-sonográfico de rotina, constatou-se oligohidrâmnio e malformações fetais como comunicação interventricular (CIV), hidronefrose e megaureter bilaterais.

\*Professora Assistente do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Mestre e membro do Serviço de Neonatologia do Hospital das Clínicas da UFMG

\*\*Médica Residente em Pediatria do Hospital das Clínicas da UFMG

\*\*\*Ex-interno do Serviço de Neonatologia do Hospital das Clínicas da UFMG. Médico graduado pela UFMG

\*\*\*\*Professor Assistente do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da UFMG, Mestre e membro do Serviço de Nefrologia do Hospital das Clínicas da UFMG

Hospital das Clínicas da UFMG

Endereço para correspondência:  
Maria Cândida Ferrarez Bouzada  
Av Olegário Maciel, 2174/1901  
Belo Horizonte – MG  
CEP 301180 - 112  
Telefax: (31) 33353346  
E-mail: bouzada@medicina.ufmg.br

Diante desse quadro, solicitou-se o cariótipo, que revelou ser o feto portador de T21.

O parto foi via vaginal, tendo o recém-nascido apresentado Apgar no primeiro e no quinto minutos de 8, peso de nascimento de 3230 g e diurese em sala de parto.

Ao exame físico, apresentava fâscias típica de T21, abdômen globoso e flácido, hipoplasia de músculos abdominais, além de massas palpáveis em fossas ilíacas, sugerindo serem os rins e ureteres.

Evoluiu com dificuldade respiratória, necessitando de oxigenioterapia por Hood e cateter nasal até o 110º dia de vida.

Logo após o nascimento, foi realizada coleta de urina para exame de rotina, gram de gota e cultura, que foram normais. Iniciou-se quimioprofilaxia com cefalosporina de primeira geração, a qual foi mantida após a alta. Durante a internação, os exames seriados de urina mantiveram-se inalterados.

Na ultra-sonografia dos rins e vias urinárias foram observados rins de dimensões aumentadas, camadas corticais afiladas e hiperecogênicas, além de acentuada dilatação de sistemas pielocaliciais (RD: 10,9 cm X 5,4 cm, RE: 10,0 cm X 4,6 cm).<sup>4,5</sup> Os ureteres mostravam-se dilatados e tortuosos até seu terço distal. Bexiga com paredes espessadas, antes e após micção, esvaziava-se espontaneamente. Dolicomegaurerter bilateral, até terços distais (grau IV).

A uretrocistografia miccional evidenciou refluxo vesico-ureteral grau V bilateral, megaurerter bilateral e hidronefrose acentuada bilateral.

O paciente manteve diurese variando entre 2,6 e 4,3 ml/kg/dia, com sódio urinário de 24 horas de 21 mmol/l. Os níveis séricos de creatinina variaram de 0,8 mg/dl a 1,3 mg/dl e os de uréia de 13 mg/dl a 19 mg/dl.

O eletrocardiograma mostrou bloqueio átrio-ventricular total. O ecocardiograma revelou hipertensão pulmonar e defeito do septo atrioventricular forma total tipo A de Rastelli: comunicação interatrial tipo ostium primum, CIV de via de entrada e regurgitação leve a moderada da valva atrioventricular.

Desde o nascimento, foi realizada monitorização da pressão arterial, que sempre esteve nos limites de normalidade.

Após 27 dias de internação, o paciente recebeu alta hospitalar, em uso de cefadroxil e bicarbonato de sódio (para reposição de perdas), que foi iniciado aos seis dias de vida para correção da acidose metabólica.

O paciente foi admitido no Centro Geral de Pediatria com três meses de idade, com quadro de descompensação cardíaca. À admissão, os níveis séricos de uréia e creatinina e o exame de urina rotina estavam normais. Durante a internação, apresentou infecção do trato urinário por *Klebsiella* multirresistente, evoluindo com piora progressiva da função cardíaca e óbito aos quatro meses de vida.

## DISCUSSÃO

Apesar de vários trabalhos na literatura médica relatarem a ocorrência de SPB associada a anomalias cromossômicas, poucos são aqueles que descrevem sua associação com a T21.

