

SÍNDROME DE PRUNE BELLY E ASSOCIAÇÃO COM DOENÇA RENAL CRÔNICA: UM RELATO DE CASO**PRUNE BELLY SYNDROME AND ITS ASSOCIATION WITH CHRONIC KIDNEY DISEASE: A CASE REPORT****SÍNDROME DE ABDOMEN EN CIRUELA PASA Y SU ASOCIACIÓN CON ENFERMEDAD RENAL CRÓNICA: INFORME DE UN CASO** 10.56238/revgeov17n4-030**Fernanda Santos de Aguiar**

Mestre em Saúde na Amazônica

Instituição: Universidade Federal do Pará (UFPA)

E-mail: nandaguiar08@gmail.com

Bruno Cerqueira Lima

Pediatra

Instituição: Fundação Santa Casa de Misericórdia do Pará (FSCMPA)

E-mail: sobrebrunoepediatria@gmail.com

Francisco Erismildo de Aguiar Júnior

Graduando em Medicina

Instituição: Centro Universitário Metropolitana da Amazônia (UNIFAMAZ)

E-mail: fgaaaguiar@gmail.com

Vanessa Cerqueira Freitas

Graduanda em Medicina

Instituição: Centro Universitário Metropolitana da Amazônia (UNIFAMAZ)

E-mail: vanessacerqueira980@gmail.com

Gabriela Caroline Lobato Pontes

Mestranda do Programa de Pós-Graduação em Gestão e Saúde na Amazônia

Instituição: Fundação Santa Casa de Misericórdia do Pará (FSCMPA)

E-mail: gabrielaclpontes@gmail.com

Bernadete Mendes Cavaleiro de Macêdo Neta Ataíde da Silva

Nefrologista pediátrica

Instituição: Fundação Santa Casa de Misericórdia do Pará (FSCMPA)

E-mail: ataidebernadete@gmail.com

RESUMO

O relato de caso discute a síndrome de Prune-Belly (SPB), uma rara condição congênita que afeta principalmente homens e se caracteriza por deficiência dos músculos da parede abdominal, criptorquidia e malformações do trato urinário, frequentemente associada a mutações genéticas. O

diagnóstico, muitas vezes, é feito no pré-natal por meio de ultrassonografia, o que pode indicar complicações como hidronefrose e oligoâmnio, aumentando a mortalidade pós-natal, especialmente em meninas com atresia uretral. O tratamento envolve intervenções tanto pré-natais, como a derivação urinária, quanto pós-natais, incluindo a reconstrução do trato urinário e profilaxia antimicrobiana devido ao risco de pielonefrite. O objetivo do presente estudo é associar a Síndrome de Prune Belly a Doença Renal através de um relato de Caso. A SPB pode levar a doença renal crônica, aumentando o risco de anemia, doença cardiovascular, retardo de crescimento, distúrbios ósseos e cognitivos. O estudo relata o caso de um paciente com SPB que desenvolveram doença renal crônica e explora as informações clínicas dos prontuários médicos e resultados de exames laboratoriais e de imagem, seguindo as diretrizes éticas e regulatórias adequadas. O caso em questão foi diagnosticado ao nascer e que evoluiu com múltiplas infecções do trato urinário. Realizou-se intervenção cirúrgica do tipo ureterostomia, porém evoluindo com doença renal crônica não dialítica. Com seis meses de vida, evoluiu com sepse grave refratária e lesão renal aguda, porém não conseguiu realizar terapia renal substitutiva devido instabilidade hemodinâmica, evoluindo a óbito.

Palavras-chave: Síndrome do Abdome em Ameixa Seca. Insuficiência Renal Crônica. Criança. Pielonefrite.

ABSTRACT

This case report discusses Prune-Belly syndrome (PBS), a rare congenital condition that primarily affects males and is characterized by abdominal wall muscle deficiencies, cryptorchidism, and urinary tract malformations, often associated with genetic mutations. Diagnosis is often made prenatally via ultrasound, which can indicate complications such as hydronephrosis and oligohydramnios, increasing postnatal mortality, especially in girls with urethral atresia. Treatment involves both prenatal interventions, such as urinary diversion, and postnatal interventions, including urinary tract reconstruction and antimicrobial prophylaxis due to the risk of pyelonephritis. The objective of this study is to associate Prune Belly Syndrome with kidney disease through a case report. PBS can lead to chronic kidney disease, increasing the risk of anemia, cardiovascular disease, growth retardation, bone disorders, and cognitive impairment. This study reports the case of a patient with PBS who developed chronic kidney disease and explores clinical information from medical records and laboratory and imaging test results, following appropriate ethical and regulatory guidelines. The patient was diagnosed at birth and developed multiple urinary tract infections. A surgical intervention, such as a ureterostomy, was performed, but the patient developed non-dialysis-requiring chronic kidney disease. At six months of age, the patient developed severe refractory sepsis and acute kidney injury. However, due to hemodynamic instability, he was unable to receive renal replacement therapy, ultimately leading to death.

Keywords: Prune Abdomen Syndrome. Chronic Renal Failure. Child. Pyelonephritis.

RESUMEN

Este informe de caso describe el síndrome de Prune-Belly (SPB), una afección congénita rara que afecta principalmente a varones y se caracteriza por deficiencia muscular de la pared abdominal, criptorquidia y malformaciones del tracto urinario, frecuentemente asociadas a mutaciones genéticas. El diagnóstico suele realizarse prenatalmente mediante ecografía, la cual puede indicar complicaciones como hidronefrosis y oligohidramnios, aumentando la mortalidad posnatal, especialmente en niñas con atresia uretral. El tratamiento incluye intervenciones prenatales, como la derivación urinaria, e intervenciones posnatales, como la reconstrucción del tracto urinario y la profilaxis antimicrobiana debido al riesgo de pielonefritis. El objetivo de este estudio es relacionar el síndrome de Prune-Belly con la enfermedad renal a través de un informe de caso. El SPB puede provocar enfermedad renal crónica, aumentando el riesgo de anemia, enfermedad cardiovascular, retraso del crecimiento y



trastornos óseos y cognitivos. Este estudio describe el caso de un paciente con abdomen en ciruela pasa (ACP) que desarrolló enfermedad renal crónica y analiza la información clínica obtenida de su historial médico, así como los resultados de laboratorio e imágenes diagnósticas, siguiendo las directrices éticas y normativas pertinentes. El caso se diagnosticó al nacer y progresó con múltiples infecciones del tracto urinario. Se realizó una intervención quirúrgica (ureterostomía), pero el paciente desarrolló enfermedad renal crónica no dependiente de diálisis. A los seis meses de edad, desarrolló sepsis grave refractaria e insuficiencia renal aguda, pero no pudo someterse a terapia de reemplazo renal debido a inestabilidad hemodinámica, lo que le causó el fallecimiento.