É importante ressaltar que a mãe do paciente apresentava idade de 38 anos quando da gestação, o que constitui fator de risco para anomalias cromossômicas. Por outro lado, em estudo, a prevalência da SPB foi maior em crianças filhas de mães mais jovens.<sup>6</sup>

A síndrome de Prune-Belly afeta homens e mulheres em proporção de 20 para 1, sendo que a síndrome completa ocorre somente em pacientes do sexo masculino. Anormalidade primária do mesoderma ou processo obstructivo parecem estar envolvidos na sua patogênese.<sup>7</sup> Entretanto, a maioria dos pesquisadores concorda que defeito mesodérmico primário seja o responsável pelo defeito da musculatura abdominal e pelas anormalidades do trato urinário encontradas em crianças com SPB.<sup>8</sup>

No caso da Síndrome de Down, em mais de 90% dos pacientes observa-se trissomia livre do cromossomo 21 em todas as células. A não-disjunção cromossômica durante a meiose materna é a causa mais comum dessa anomalia, alterações como translocação e mosaicismos também podem ser observadas.<sup>9</sup>

O fato de as síndromes de Down e de Prune-Belly serem causadas por mecanismos fisiopatogenéticos distintos e independentes poderia explicar a raridade dessa associação.

As anomalias urinárias em pacientes com T21 são raras; cerca de 3-7% dos afetados pela síndrome apresentam malformações renais, incluindo agenesia renal, rins em ferradura, cistos renais, dilatação do sistema coletor, estenose ureteral e megabexiga.<sup>10</sup> Assim sendo, no paciente aqui descrito, é provável que as anomalias encontradas no sistema genitourinário (hidronefrose e dolicomegaurerter bilateral) sejam devidas à SPB, e não à T21.

Por outro lado, apesar de as alterações renais serem as mais comuns no quadro de SPB, diversas outras anomalias sistêmicas são também passíveis de serem encontradas. Cerca de 65% a 73% dos pacientes apresentam anormalidades em outros órgãos, sendo os mais afetados os dos sistemas cardiopulmonar e gastrointestinal.<sup>7</sup> Malformações cardíacas podem acometer 10% dos pacientes e incluem ducto arterioso patente, defeitos de septos atrial e ventricular e tetralogia de Fallot.<sup>2</sup> Neste relato, o recém-nascido apresentava comunicação interatrial, comunicação interventricular e valva atrioventricular única com regurgitação leve a moderada.

Não se pode afirmar com certeza a causa da anomalia cardíaca, pois tanto a SPB como a T21 podem, com grande frequência, apresentar anomalias cardíacas. Na T21 a incidência de cardiopatias é de 40%, sendo muito comuns os defeitos do septo átrio-ventricular.

O paciente apresenta, além das características externas da síndrome de Prune Belly, alterações do trato urinário que não representavam risco imediato para sua sobrevivência. Tais aspectos, por si só, denotam prognóstico desfavorável. Entretanto, deve-se levar em conta que o paciente em questão apresenta lesões associadas, causadas pela T21, que se somam àquelas da SPB, diminuindo sobremaneira sua expectativa de vida.

Risco de vida, logo após o nascimento, seria devido à presença de hipoplasia pulmonar, que ocorre em 60% dos casos,<sup>6</sup> e a taxa de mortalidade na primeira semana de vida variou de 24% a 60%.<sup>6,8</sup>

Este paciente, de acordo com Skoog,<sup>10</sup> é de prognóstico intermediário; entretanto, deve-se levar em conta que ele apresenta malformações associadas, causadas pela T21, que se somam àquelas da SPB, agravando sobremaneira seu prognóstico. Em especial, a cardiopatia congênita desempenha papel bastante significativo no agravamento da morbimortalidade do paciente.

As crianças com alterações do trato urinário, associadas à SPB, devem ser acompanhadas porque intervenções podem ser necessárias para assegurar drenagem eficaz da urina<sup>7</sup>. Afecções como infecção do trato urinário devem ser evitadas para que não ocorra comprometimento ainda mais grave da função renal. A cefalosporina de primeira geração é a droga indicada até o terceiro mês de vida, a nitrofurantoína está contra-indicada devido à imaturidade renal. O principal significado clínico da pielonefrite aguda é sua associação com lesão renal. Há correlação entre o número de pielonefrites e a incidência de cicatrizes renais. As lesões renais observadas na fase aguda persistem, como cicatriz permanente, em 36% a 52% das unidades afetadas. Além disso, alguns estudos clínicos e experimentais têm comprovado que o tratamento precoce da pielonefrite aguda pode reduzir a incidência de dano renal.<sup>12,13,14,15,16,17</sup> Cerca de 25% a 30% dos pacientes com essa síndrome desenvolvem insuficiência renal, sendo que a elevação das escórias, o acometimento renal bilateral e a pielonefrite podem ser prenúncio de falência renal<sup>18</sup>. Aquelas que evoluem para insuficiência renal crônica terminal têm indicação para se submeterem a transplante renal, devendo ser avaliadas criteriosamente quanto à dinâmica do funcionamento do trato urinário, o que influenciará sobremaneira no êxito do transplante.