Palabras clave: Síndrome de Abdomen en Ciruela Pasa. Enfermedad Renal Crónica. Niño. Pielonefritis.



1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Prune-Belly (SPB), também conhecida como síndrome do abdome em ameixa seca, uma condição congênita rara que acomete predominantemente indivíduos do sexo masculino. A doença é caracterizada classicamente por uma tríade clínica composta por: deficiência ou ausência parcial dos músculos da parede abdominal, resultando em aspecto flácido e enrugado do abdome; criptorquidia bilateral, que consiste na ausência de descida dos testículos para a bolsa escrotal; e malformações do trato urinário, geralmente relacionadas à dilatação da bexiga, ureteres e rins, podendo evoluir para disfunções renais de diferentes graus. Além dessas manifestações, estudos recentes sugerem a associação da SPB a alterações genéticas específicas, reforçando a hipótese de que fatores hereditários desempenham papel relevante em sua etiopatogênese.

A Síndrome de Prune-Belly (SPB) manifesta-se predominantemente em indivíduos do sexo masculino, apresentando uma tríade clínica clássica composta por: ausência ou hipoplasia da musculatura da parede abdominal, o que confere ao abdome o aspecto característico de flacidez e enrugamento; criptorquidia bilateral, que representa a falha na migração testicular para a bolsa escrotal; e malformações do trato urinário, frequentemente relacionadas à dilatação da bexiga, dos ureteres e das vias pielocaliciais. Além das alterações fenotípicas, evidências científicas recentes apontam para a participação de mecanismos genéticos na fisiopatogênese da síndrome. Entre as alterações descritas, destacam-se a mutação do gene *HNF1β*, relacionado ao desenvolvimento renal e ao funcionamento das células epiteliais, e a duplicação do gene *BMPR1B*, envolvido em processos de sinalização celular durante a embriogênese. Esses achados reforçam a compreensão da SPB não apenas como uma malformação estrutural, mas também como uma condição de base genética complexa, cuja etiologia pode envolver a interação entre fatores moleculares, ambientais e do desenvolvimento embrionário.

Neste contexto, surge o importante questionamento: Qual o tratamento e abordagem adequada ao paciente com Síndrome de Prune-Belly? Nesse contexto, torna-se fundamental a descrição sistematizada da abordagem diagnóstica e terapêutica da Síndrome de Prune-Belly (SPB), a fim de subsidiar a prática clínica da equipe multiprofissional envolvida no cuidado desses pacientes. A identificação precoce das manifestações clínicas, aliada ao uso de exames complementares de imagem e análises genéticas, permite não apenas o diagnóstico acurado, mas também a estratificação prognóstica. Da mesma forma, a definição de um plano terapêutico individualizado, que pode incluir intervenções cirúrgicas para correção de malformações urológicas e criptorquidia, acompanhamento nefrológico para prevenção da progressão da doença renal e suporte reabilitador para melhora da função abdominal e qualidade de vida, constitui-se em elemento central para reduzir morbimortalidade associada à síndrome. Assim, a atuação integrada e precoce da equipe médica é determinante para otimizar os desfechos clínicos e promover uma assistência baseada em evidências.



Trata-se de um relato de caso cujo objetivo central é promover uma reflexão acerca da importância da identificação precoce e do diagnóstico acurado da Síndrome de Prune-Belly (SPB). Considerando tratar-se de uma condição congênita rara, mas com potencial significativo de impactar negativamente a qualidade de vida dos indivíduos acometidos, destaca-se a relevância de sua detecção em tempo oportuno. O reconhecimento adequado das manifestações clínicas, associado ao manejo terapêutico direcionado, pode contribuir para a prevenção de complicações, redução da morbimortalidade e melhora substancial da qualidade de vida dos pacientes. Dessa forma, o estudo busca não apenas relatar a experiência clínica, mas também ressaltar a necessidade de atenção especializada e estratégias diagnósticas eficazes frente a essa síndrome.

O estudo foi organizado em seções distintas, com o intuito de proporcionar uma análise abrangente e aprofundada da temática em questão. A introdução apresenta uma contextualização detalhada do objeto de investigação, enfatizando sua relevância no cenário científico e assistencial contemporâneo, bem como os fundamentos que justificam a pertinência da pesquisa. Nesse segmento, são explicitados os objetivos gerais e específicos, o delineamento metodológico adotado e as bases teóricas que sustentam a análise proposta. Em seguida, a seção de fundamentação teórica discute de maneira aprofundada os principais referenciais conceituais relacionados à Síndrome de Prune-Belly (SPB), condição congênita rara que acomete predominantemente crianças, frequentemente associada a comprometimentos significativos da função renal. Posteriormente, a seção de considerações finais apresenta a síntese dos principais achados, destacando as contribuições do estudo para o campo da saúde e da educação em saúde, além de apontar suas limitações e sugerir novas perspectivas para pesquisas futuras. Essa abordagem busca não apenas subsidiar o aprimoramento das práticas assistenciais, mas também fortalecer políticas públicas voltadas ao cuidado integral, interdisciplinar e humanizado.

2 REFERENCIAL TEÓRICO-CONCEITUAL

A Síndrome de Prune-Belly (SPB), também denominada síndrome do abdome em ameixa seca, configura-se como uma anomalia congênita rara, com prevalência significativamente maior em indivíduos do sexo masculino. Sua apresentação clínica clássica é descrita por uma tríade de manifestações: ausência ou hipoplasia da musculatura da parede abdominal, que resulta em um abdome flácido e de aspecto enrugado; criptorquidia bilateral, decorrente da falha no processo de migração testicular; e malformações do trato urinário, frequentemente relacionadas à dilatação pielocalicial, ureteral e vesical, com risco de evolução para insuficiência renal em graus variados (Arlen et al, 2019).