## SUMMARY

The case of a newborn who presents an association of the Prune-Belly Syndrome with the 21 chromosome trisomy is reported. The frequency of this association is about one in every 5 to 6 years. Handling a patient with 21 chromosome trisomy and Prune-Belly Syndrome requires special care, due to the kidney and cardiac malformations, who are responsible for the important morbimortality caused by this rare association.

**Keywords:** Prune-Belly syndrome; Down syndrome

## AGRADECIMENTO

A Dra Ângela Soares Campos, pela revisão.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Eagle JF, Barret GS. Congenital deficiency of abdominal musculature with associated genito-urinary abnormalities: a syndrome; report of 9 cases. *Pediatrics* 1950; 6: 721.
- 2- Narla LD, Doherty D, Hingsbergen EA, Fulcher AS. Pediatric case of the day. *Radiographics* 1998; 18:1318-22.
- 3- Baird PA. Measuring birth defects and handicapping disorders in the population: the British Columbia Health Surveillance Registry. *Can Med Assoc J* 1987; 18:1318-22.
- 4- Blane CE, Bookstein FL, DiPietro MA, Kelsch RC. Sonographic standards for normal infant kidney length. *AJR* 1985; 145:1289-91.
- 5- Rosenbaum DM, Korngold E, Teele RL. Sonographic assessment of renal length in normal children. *AJR* 142: 467-9.
- 6- Druschel CMA. Descriptive study of prune Belly in New York, 1983 to 1989. *Arch Pediatr Adolesc Med* 1995; 149:70-6.
- 7- Sutherland, RS, Mevorach RA, Kogan BA. The Prune-Belly Syndrome: current insights. *Pediatr Nephrol* 1995; 9:770-8.
- 8- Burbige KA, Amodio J, Berdon WE, Hensle TW, Blanc W, Lattimer JK. Prune Belly Syndrome: 35 years of experience. *J Urol* 1987; 137:86-90.
- 9- Aguiar MJB, Leão LL. A Criança com malformações. Síndrome de Down. In: Leão E, Corrêa EJ, Viana MB, Mota JAC, eds. *Pediatria ambulatorial*. 3a ed. Belo Horizonte: Coopmed; 1998. p.298-300.

- 10-Skoog SJ. Prune-Belly syndrome. In: Kelalis PP, King LR, Belman BA, eds. Clinical pediatric urology. 3th ed. Philadelphia: Saunders; 1992. p.953.
- 11-Noh PH, Cooper CS, Wrinkler AC, Zderic SA, Snyder HM 3rd, Canning DA. Prognostic factors for long-term renal function in boys with prune-belly syndrome. J Urol 1999; 162:1399-401.
- 12-Jodal U. The natural history of bacteriuria in childhood. Infect Dis Clin North Am 1987; 4:713-29.
- 13-Jakobsson B, Berg U, Svensson I. Renal scarring after acute pyelonephritis. Arch Dis Child 1994; 70:111-5.
- 14-Mackie GC, Stephens FD. Duplex Kidneys: a correlation of renal dysplasia with position of the ureteral orifice. J Urol 1975, 114:274-80.
- 15-Rushton HG, Majd M, Jantusch B et al. Renal scarring following reflux and nonreflux pyelonephritis in children: evaluation with 99m Technetium-dimercaptosuccinic acid scintigraphy. J Urol 1992; 147:327-32.
- 16-Ranley PG, Risdon RA. Reflux nephropathy: effects of antimicrobial therapy on the evolution of the pyelonephritic scar. Kidney Int 1981; 20:733-42.
- 17-Risdon RA, Yeung CK, Ransley PG. Reflux nephropathy in children submitted to unilateral nephrectomy: a clinicopathological study. Clin Nephrol 1993; 40:308-14.
- 18-Amacker EA, Grass FS, Hickey DE, Hisley JC. Brief Clinical report: an association of prune belly anomaly with Trisomy 21. Am J Med Genet 1986; 23:919-23.

## RESULTADOS DE EXAMES DE URINA SOLICITADOS

### Caracteres gerais

Cor amarelo palha  
Aspecto límpido

### Exame bioquímico

Gravidade específica 1,005  
pH = 6  
Leucócitos negativo  
Nitrito negativo  
Albumina negativa  
Glicose negativa  
Ácido acetoacético negativo  
Urobilinogênio normal  
Bilirrubina negativo  
Composto heme negativo

### Sedimentoscopia

Hemácias raras p/c  
Leucócitos 2p/c  
Epitélios raros p/c  
Cristais ausentes  
Cilindros ausentes  
Muco discreto  
Flora moderada

Gram – não foram vistas bactérias

### Urocultura negativa

Obs: Valor de Referência do tamanho dos rins encontra-se nos artigos 4 e 5.