Estima-se que a síndrome de Prune-Belly (SPB) apresente uma incidência aproximada de 1 caso para cada 30.000 a 50.000 nascidos vivos, configurando-se como uma condição congênita rara. A literatura aponta predominância expressiva no sexo masculino, o que se justifica, em parte, pela



associação frequente da síndrome com criptorquidia bilateral, uma de suas manifestações clássicas. Essa distribuição desigual entre os sexos reforça a relevância do reconhecimento precoce da SPB, especialmente no período neonatal, uma vez que a gravidade das alterações do trato urinário e o risco de evolução para doença renal crônica podem variar conforme a apresentação clínica, exigindo abordagem diagnóstica e terapêutica especializada desde os primeiros dias de vida (Hasset et al, 2024).

O manejo da síndrome de Prune-Belly é reconhecidamente complexo e desafiador, uma vez que o tratamento deve ser individualizado, levando em consideração a heterogeneidade das manifestações clínicas e a gravidade das alterações anatômicas e funcionais apresentadas por cada paciente. A síndrome pode se manifestar tanto em sua forma completa, caracterizada pela tríade clássica de alterações do trato urinário, deficiência da musculatura abdominal e criptorquidia, quanto em formas parciais ou incompletas, nas quais alguns desses achados podem estar ausentes ou se apresentar com menor intensidade (Soylu et al, 2023).

Essa variabilidade clínica exige uma abordagem terapêutica personalizada, frequentemente envolvendo decisões complexas quanto ao momento e ao tipo de intervenção cirúrgica, à necessidade de antibioticoprofilaxia, ao acompanhamento nefrológico contínuo e ao suporte nutricional e metabólico. Dessa forma, o manejo eficaz da síndrome demanda atuação multidisciplinar, com o objetivo de otimizar os desfechos clínicos, preservar a função renal e melhorar a qualidade de vida dos pacientes ao longo do crescimento e desenvolvimento.

Outro fator relevante a ser considerado é a acentuada heterogeneidade clínica dos casos, a qual pode dificultar o reconhecimento e o diagnóstico precoce da síndrome de Prune-Belly. As manifestações podem variar amplamente quanto à intensidade e à combinação dos achados clássicos, especialmente nas formas parciais ou incompletas, nas quais determinados sinais podem estar ausentes ou se apresentar de maneira sutil. Essa variabilidade fenotípica pode levar a atrasos diagnósticos, sobretudo no período neonatal ou em contextos com menor acesso a recursos diagnósticos especializados, impactando negativamente o início oportuno do manejo terapêutico. Assim, a heterogeneidade dos casos reforça a importância de alto grau de suspeição clínica, bem como da utilização criteriosa de exames de imagem e avaliação multidisciplinar, para garantir diagnóstico preciso e intervenção adequada (Liguori et al, 2025).

Diante da complexidade clínica da síndrome de Prune-Belly, a abordagem terapêutica deve ser necessariamente multidisciplinar, envolvendo diferentes especialidades para um manejo integral e contínuo do paciente. Nesse contexto, destaca-se a participação fundamental dos urologistas pediátricos, responsáveis pela avaliação das anomalias do trato urinário, definição do momento oportuno das intervenções cirúrgicas e acompanhamento das complicações urológicas ao longo do desenvolvimento. Além da urologia pediátrica, o cuidado deve integrar a atuação de nefrologia pediátrica, neonatologia, cirurgia pediátrica, nutrição, fisioterapia e equipe de enfermagem



especializada, possibilitando a elaboração de um plano terapêutico individualizado, voltado à preservação da função renal, à prevenção de infecções recorrentes e à melhoria da qualidade de vida do paciente (Silva et al, 2020).

Nas últimas décadas, avanços nas pesquisas genômicas têm evidenciado a participação de mecanismos moleculares na etiopatogênese da SPB, ampliando a compreensão de sua origem para além das alterações morfofuncionais. Nesse contexto, destacam-se mutações no gene *HNF1β*, cuja expressão está associada ao desenvolvimento renal e pancreático, bem como duplicações no gene *BMPR1B*, envolvido na sinalização celular durante a embriogênese. A identificação dessas alterações reforça a natureza complexa e multifatorial da síndrome, sugerindo que sua ocorrência resulta de uma interação dinâmica entre predisposição genética, alterações no desenvolvimento embrionário e possíveis fatores ambientais (Nogueira & Padua, 2016).

Sob essa perspectiva, a SPB deve ser compreendida não apenas como uma condição de malformação estrutural, mas como um modelo clínico e científico relevante para o estudo das inter-relações entre genética, desenvolvimento e funcionalidade orgânica, apontando para a necessidade de investigações que integrem diagnóstico precoce, manejo clínico-cirúrgico e acompanhamento multiprofissional a fim de mitigar os impactos da doença sobre a qualidade de vida dos pacientes (Santos et al, 2018).

O diagnóstico é geralmente realizado por meio de exames ultrassonográficos, nos quais podem ser observados sinais característicos como oligodrômio, hidronefrose e hipoplasia pulmonar. Tais achados estão diretamente relacionados ao comprometimento da função renal e ao desenvolvimento insuficiente do parênquima pulmonar, fatores que contribuem de forma significativa para a elevada taxa de mortalidade neonatal associada à síndrome (Davies et al, 2011).

Nas recém-nascidas do sexo feminino, observa-se um prognóstico ainda mais desfavorável. Além das alterações mencionadas, é relativamente frequente a presença de atresia uretral, anomalia que agrava o quadro obstrutivo do trato urinário e compromete de maneira adicional a sobrevivência pós-natal. Dessa forma, o diagnóstico precoce durante o acompanhamento pré-natal não apenas possibilita a identificação das alterações estruturais, mas também permite o planejamento de intervenções terapêuticas e a orientação adequada aos familiares quanto ao prognóstico e às opções de manejo clínico e cirúrgico após o nascimento (Beskow, 2020).

A injúria renal em crianças portadoras de malformações do trato urinário, incluindo aquelas com Síndrome de Prune-Belly (SPB), pode ter início ainda no período antenatal, em decorrência de obstruções urinárias e alterações estruturais graves que comprometem o desenvolvimento renal. Evidências apontam que aproximadamente um terço dos pacientes acometidos pela SPB evolui para doença renal crônica em estágio avançado, com necessidade de terapia dialítica ao longo da vida. Esse risco é particularmente elevado quando o nadir de creatinina sérica no primeiro ano de vida apresenta



valores superiores a 0,7 mg/dL, marcador considerado um dos principais preditores de pior prognóstico renal (Cornel et al, 2019).

A identificação precoce dessas alterações é fundamental, uma vez que o comprometimento da função renal exerce impacto direto sobre a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes. Nesse contexto, o acompanhamento longitudinal por equipes multiprofissionais, associado ao monitoramento rigoroso da função renal, constitui estratégia essencial para prevenir a progressão da doença, retardar a necessidade de diálise e otimizar as possibilidades de intervenção terapêutica, incluindo o transplante renal em casos selecionados.

A etiologia da Síndrome de Prune-Belly (SPB) permanece incerta, não havendo até o momento consenso na literatura científica quanto à sua origem. Contudo, duas principais teorias têm sido propostas para explicar a fisiopatogênese da síndrome: a teoria mesodérmica e a teoria obstrutiva. A teoria mesodérmica sugere que um defeito primário, de causa ainda desconhecida, acometeria o mesoderma da placa lateral durante o processo de embriogênese. Tal alteração resultaria em desenvolvimento inadequado da musculatura abdominal e do trato urinário, o que explicaria a tríade característica da SPB: deficiência ou ausência da musculatura abdominal, criptorquidia e anomalias do trato urinário (Chabra et al, 2018).

Já a teoria obstrutiva considera que a síndrome teria origem em uma obstrução urinária intrauterina, capaz de comprometer o esvaziamento adequado da bexiga e dos rins. Essa obstrução poderia decorrer de diferentes mecanismos, como hipoplasia ou displasia prostática, anomalias uretrais ou mesmo obstrução funcional da bexiga fetal. A retenção urinária crônica, por sua vez, levaria à distensão progressiva do trato urinário, contribuindo para as malformações renais, uretrais e vesicais observadas clinicamente (Cornel et al, 2019).

Vale ressaltar que a congestão e a dilatação das vias urinárias, frequentemente observadas na Síndrome de Prune-Belly (SPB), são consideradas consequências diretas da dilatação abdominal. Esse processo exerce impacto significativo sobre a função renal, uma vez que a obstrução e a estase urinária favorecem a deterioração progressiva do parênquima renal, culminando em graus variáveis de insuficiência renal. Além disso, a distensão abdominal exerce papel determinante no impedimento da migração das gônadas masculinas durante o desenvolvimento embrionário, o que explica a elevada frequência de criptorquidia nos pacientes do sexo masculino acometidos pela síndrome. Dessa forma, a interação entre alterações morfofuncionais da parede abdominal, do trato urinário e do sistema reprodutor constitui um dos aspectos centrais para a compreensão da fisiopatologia e da complexidade clínica da SPB (Yucinkaya et al, 2018).

Embora ambas as hipóteses apresentem plausibilidade, ainda não existem evidências conclusivas que permitam estabelecer de forma definitiva a causa da SPB. Estudos recentes apontam para a possibilidade de múltiplos fatores interagirem na gênese da síndrome, sugerindo uma etiologia



multifatorial que envolve tanto aspectos do desenvolvimento embrionário quanto alterações obstrutivas do trato urinário (Schaffer et al, 2018).

Embora a etiologia da Síndrome de Prune-Belly (SPB) permaneça indefinida, estudos recentes têm apontado para uma possível correlação genética. Evidências científicas sugerem a associação com mutações no gene HNF1 β (fator nuclear do hepatócito β), cuja alteração pode interferir no desenvolvimento do trato urinário e de outros órgãos durante a embriogênese. Além disso, a literatura descreve vínculos potenciais entre a SPB e determinadas síndromes cromossômicas, como a trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) e a trissomia do cromossomo 21 (síndrome de Down), reforçando a hipótese de um componente genético multifatorial em sua gênese (Harbeal, 2022).

Do ponto de vista epidemiológico, observa-se uma predominância significativa no sexo masculino, sendo os casos em recém-nascidas do sexo feminino considerados raros e, frequentemente, associados a prognóstico mais reservado. Fatores obstétricos também parecem exercer influência no risco de ocorrência da SPB, destacando-se a maior incidência em gestações gemelares e em situações de prematuridade materna, o que sugere a interação entre predisposição genética e condições ambientais adversas no desenvolvimento da síndrome (Mozzo & Angel, 2020).

A tríade clássica da Síndrome de Prune-Belly (SPB) caracterizada pela deficiência ou ausência da musculatura abdominal, criptorquidia e anomalias do trato urinário pode estar associada a uma ampla gama de malformações em diferentes sistemas orgânicos, o que contribui para a gravidade clínica e a complexidade do manejo desses pacientes. No âmbito respiratório, destacam-se a hipoplasia pulmonar, frequentemente relacionada à obstrução urinária e ao conseqüente oligodrâmio, bem como complicações secundárias, como pneumonias de repetição e episódios de atelectasia. No sistema gastrointestinal, podem ser observadas alterações como constipação crônica, ânus imperfurado e, em casos mais graves, a presença de fístula retouretral, comprometendo a funcionalidade e a qualidade de vida (Byon & Kim, 2013).

No espectro musculoesquelético, verificam-se deformidades importantes, tais como subluxação do quadril, escoliose e pé torto congênito, que podem demandar intervenções ortopédicas precoces. Além disso, é descrito atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, o que sugere possível impacto sistêmico da síndrome e reforça a necessidade de acompanhamento multidisciplinar. Embora em menor frequência, também são relatadas alterações cardiovasculares, as quais, quando presentes, podem agravar o prognóstico e exigir atenção específica durante o seguimento clínico (Nigswanow et al, 2020).

O diagnóstico da Síndrome de Prune-Belly (SPB) deve, preferencialmente, ser estabelecido ainda no período pré-natal, por meio da ultrassonografia obstétrica realizada no segundo trimestre de gestação. Este exame constitui o principal método de rastreamento e avaliação, permitindo a identificação precoce das alterações anatômicas compatíveis com a síndrome. Entre os achados

ultrassonográficos mais relevantes destacam-se a dilatação do trato urinário decorrente de obstruções em diferentes níveis, a redução ou ausência de musculatura da parede abdominal, bem como a detecção de criptorquidia bilateral. A gravidade do quadro está frequentemente relacionada ao grau de obstrução do trato urinário, o qual pode levar ao desenvolvimento de oligodrâmnio severo, comprometendo a maturação pulmonar e aumentando a morbimortalidade neonatal (Arlen et al, 2019).

Vale ressaltar que a acurácia diagnóstica depende não apenas das características clínicas da síndrome, mas também da experiência e capacitação do examinador, fatores que influenciam diretamente na interpretação das imagens obtidas. Em alguns casos, sobretudo nos de apresentação atípica ou incompleta, a confirmação diagnóstica pode ser dificultada, exigindo acompanhamento ultrassonográfico seriado e, em situações específicas, o emprego de exames complementares. Dessa forma, o diagnóstico pré-natal da SPB desempenha papel fundamental no planejamento terapêutico e na tomada de decisão quanto à conduta obstétrica e ao encaminhamento do recém-nascido para centros de referência especializados em malformações congênitas (Soylu et al, 2023).

Deste modo, embora a Síndrome de Prune-Belly (SPB) seja considerada uma condição rara no espectro das malformações congênitas, representa um relevante desafio para a Saúde Pública. Tal relevância decorre não apenas de sua baixa prevalência, mas principalmente das dificuldades inerentes ao diagnóstico precoce e da elevada complexidade clínica que a acompanha. O diagnóstico tardio compromete a adoção de estratégias terapêuticas adequadas e oportunas, aumentando significativamente o risco de complicações graves. Entre estas, destacam-se a insuficiência renal progressiva, a hipoplasia pulmonar decorrente do oligodrâmnio e as infecções urinárias recorrentes, que figuram como importantes fatores de morbimortalidade (Hasset et al, 2024).

Adicionalmente, a SPB impõe elevado impacto social e econômico, uma vez que demanda acompanhamento contínuo e intervenções médicas de alta complexidade, frequentemente em centros de referência especializados. O risco aumentado de mortalidade, sobretudo em recém-nascidos sintomáticos e em casos associados a malformações múltiplas, reforça a necessidade de estratégias de vigilância pré-natal mais efetivas, capazes de possibilitar a identificação precoce da síndrome e o direcionamento para equipes multiprofissionais treinadas. Assim, apesar de sua raridade, a SPB assume importância desproporcional no contexto da saúde materno-infantil, justificando investimentos em diagnóstico, tratamento e acompanhamento longitudinal dos pacientes afetados (Keskow , 2020).

3 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo de caso, delineamento metodológico amplamente utilizado em pesquisas qualitativas e quantitativas, cuja finalidade é a investigação aprofundada e contextualizada de um fenômeno contemporâneo em seu ambiente real. Esse tipo de estudo permite a análise minuciosa das múltiplas variáveis que influenciam o fenômeno em questão, considerando tanto aspectos individuais



quanto fatores institucionais, sociais e ambientais. Diferencia-se, portanto, por seu caráter sistemático e detalhado, possibilitando a construção de interpretações mais abrangentes e fundamentadas (Silva et al, 2020).

O estudo de caso é frequentemente empregado em áreas como ciências da saúde, educação e ciências sociais aplicadas, justamente por possibilitar a integração de diferentes fontes de informação e métodos de coleta de dados, como observação direta, entrevistas, análise documental e registros clínicos. Assim, permite não apenas descrever um evento ou condição, mas também compreender suas inter-relações, implicações e possíveis desdobramentos (Cornel et al, 2019).

Na presente pesquisa, o estudo foi direcionado a um paciente pediátrico diagnosticado com a Síndrome de Prune-Belly (SPB), condição congênita rara caracterizada por elevada complexidade clínica e prognóstica. Essa abordagem possibilitou a análise detalhada da evolução clínica, das intervenções terapêuticas realizadas, bem como dos aspectos psicossociais e institucionais envolvidos no cuidado. Dessa forma, busca-se contribuir para a literatura científica sobre a SPB, oferecendo subsídios que possam auxiliar na formulação de estratégias de diagnóstico, tratamento e acompanhamento de pacientes acometidos por essa síndrome (Liguori et al, 2025).

O propósito fundamental desse método é gerar, consolidar ou ampliar o corpo de conhecimento científico acerca do fenômeno investigado, levando em consideração as especificidades e particularidades inerentes a cada caso. Ao privilegiar a análise detalhada e contextualizada, essa abordagem permite identificar nuances que frequentemente passam despercebidas em delineamentos de caráter mais generalista. Dessa forma, possibilita a compreensão não apenas da manifestação clínica ou social do fenômeno, mas também das múltiplas variáveis que o influenciam, incluindo aspectos biológicos, psicológicos, sociais e ambientais (Harbeal et al, 2022).

Além de contribuir para o aprofundamento teórico, o método também desempenha papel essencial na prática científica, ao subsidiar a formulação de hipóteses, orientar o desenvolvimento de novos estudos e fornecer evidências relevantes para a tomada de decisão clínica, institucional ou política. Ao considerar as peculiaridades dos casos, o estudo de caso revela-se especialmente útil em situações que envolvem doenças raras ou condições de baixa prevalência, como a Síndrome de Prune-Belly, nas quais a análise aprofundada de um único indivíduo pode trazer contribuições significativas para a compreensão do quadro clínico, das estratégias terapêuticas aplicáveis e das implicações prognósticas (Arlen et al, 2019).

A partir da avaliação clínica inicial, complementada por exames de imagem, foi estabelecido o diagnóstico de Síndrome de Prune-Belly (SPB), entidade congênita rara, caracterizada pela tríade clássica: ausência ou hipoplasia da musculatura abdominal, criptorquidia bilateral e malformações do trato urinário em diferentes graus de severidade. A identificação precoce dessa síndrome é de fundamental importância, uma vez que suas repercussões podem incluir insuficiência renal



progressiva, complicações respiratórias secundárias à hipoplasia pulmonar e alterações gastrointestinais e musculoesqueléticas associadas (Davies et al, 2011).

Para a utilização das informações obtidas, o presente estudo foi previamente submetido à apreciação do Comitê de Ética em Pesquisa, em conformidade com as diretrizes éticas estabelecidas pela Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde. A pesquisa obteve parecer favorável, registrada sob o CAAE nº 36651720.8.0000 e Parecer nº 4.247.095, assegurando o cumprimento dos princípios éticos que regem as investigações envolvendo seres humanos. Dessa forma, a realização e posterior divulgação deste trabalho foram devidamente autorizadas, garantindo a legitimidade científica e a proteção dos direitos dos participantes envolvidos (Brasil, 2012).

4 RESULTADOS

O paciente em questão, identificado pelas iniciais V.S.S.B., do sexo masculino, nasceu por meio de parto cesáreo, realizado a termo. No boletim de Apgar, apresentou escores de 9 tanto no primeiro quanto no quinto minuto de vida, indicando boas condições de vitalidade neonatal imediata. Ao nascimento, registrou peso corporal de 2.225 g, caracterizando baixo peso para a idade gestacional, estatura de 44 cm e perímetro cefálico de 34 cm, parâmetros que, em conjunto, sugerem possível restrição de crescimento intrauterino. Após avaliação clínica e exames complementares, foi estabelecido o diagnóstico de Síndrome de Prune-Belly (SPB), condição congênita rara, de etiologia ainda não totalmente elucidada, caracterizada pela tríade clássica de anomalias da parede abdominal, criptorquidia bilateral e malformações do trato urinário. Recebeu alta, 48h após o nascimento, conforme figura 1:

Figura 1: Abdome em ameixa característico da Síndrome de Prune-Belly.



Fonte: Autoria dos pesquisadores

O recém-nascido apresentou, na primeira semana de vida, quadro de sepse tardia, com suspeita de foco urinário, exigindo a utilização de múltiplos esquemas de antibioticoterapia, de acordo com a resposta clínica e exames complementares. Como parte da investigação etiológica, realizou-se ultrassonografia do sistema urinário, que demonstrou hidronefrose grau IV, sugerindo importante comprometimento do trato urinário superior. Frente à gravidade do achado, optou-se pela transferência para um serviço terciário, com acompanhamento por nefropediatria e cirurgia pediátrica, para avaliação diagnóstica aprofundada e definição da conduta terapêutica.

No serviço especializado, no segundo mês de vida, o lactente foi submetido à derivação alta do trato urinário, por meio de ureterostomia bilateral, como medida para alívio da obstrução e prevenção de novos episódios infecciosos. Concomitantemente, foi concluído esquema de antibioticoterapia com antimicrobianos de amplo espectro, conforme protocolos institucionais e perfil clínico do paciente. O pós-operatório imediato transcorreu sob monitorização em Unidade de Terapia Intensiva (UTI), sem intercorrências cirúrgicas imediatas, sendo o paciente transferido para a enfermaria após cinco dias, em condições clínicas estáveis. Entretanto, durante a internação, o menor evoluiu com novo episódio de pielonefrite, sendo instituída antibioticoterapia de amplo espectro, com meropenem, vancomicina e anfotericina B, diante da gravidade do quadro e da suspeita de infecção associada à assistência à saúde. A urocultura revelou crescimento de *Serratia marcescens*, orientando o ajuste terapêutico conforme o perfil microbiológico.

Em decorrência da dificuldade persistente de ganho ponderal, o lactente foi submetido à gastrostomia no terceiro mês de vida, com o objetivo de garantir aporte nutricional adequado e favorecer o crescimento e desenvolvimento. Dois dias após o procedimento, evoluiu com quadro de sepse, necessitando de internação em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) por um período de dois dias. Nesse contexto, foi instituída antibioticoterapia de amplo espectro, com meropenem e vancomicina, apresentando resposta clínica favorável, com estabilização hemodinâmica e melhora dos parâmetros infecciosos. Após resolução do quadro agudo, o lactente recebeu alta hospitalar aos três meses de vida, mantendo seguimento ambulatorial regular com a nefrologia pediátrica. Na alta, foi prescrito antibioticoprofilaxia, além de reposição de bicarbonato para correção de distúrbios metabólicos e suplementação vitamínica, visando à manutenção do equilíbrio clínico e prevenção de novas complicações.

Aos cinco meses de vida, o lactente apresentou novo episódio de pielonefrite, caracterizado clinicamente pela eliminação de secreção purulenta pelas ureterostomias, sugerindo infecção urinária complicada. Diante do quadro, foi reinternado e iniciado tratamento antimicrobiano empírico com ceftriaxona. Posteriormente, a urocultura evidenciou crescimento de *Klebsiella pneumoniae*, o que motivou o escalonamento da antibioticoterapia para meropenem, conforme perfil microbiológico e gravidade clínica. O paciente evoluiu com sepse, necessitando de cuidados intensivos, permanecendo



internado em Unidade de Terapia Intensiva (UTI) por três dias.

Após dez dias da alta hospitalar, o lactente retornou ao serviço de saúde com quadro de sepse de provável foco urinário, evoluindo de forma grave, com instabilidade hemodinâmica e insuficiência respiratória, o que demandou intubação orotraqueal e suporte ventilatório mecânico. Foi instituída antibioticoterapia empírica inicial de amplo espectro, incluindo ciprofloxacino, metronidazol e fluconazol, considerando a gravidade do quadro e o histórico prévio de infecções recorrentes. Contudo, após os resultados da urocultura, que identificaram a presença de germes multirresistentes, especificamente *Klebsiella pneumoniae* e *Candida albicans*, houve necessidade de escalonamento do esquema terapêutico para polimixina e anfotericina B, visando cobertura adequada dos agentes etiológicos isolados. O paciente permaneceu sob cuidados intensivos, com monitorização contínua e suporte clínico avançado, em virtude da gravidade do quadro infeccioso.

5 DISCUSSÃO

A síndrome de Prune-Belly é uma malformação congênita rara, caracterizada por um espectro de alterações que acometem predominantemente o trato urinário, podendo estar associada à hipoplasia ou ausência da musculatura abdominal, além de criptorquidia em indivíduos do sexo masculino. As anomalias urinárias frequentemente observadas incluem dilatação do trato urinário, refluxo vesicoureteral e obstruções, condições que podem evoluir para doença renal crônica, com impacto significativo na morbimortalidade neonatal e infantil (Arlen et al, 2019).

O diagnóstico antenatal, quando realizado precocemente, possibilita o planejamento de intervenções intrauterinas ou neonatais imediatas, com o objetivo de reduzir complicações infecciosas, preservar a função renal e melhorar o prognóstico. Apesar dessa possibilidade, no presente relato de caso, a confirmação diagnóstica ocorreu apenas no período pós-natal, embora a suspeita clínica tenha sido levantada ainda durante o pré-natal, a partir de achados sugestivos nos exames obstétricos. Na literatura, há descrição de diagnóstico extremamente precoce da síndrome de Prune-Belly, como em um caso identificado com 11 semanas e 6 dias de gestação, no qual foi realizada vesicocentese intrauterina como estratégia de descompressão do trato urinário fetal, evidenciando o potencial das abordagens fetais na modificação da história natural da doença (Silva et al, 2020).

Apesar da possibilidade de intervenções precoces, especialmente quando o diagnóstico da síndrome de Prune-Belly é estabelecido ainda no período antenatal, muitos recém-nascidos já podem apresentar comprometimento renal **significativo ao nascimento**, incluindo doença renal crônica (DRC) em diferentes estágios. Ademais, esses pacientes apresentam risco elevado para o desenvolvimento de lesão renal aguda (LRA), frequentemente de forma precoce, em decorrência das alterações estruturais do trato urinário, infecções recorrentes e episódios de sepse. No presente relato de caso, o paciente evoluiu com LRA no sexto mês de vida, associada a quadro infeccioso grave e



instabilidade hemodinâmica, o que impossibilitou a realização de terapia renal substitutiva, limitando as opções terapêuticas disponíveis. Esse desfecho ilustra a gravidade da evolução clínica e os desafios no manejo de pacientes com essa síndrome (Ligori et al, 2025).

A literatura descreve situações ainda mais precoces e desfavoráveis, como o relato de um recém-nascido com síndrome de Prune-Belly que desenvolveu LRA na primeira semana de vida, evoluindo para óbito aos sete dias de vida, evidenciando o alto risco de desfechos adversos e a importância do diagnóstico, monitoramento intensivo e abordagem multidisciplinar desde o período neonatal (Cornel et al, 2019).

Apesar do potencial evolutivo desfavorável da síndrome de Prune-Belly, há relatos na literatura de pacientes que conseguiram preservar a função renal a longo prazo, especialmente quando o diagnóstico é estabelecido de forma precoce no período pré-natal e as intervenções terapêuticas são instituídas oportunamente. Nesse contexto, o paciente recebeu o diagnóstico da síndrome ainda durante a gestação, com 25 semanas, possibilitando a realização de intervenções precoces direcionadas à descompressão do trato urinário e preservação da função renal. Como resultado, o indivíduo apresentou evolução clínica favorável e, atualmente, encontra-se com dez anos de idade, mantendo doença renal crônica em estágio 1, sem necessidade de terapia renal substitutiva até o momento (Mozo & Angel, 2020).

Crianças acometidas pela síndrome de Prune-Belly frequentemente necessitam de intervenções cirúrgicas precoces, especialmente voltadas à correção ou descompressão das anomalias do trato urinário, com o objetivo de reduzir complicações infecciosas recorrentes e retardar a progressão do comprometimento renal. Apesar dessas medidas, a evolução para doença renal crônica (DRC) é comum, refletindo a gravidade das alterações estruturais renais e urinárias presentes desde o período neonatal. Estima-se que aproximadamente 15% desses pacientes evoluam para estágios avançados de DRC, tornando-se dependentes de terapia renal substitutiva, como diálise peritoneal, hemodiálise ou transplante renal, ao longo da infância ou adolescência. Esses dados ressaltam a necessidade de seguimento longitudinal rigoroso, com abordagem multidisciplinar, envolvendo nefrologia pediátrica, cirurgia pediátrica, nutrição e suporte psicossocial, a fim de otimizar o prognóstico e a qualidade de vida desses pacientes (Nigswanow et al, 2020).

6 CONCLUSÃO

A literatura descreve o caso de um paciente com síndrome de Prune-Belly, cujo diagnóstico foi estabelecido ao nascimento, que apresentou evolução clínica marcada por múltiplos episódios de infecção do trato urinário ao longo dos primeiros meses de vida. Em virtude da gravidade das alterações urinárias, foi realizada intervenção cirúrgica do tipo ureterostomia, com o objetivo de promover a drenagem adequada do trato urinário e reduzir a recorrência das infecções. Apesar da abordagem



cirúrgica e do acompanhamento especializado, o paciente evoluiu para doença renal crônica em estágio não dialítico, evidenciando o comprometimento renal progressivo característico dessa síndrome. Aos seis meses de vida, apresentou sepse grave refratária, associada a lesão renal aguda, em um contexto de deterioração clínica importante. Devido à instabilidade hemodinâmica, não foi possível instituir terapia renal substitutiva, o que limitou as opções terapêuticas disponíveis, culminando em óbito.

Com base nos dados obtidos e na análise crítica realizada na revisão sistemática, é possível afirmar que a síndrome de Prune-Belly constitui um importante fator de risco para o desenvolvimento de insuficiência renal crônica, exercendo impacto significativo na prática clínica pediátrica e na organização do cuidado em serviços de saúde. As manifestações clínicas precoces, a necessidade frequente de intervenções cirúrgicas, o elevado risco de infecções do trato urinário recorrentes e a progressão para comprometimento renal crônico impõem desafios relevantes ao manejo assistencial, demandando acompanhamento multiprofissional contínuo e altamente especializado. Entretanto, a escassez de evidências científicas robustas, aliada à limitação do número de estudos disponíveis, predominantemente relatos de caso e séries pequenas, configura-se como a principal limitação desta revisão, restringindo a generalização dos achados e a consolidação de recomendações clínicas baseadas em alto nível de evidência. Tal lacuna reforça a necessidade de novas pesquisas, especialmente estudos multicêntricos e de seguimento longitudinal, que possibilitem melhor compreensão da história natural da síndrome, dos fatores prognósticos e das estratégias terapêuticas mais eficazes no contexto da pediatria.



REFERÊNCIAS

ARLEN AM, NAWAF C, KIRSCH AJ. “Prune belly syndrome: current perspectives”. **Pediatric Health Med Ther.** 2019;10:75-81 <https://doi.org/10.2147/PHMT.S188014>.

HASSETT, S & SMITH, GRAHAME & HOLLAND, ANDREW. (2011). Prune belly syndrome. **Pediatric surgery international.** 28. 219-28 [10.1007/s00383-011-3046-6](https://doi.org/10.1007/s00383-011-3046-6), 2024.

SOYLU H, KUTLU NO, SOˆNMEZGOˆZ E, BUˆKTE Y, OZGEN U, AKINCI A. “Prune- belly syndrome and pulmonary hypoplasia: a potential cause of death”. **Pediatr Int** 001;43:172e5, 2023.

MAITA QUISPE FREDDY, PANOZO BORDA SINDY VANESSA, VERÁSTEGUI CÉSPEDES DANIEL ERNESTO, HOCHSTATTER ARDUZ ERWIN ANTONIO, DE GUZMÁN OSCAR NIÑO, ZEGARRA SANTIESTEBAN WILLIAM. GAC MED BOL [Internet]. 2013 Jul [citado 2021 Mar 26]; 36(1): 35-38.

LIGUORI RIBERTO, BARROSO JR UBIRAJARA, MATOS JOAO T., OTTONI SERGIO L., GARRONE GILMAR, DEMARCHI GUILHERME T. et al . “Elective appendicovesicostomy in association with monfort abdominoplasty in the treatment of prune belly syndrome”. **Int. braz j urol.** [Internet]. 2025 Dec [cited 2021 Mar 26] ; 32(6): 689-696. <https://doi.org/10.1590/S167755382006000600010>.

SILVA ANA CRISTINA SIMÕES E, OLIVEIRA EDUARDO A., MAK ROBERT H.. Urinary tract infection in pediatrics: an overview. *J. Pediatr. (Rio J.)* [Internet]. 2020 Mar [cited 2021 Mar 26] ; 96(Suppl 1): 65-79. Epub Apr 17, 2020. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jped.2019.10.006>.

NOGUEIRA PAULO CESAR KOCH, PAZ ISABEL DE PÁDUA. “Sinais e sintomas das anormalidades do desenvolvimento do trato geniturinário”. **J. Pediatr.** (Rio J.) [Internet]. 2016 June [cited 2021 Mar 26] ; 92(3 Suppl 1): 57-63. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jped.2016.01.006>.

PIROJSAKUL, KWANCHAI & MATHEWS, NISHA & SEIKALY, MOUIN.. “Chronic Kidney Disease in Children: Recent Update”. **The Open Urology & Nephrology Journal.** 8. 117-123 2015. [10.2174/1874303X015080100117](https://doi.org/10.2174/1874303X015080100117)

SANTOS CMC, PIMENTA CAM, NOBRE MRC. “The pico strategy for the research question Construction and Evidence Search”. **Rev Latino-Am Enfermagem.** 2018, 5(3), p. 508-11.

DAVIES KS. “Formulating the evidence based practice questions: a review of the frameworks”. **Evidence based library information practice.** 2011, 6(2), p.75-80.

BESKOW WB. “Literatura cinzenta e tomada de decisão no CNPq”. 2019.

BORGES JRA. “Metodologia de análise de dados na pesquisa qualitativa: a análise de conteúdo”. **Revista GeTeC.** 2020, 9(24)

CORNEL A, DUICU C, DELEAN D, BULATA B, STARCEA M. “Long term follow-up in a patient with prune-belly syndrome - a care compliant case report”. **Medicine (Baltimore).** 2019 Aug;98(33):e16745. doi: 10.1097/MD.00000000000016745. PMID: 31415370; PMCID: PMC6831394.

CHHABRA, R., AWAN, A., STAPLETON, C., CAVALLERI, G., & CONLON, P. “Manifestações clínicas da síndrome da barriga de ameixa. *Medicina Clínica*”, 16 (**Suplemento 3**), s5. 2018.



YALCINKAYA F, BONTHUIS M, ERDOGAN BD, VAN STRALEN KJ, BAIKO S, CHEHADE H, MAXWELL H, MONTINI G, RÖNNHOLM K, SØRENSEN SS, ULINSKI T, VERRINA E, WEBER S, HARAMBAT J, SCHAEFER F, JAGER KJ, GROOTHOFF JW. “Outcomes of renal replacement therapy in boys with prune belly syndrome: findings from the ESPN/ERA-EDTA Registry”. **Pediatr Nephrol**. 2018 Jan;33(1):117-124. doi: 10.1007/s00467-017-3770-9. PMID: 28779237; PMCID: PMC5700229.

HABERAL, HB, ZAKRI, R. E OLSBURGH, J. (2022). “Resultados clínicos de médio e longo prazo do transplante renal em pacientes com síndrome de Prune Belly: uma experiência em um único centro”. **Urologia**, 169, 245- 249, 2022.

MOZO, J., & ÁNGEL, I. C. “Trasplante renal en paciente con pared abdominal compleja: síndrome de abdomen en ciruela passa”. **Revista Colombiana de Cirugía**, 35(3), 520-525, 2020.

BYON M, KIM GJ. “Prune-belly syndrome detected by ultrasound in the first trimester and the usefulness of vesicocentesis as a modality of treatment”. **Obstet Gynecol Sci**. 2013 Jul;56(4):265-8. doi: 10.5468/ogs.2013.56.4.265. Epub 2013 Jul 15. PMID: 24328013; PMCID: PMC3784146.

NGWANOU DH, NGANTCHET E, MOYO GPK. “Prune-Belly syndrome, a rare case presentation in neonatology: about one case in Yaounde, Cameroon”. **Pan Afr Med J**. 2020 Jun 17;36:102. doi: 10.11604/pamj.2020.36.102.24062. PMID: 32821313; PMCID:

