



Aspectos clínicos da Síndrome de Prune Belly: revisão de literatura

Clinical aspects of Prune Belly Syndrome: review of the literature

Karollyne Borges Bomfim¹, Tânia Cristina Dias da Silva-Hamu²

¹Acadêmica do Curso de Fisioterapia da Universidade Estadual de Goiás (UEG).

²Fisioterapeuta, Mestre e Doutora em Ciências da Saúde pela UNB, Docente do Curso de Fisioterapia UEG

Resumo: A Síndrome de Prune Belly (SPB) consiste em uma tríade determinada pela ausência, deficiência ou hipoplasia congênita da musculatura abdominal, alterações do trato urinário e criptorquidia bilateral. descrever os aspectos clínicos da SPB. Este estudo versou-se de uma revisão com utilização de 38 artigos por meio da estratégia de busca nas bases eletrônicas de dados Medline, PubMed, Portal de Periódicos da Capes, Scielo, Lilacs e Google Acadêmico e por comutação daqueles que não estavam disponíveis nas bases de dados eletrônicas, com adição dos estudos encontrados a partir das referências destes, que se referiam aos aspectos clínicos da síndrome, publicados entre 1901 a 2012. Foi analisado um total de 534 casos de SPB, sendo que 494 dos indivíduos relatados eram do sexo masculino e 40 do sexo feminino. A ausência, deficiência ou hipoplasia da musculatura abdominal foi observada em 98,7% dos estudos analisados. Em todos os artigos citados identificaram-se alterações geniturinárias. Alterações musculoesqueléticas estiveram presentes em 18,2% dos estudos, as alterações pulmonares apareceram em 14,3%, as alterações gastrointestinais foram relatadas em 11,7% dos estudos analisados e 2,6% dos estudos citaram alterações cardíacas associadas à síndrome. A SPB é considerada pela maioria dos pesquisadores uma doença rara e ainda não há consenso quanto à etiologia, embora exista extenso estudo de casos clínicos e material patológico. A grande maioria dos estudos sobre a síndrome aborda os aspectos fisiopatológicos da doença e suas características gerais, pouco se fala dos aspectos funcionais e reabilitação, necessitando de maiores esclarecimentos nesta área.

Palavras - Chave: Síndrome “do abdome em ameixa seca”, Fisiopatologia, Etiologia, Diagnóstico, Complicações.

Abstract: The Prune Belly Syndrome (SPB) consists of a triad determined by the absence, hypoplasia or deficiency congenital of the abdominal musculature, abnormalities urinary tract and bilateral cryptorchidism. To describe the clinical features of SPB. This study is versed with use of a revision of 38 articles through search strategy in electronic databases Medline, PubMed, Journal Portal Capes, Scielo, Lilacs and Google Scholar and by switching those not were available in electronic databases, with the addition of the studies found from these references, which referred to the clinical aspects of the syndrome published between 1901 to 2012. We analyzed a total of 534 cases of SPB, with 494 individuals reported were male and 40 were female. The absence, disability or hypoplasia of the abdominal muscles was observed in 98.7% of the studies analyzed. In all cited articles were identified genitourinary changes. Musculoskeletal abnormalities were present in 18.2% of the studies, pulmonary changes appeared in 14.3%, and gastrointestinal changes were reported in 11.7% of the analyzed studies and 2.6% of the studies cited cardiac abnormalities associated with the syndrome. The SPB is considered by most researchers a rare disease and there is still no consensus on the etiology, although there is extensive study of clinical cases and pathological material. The vast majority of studies on the syndrome discuss the pathophysiology of the disease and their general; little is said about the functional aspects and rehabilitation, requiring further clarification in this area.

Key Words: Prune Belly Syndrome, Physiopathology, Etiology, Diagnosis, Complications.



Introdução

A Síndrome de Prune Belly (SPB) consiste em uma tríade determinada pela ausência, deficiência ou hipoplasia congênita da musculatura abdominal, alterações do trato urinário e criptorquidia bilateral¹⁻³.

Em 1901, Osler observou a ausência congênita da musculatura abdominal associada com dilatação e hipertrofia da bexiga e destacou, em sua descrição do caso, o aspecto enrugado da pele abdominal causado pelo padrão intestinal evidente através da fina e frouxa parede do abdome, tornando a síndrome conhecida, após seu estudo, por prune belly, pela semelhança do abdome a uma ameixa seca (prune belly, termo em inglês, significa barriga em ameixa seca)⁴.

Em 1949, Willian Obrinsky relatou um caso de ausência da musculatura abdominal com anormalidades do trato urinário e criptorquidia bilateral, que ficou conhecida, por alguns autores, como Síndrome de Obrinsky⁵.

Em 1950, Eagle e Barret analisaram nove crianças associando a deficiência da musculatura abdominal a anomalias genito-urinárias, caracterizando esses achados como uma síndrome, também conhecida como síndrome de Eagle Barret¹.

A partir da observação da ocorrência da síndrome sempre sob três principais características, passou a ser conhecida, também, por síndrome da tríade².

Mais comum em homens, tem incidência aproximada de 1:40.000 nascimentos. Estima-se que 97% dos casos ocorram em homens e apenas de 2 a 3% dos casos ocorram em mulheres, podendo ser denominada, nesses casos, como Pseudo

Síndrome de Prune Belly, por não apresentarem a criptorquidia^{6-9,10}.

A etiologia permanece desconhecida, embora existam várias teorias que tentam explicar a doença, dentre elas as mais citadas são: a teoria obstrutiva, a teoria de defeito mesodérmico e a teoria genética^{2, 8, 9,11-14}.

Alguns autores sugerem que uma obstrução distal do trato urinário no início da gestação provoca dilatação maciça da bexiga e ureteres, formando uma barreira física para o desenvolvimento da musculatura da parede abdominal, desenvolvimento prostático normal e descida testicular^{2, 8,12}.

Em 1984, a teoria que a deficiência da musculatura abdominal na síndrome é secundária a obstrução do trato urinário é reforçada, embora os autores afirmem que a obstrução uretral funcional é resultado da hipoplasia prostática primária, causando, de forma secundária a uropatia obstrutiva fetal posterior e distensão abdominal, degeneração e atrofia muscular³.

Análises histopatológicas analisaram o aspecto histológico da musculatura abdominal em sete crianças portadoras da SPB *post mortem* e mostraram que as células musculares apresentaram-se menores que o usual, deformadas e mescladas com tecido fibroso, sugerindo prisão no desenvolvimento do tecido já formado e não presença de tecido primitivo³.

A análise retrospectiva de prontuários de autópsia no Hospital The Johns Hopkins, em Baltimore, identificou 18 casos de SPB ocorrendo desde 1945. Em 13 dos casos, lesões obstrutivas no trato urinário inferior haviam sido descritas, porém de forma pouco consistente¹⁵.



Alterações histopatológicas indicam que uma anormalidade no desenvolvimento mesenquimal entre a sexta e décima semana de gestação, resulta em um problema na diferenciação mesodérmica (abundância de tecidos de colágeno, fibroso e conjuntivo, e a rara presença de músculos lisos ao longo do trato urinário) ao invés de uma obstrução^{16, 17}.

O aparecimento da SPB também tem sido relacionado ao efeito na mesoderme somática do uso de agentes teratogênicos durante a gestação produzindo desenvolvimento mesenquimal e interações epiteliais inadequadas que levam ao desenvolvimento anormal e dilatação de alguns dos seus derivados (músculos abdominais, próstata, bexiga e uretra)^{18,19}.

O uso da cocaína como agente teratogênico foi identificado, a hipótese é que o efeito vasoconstritor da cocaína poderia explicar as anormalidades do trato geniturinário encontrado nas crianças com SPB expostas a esse agente¹⁹.

Um total de 11 casos de SPB foi identificado ao longo de um período de 13 anos no Hospital Universitário em Camarões, a maioria das mães tinha menos de 30 anos de idade, tiveram gestações únicas, e cerca de dois terços foram complicados por placenta prévia, infecções genitais, pré-eclâmpsia e anemia associada a infestações por parasitas²⁰.

Diversos relatos de casos da SPB associada às síndromes de trissomia do 13, 21 e 18, Turner, Vacterl e grandes deleções no braço longo dos cromossomos 6 e 17 leva alguns autores a defenderem a hipótese genética da síndrome, embora a maioria dos casos apresentem-se de forma isolada e sem alteração do cariótipo^{11,21-28}.

Devido ao número elevado de casos identificados na Nigéria, comparado a outras regiões, alguns autores adicionam o aspecto étnico às hipóteses etiológicas da síndrome. Dez casos de SPB foram identificados no ano de 1975, e entre 1972 e 1980 um total de 24 novos casos da síndrome foi gerido no Hospital Universidade College em Ibadan, na Nigéria²⁹.

Estudos genéticos encontraram uma microdeleção no braço longo do cromossomo 17 que inclui o locus HNF1 β , indicando que a dosagem reduzida do gene normal pode ser eventualmente relacionada com o fenótipo da SPB, através de um mecanismo de interferência na indução do crescimento normal da próstata e distensão abdominal posterior, devido à obstrução e dilatação dos ureteres estruturalmente deficientes¹³.

Análises mais recente de amostras de DNA de 32 portadores da SPB observaram mutação heterozigótica em exon 1 do gene HNF1 β , porém não foi possível indentificar se a mutação foi herdada pois não haviam amostras de DNA dos pais disponíveis¹⁴.

O gene HNF1 β , encontrado também em ratos, é um fator de transcrição que regula e desempenha um importante papel na expressão do gene necessário para o desenvolvimento mesodérmico e endodérmico normal. É expresso em células epiteliais do rim, do tracto urogenital, fígado, pulmão, intestino, pâncreas e é essencial para a diferenciação da endoderme visceral e faz parte de uma rede genética que dirige a expressão de genes endodérmicos, podendo explicar de forma parcial a infinidade de anormalidades do trato urinário visto com mutações e deleções desse gene, e observado também na SPB^{30, 31}.



Os indivíduos portadores da síndrome, de uma forma geral, apresentam pele da parede abdominal frouxa e enrugada em cerca de 30% dos casos a musculatura abdominal anterior é ausente^{1-4,9,29,32}. Podem envolver as três camadas da musculatura abdominal, sendo a camada anterior e o músculo reto abdominal o mais afetado^{12, 29}.

A criptorquidia tem sido relatada na maioria dos casos diagnosticados com SPB, caracteriza-se pela não descida testicular para a bolsa escrotal, e constitui uma das características básicas que envolvem a síndrome^{12, 29,32}.

A maioria dos casos de SPB cita a presença de anomalias do trato genito-urinário, entretanto podem se apresentar de variadas formas, acometendo diferentes órgãos e com diferentes graus de gravidade, como: hidronefrose, dilatação da bexiga, megaureter, agenesia vaginal, genitália ambígua, refluxo vesicouretral, fístula vesicovaginal, hipoplasia prostática, displasia renal, hipoplasia renal, ascite urinária e infecções urinárias recorrentes^{1-12,24,27-29,32-35}.

As alterações pulmonares também estão presentes na síndrome, uma análise de oito crianças portadoras da síndrome identificou, dentre outras manifestações, hipoplasia pulmonar, pneumonia e atelectasia. A hipoplasia pulmonar parece ser a mais grave manifestação pulmonar, identificada também em outros estudos, assim como pneumonia e atelectasias^{8,13, 35,36}.

Alterações gastrointestinais são constantemente relatadas, apresentando-se em malformações congênitas do intestino, ânus imperfurado e fístula retouretral, além de constipação crônica, secundária a falta da musculatura abdominal e incapacidade de realizar o mecanismo de valsalva^{20, 37,38}.

Em relatos da SPB são comuns a presença de alterações musculoesqueléticas^{9, 12}. Em uma análise com 40 indivíduos portadores da SPB, 63% apresentaram alterações musculoesqueléticas, também identificadas por outros autores, são elas: escoliose, subluxação de quadril, luxação congênita de quadril, pé torto congênito, metatarso aduto, tálus vertical, costelas anormais, torcicolo muscular congênito, pectus excavatus, pectus carinatum, displasia acetabular, agnesia sacral parcial, hipoplasia de vértebra lombar, espinha bífida ocuta, geno valgo, contratura em flexão de joelho, diástase púbica, epifisiólise de quadril, osteodistrofia renal, artrogrípse^{8, 13, 39,40}.

Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e alterações cardiovasculares também são descritos, entretanto em menor escala^{9, 12,35}.

Um caso *situs inversus vicerum*, onde os órgãos do tórax e abdome se localizam do lado oposto, em um indivíduo portador de SPB foi relatado³⁹. Um caso de esplenomegalia, o aumento do baço, associada à SPB também foi descrito; 80% dos indivíduos analisados estavam abaixo da média de altura no nascimento e 75% tinham a circunferência de crânio menor que o normal³⁵.

O diagnóstico geralmente é feito durante a ultrassonografia pré-natal e em muitos casos, associado com a diminuição do volume do líquido amniótico. Ao nascimento também é possível realizar ultrassonografia, a urografia excretora, exames laboratoriais e exame físico com observação dos achados clínicos característicos como a flacidez abdominal e criptorquidia bilateral^{3, 9,21,29}.

A SPB é uma condição rara, e poucos são os indivíduos que sobrevivem além da infância.



Muitos estudos caracterizam os aspectos fisiopatológicos da síndrome, portanto, existem poucas evidências sobre os aspectos funcionais do paciente. Por esse motivo pode se tornar eventual causa de dúvidas de diversos profissionais da saúde quando se deparam com um indivíduo portador da síndrome. Dessa forma, é importante que se tenha conhecimento sobre as manifestações clínicas da síndrome, que podem se apresentar de variadas formas, para direcionamento da avaliação, análise das possíveis limitações funcionais desse indivíduo, e melhor delineamento dos objetivos de tratamento fisioterapêutico.

O objetivo deste trabalho é reunir informações sobre a Síndrome de Prune Belly, assim como descrever os aspectos clínicos da síndrome de forma a auxiliar o esclarecimento de possíveis dúvidas de fisioterapeutas e demais profissionais da saúde acerca do tema, a fim de possibilitar maiores oportunidades de reabilitação a esses pacientes e gerar questionamentos para nortear novos estudos na área, beneficiando profissionais da saúde e, principalmente, portadores da síndrome.

Materiais e Métodos

O estudo apresentado, trata-se de uma revisão narrativa, composta por 39 artigos encontrados através de estratégia de busca em bases de dados eletrônicas PubMed, Medline, Scielo, Lilacs, Google Acadêmico e Portal de Periódicos Capes e por comutação daqueles que não estavam disponíveis nas bases de dados eletrônicas, que atenderam os critérios de inclusão proposto – artigos publicados de 1901 a 2012, artigos que se referem aos aspectos clínicos da Síndrome de Prune

Belly e artigos tendo como palavras – chaves: Síndrome de Prune Belly, Síndrome de abdome em ameixa seca e seus correspondentes em inglês. Os artigos que não atenderam aos critérios de inclusão foram excluídos.

O processo de busca ocorreu no período de janeiro de 2012 a julho de 2012. A estratégia de busca de estudos foi composta de cinco etapas, iniciou-se com a procura de artigos nas bases de dados eletrônicas utilizando palavras-chaves relacionadas ao tema (etapa 1). Os artigos selecionados na etapa 1, passaram por análise das referências e aquelas que se mostraram relevantes foram incluídas em uma nova busca direcionada (etapa 2). Os títulos e resumos dos artigos pré-selecionados nas etapas 1 e 2 foram analisados afim de determinar a real relevância dos trabalhos no presente estudo (etapa 3). Na presença de dúvida sobre a relevância do artigo, realizou-se leitura integral do conteúdo do artigo e este foi incluído ou excluído. Os artigos que se encaixaram nos critérios de inclusão foram então selecionados (etapa 4) e realizada leitura integral e avaliação de seu conteúdo (etapa 5).

Resultados

Na etapa de busca nas bases de dados eletrônicas (etapa 1), foi encontrado um total de 29 artigos, que tiveram suas referências analisadas, processando-se em seguida, nova busca que resultou no achado de 60 artigos (etapa 2). Foram avaliados, no total, 89 artigos datados de 1901 a 2012. Foi realizada leitura dos resumos de 89 artigos, dentre os quais, 26 tiveram seu conteúdo lido integralmente para melhor avaliação, 51 foram



excluídos e 38 artigos, do total, foram selecionados para realização do estudo.

Dentre os artigos selecionados, foi analisado um total de 339 casos de SPB, sendo que 314 dos indivíduos relatados eram do sexo masculino e 25 do sexo feminino. Dos estudos apresentados, oito realizaram análises retrospectivas de prontuários, incluindo 239 pacientes. Análises necróscopias estiveram presentes em nove estudos, com um total de 31 pacientes analisados.

Os estudos analisados apresentaram um número pequeno de amostra, sendo a média de amostra por estudo de 9,67 pacientes (variando entre um e 60 indivíduos). O relato de apenas um paciente foi observado em 15 estudos, quatro estudos relataram dois pacientes, e 16 estudos apresentaram três ou mais pacientes, sendo que 10 estudos apresentaram amostra de mais de 10 pacientes. As análises retrospectivas representam todos os estudos com amostra maior que 10 pacientes.

A ausência, deficiência ou hipoplasia da musculatura abdominal foi observada em 97,4% dos estudos analisados. Apenas um estudo encontrou entre os oito indivíduos analisados, três com musculatura abdominal normal, embora essa forma de manifestação seja denominada Pseudo Síndrome de Prune Belly¹⁰.

Em todos os artigos citados foi identificada alguma alteração relacionada ao sistema genito-urinário com comprometimento de vários órgãos em diferentes graus.

A criptorquidia foi citada em 81, 8% dos estudos apresentados, se mostrando ausente apenas nos 14 estudos que envolviam amostra feminina, sendo que, em um desses estudos a criptorquidia

ausente ou incompleta, encontrada nos oito casos analisados, foi denominada de Pseudo Síndrome de Prune Belly¹⁰.

Alterações musculoesqueléticas foram as mais frequentemente citadas, estiveram presentes em 18,2% dos estudos, as alterações pulmonares apareceram em 14,3%, as alterações gastrointestinais foram relatadas em 11,7% dos estudos analisados e 2,6% dos estudos citaram alterações cardíacas associadas à síndrome.

Houve apenas um caso relatado de *situs inversus vicerum* (1,3%)³⁹, um caso de esplenomegalia e apenas um estudo observou média de altura no nascimento abaixo da média e circunferência de crânio menor que o normal, associados à SPB³⁵.

Apenas um estudo descreveu um caso de artrogripose²⁰ e dois estudos relataram atraso no desenvolvimento neuropsicomotor associado à SPB^{9,12}.

Os casos familiares foram descritos em cinco estudos, somando 10 pacientes^{23,28,29}. A associação da SPB a síndromes genéticas ocorreu em seis pacientes. Foi observada dois casos de associação da SPB com a Síndrome de Down (trissomia do 21), dois casos de associação com a Síndrome da Trissomia do 18, um caso de associação com a Síndrome de Turner, um caso de associação a Síndrome da Trissomia do 13, e um caso de grandes deleções no braço longo dos cromossomos 6 e 17^{11,21,23-25}.

Discussão

A SPB é definida a partir da identificação de três características básicas, ausência, deficiência ou hipoplasia da musculatura abdominal,



criptorquidia bilateral e anomalias genito-urinárias^{1,4,12}.

Em um estudo retrospectivo no estado de Nova York, durante um período de seis anos, foi encontrada prevalência maior em homens 5,1 por 100.000, do que em mulheres 1,1 por 100.000 nascidos vivos⁷.

No Hospital Memorial das Crianças, em Chicago entre os anos 1979 e 1989, foi realizada análise retrospectiva de 40 crianças portadoras da SPB, que identificou anomalias genito-urinárias em 98% dos pacientes, sendo que 90% passaram por alguma intervenção cirúrgica no trato genito-urinário; deficiência da musculatura abdominal de maior ou menor grau em 100%, e a presença de criptorquidia foi observada em todos os indivíduos do sexo masculino (38 casos)³⁵.

A deficiência da musculatura abdominal, presente na SPB, pode interferir na manutenção da lordose lombar fisiológica e no equilíbrio sagital da pelve, e como consequência levar a alterações de postura e movimento, uma vez que tais mecanismos são determinados pela harmonia funcional entre músculos abdominais, paravertebrais e músculos do quadril^{41,42}.

Além disso, a falta efetiva da contração abdominal, característica da SPB tem vários efeitos e consequências, pode causar atrasos no sentar e andar, dificuldade de micção, defecação e alterações posturais. Predis põe a infecções do trato respiratório, secundário a um mecanismo de tosse prejudicada e causar constipação crônica, secundária a capacidade ineficaz do mecanismo de valsalva^{8,12,40}.

As alterações do trato urinário predis põem os portadores de SPB a infecções recorrentes, pela

estase urinária já que o esvaziamento vesical incompleto é muito frequente^{2,3,9,35}.

A bexiga dos pacientes com SPB acomoda urina com baixas pressões (menores que 35 cm água), com grande complacência detrusora. A frequente hipotonicidade detrusora, leva à retenção urinária, podendo causar sepse urinária e deterioração progressiva do trato urinário superior⁴³.

A expectativa de vida é pequena, a maioria dos pacientes relatados morre no primeiro ano de vida, a taxa de mortalidade neonatal chega a 23%; até 30% dos óbitos acontecem no primeiro ano de vida, cerca de 20% são natimortos e 43 % nascem prematuros^{3, 7,12}, podendo assim se justificar o maior número de amostras em análises retrospectivas.

Além das três características que compõe a síndrome, um grupo variado de anomalias multissistêmicas tem sido relatado. As anormalidades pulmonares e renais são bastante descritas^{7,29,34-36}, embora tenha sido encontrada maior incidência de alterações musculoesqueléticas.

Um estudo retrospectivo de 12 casos de SPB, tratados entre 1975 e 1990, no Hospital Infantil C.S Mott, da Universidade de Michigan, na cidade de Ann Arbor, encontrou a prevalência de 45% de envolvimento musculoesquelético⁴⁴.

A prevalência de alterações musculoesqueléticas é de 40%, sendo que as anormalidades da articulação do quadril são as mais frequentes 33%, seguida de escoliose 18%; 28% apresentaram deformidade torácica do tipo *Pectus excavatum* e 13% apresentaram anormalidades das articulações do tornozelo e pé³⁵.

Forças de compressão desiguais sobre as placas terminais vertebrais é o mecanismo proposto



para as deformidades vertebrais como a escoliose, deformidade mais comumente relatada^{8, 12, 35, 41}.

A hiperatividade lombar compensatória da musculatura paravertebral resultante da incapacidade de gerar pressões intra-abdominais normais, parece ser a explicação para as deformidades torácicas observadas na síndrome⁴⁰.

A medida da função pulmonar de 11 crianças entre sete e nove anos, com a SPB, através da espirometria, apresentou sinais de aprisionamento de ar em 10 crianças, seis apresentaram características de doença pulmonar restritiva e um apresentou características de quadro pulmonar obstrutivo. O esforço expiratório pobre, constatado na espirometria destes pacientes, parece ser justificado pela hipoplasia pulmonar, desordem da mecânica torácica devido à escoliose e fraqueza muscular dos músculos abdominais³⁶.

De 40 casos de SPB analisados retrospectivamente, 40% dos indivíduos apresentaram quadro de pneumonia recorrente relacionada com ao prejuízo do mecanismo de tosse pelo déficit de força dos músculos abdominais, que atuam no processo da expiração (necessário para tosse)³⁵.

A revisão do curso clínico e das características patológicas de 29 pacientes com a SPB, 26 homens e três mulheres, constatou anormalidades intestinais em 31% dos indivíduos¹⁸.

Apesar de várias teorias propostas sobre a gênese da síndrome, não há evidências que indiquem e sustentem uma só hipótese sobre a etiologia da SPB, embora existam vários estudos histopatológicos e genéticos que buscam esclarecer essa questão. As três principais teorias são citadas e reforçadas por estudo histológico, embora os vários casos familiares descritos, associação com

síndromes genéticas e achados genéticos recentes sugeriram base genética à síndrome^{12-14, 17, 25-29}.

Conclusão

O presente estudo reuniu informações sobre a SPB, em relação a sua etiologia, incidência e prevalência, diagnóstico, prognóstico, as características inerentes à doença e outras associações, disponibilizando um resumo de evidências relacionadas ao tema.

Dessa forma poderá ser útil para integrar as informações sobre a síndrome, permitindo a incorporação de um maior espectro de resultados relevantes e identificação de temas que necessitem de evidência, auxiliando em orientações futuras.

A SPB é considerada pela maioria dos pesquisadores uma doença rara e ainda não há consenso quanto à etiologia, embora exista extenso estudo de casos clínicos e material patológico. A grande maioria dos estudos sobre a síndrome aborda os aspectos fisiopatológicos da doença e suas características gerais, pouco se fala dos aspectos funcionais, necessitando de maiores esclarecimentos nesta área, tanto no que diz respeito à marcha, desenvolvimento neuropsicomotor, análise postural, qualidade de vida, quanto da função de sistemas específicos prejudicados pela falta da musculatura abdominal na síndrome, como cardiopulmonar e gastrointestinal.

Pela rara ocorrência da síndrome, não é possível generalizar os achados clínicos para toda população afetada, já que a amostra dos estudos apresentados é pequena, exceto as três características básicas: deficiência, ausência ou hipoplasia da musculatura abdominal, criptorquidia



(para o sexo masculino) e anormalidades do trato urinário que estiveram presentes em todos os relatos de caso apresentados.

A partir dos dados obtidos neste estudo, será possível auxiliar os fisioterapeutas e os demais profissionais da saúde no conhecimento das limitações dos portadores da síndrome, podendo, a partir do conhecimento mais profundo sobre o tema, potencializar a avaliação e direcionar o tratamento desses pacientes, trazendo benefícios tanto para área da saúde quanto para os portadores da síndrome em questão, e também servir como norteador de novas pesquisas na área, sobretudo aquelas com poucas evidências.

Referências

1. Eagle JF, Barrett GS. Congenital deficiency of abdominal musculature with associated genitourinary abnormalities: a syndrome; report of nine cases. *Pediatrics*. 1950;6:721.
2. Blanco ML, Rebollo A, Benitez MR, Azpiroz A, Ramirez JC. Síndrome de la triada prune belly. Consideraciones etiopatogénicas sobre cuatro casos. *An Esp Pediatr*. 1987;27(6):455-8.
3. Moerman P, Fryns JP, Goddeeris P, Lauweryns JM. Pathogenesis of the prune-belly syndrome: A functional urethral obstruction caused by prostatic hypoplasia. *Pediatrics*. 1984;73(4):470-5.
4. Osler W. Congenital absence of the abdominal muscles with distended and hypertrophied urinary bladder. *Bull Johns Hopkins Hosp*. 1901;12:331.
5. Obrinsky W. Agenesis of abdominal muscles with associated malformations of the genitourinary tract. A clinical syndrome. *Am J Dis Child*. 1949;77:362-373.
6. Hubinois P, Valayer J, Cendron J. A series of 34 cases of prune belly syndrome in children. *Sem Hôp*. 1983;59(40):2769-2777.
7. Druschel CM. A descriptive study of prune belly in New York State, 1983 to 1989. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1995;149(1):70-76.
8. Woods AG, Brandon DH. Prune Belly Syndrome: A Focused Physical Assessment. *Adv Neonatal Care*. 2007;7(3):132-43.
9. Herman TE, Siegel MJ. Prune belly syndrome. *J Perinatol*. 2009;29:69-71.
10. Bellah RD, States LJ, Duckett JW. Pseudoprune-Belly Syndrome: Imaging Findings and Clinical Outcome. *Am J Roentgenol*. 1996;167:1389-93.
11. Hoagland MH, Frank KA, Grover MH. Prune belly syndrome with prostatic hypoplasia, bladder wall rupture, and massive ascites in a fetus with trisomy 18. *Arch Pathol Lab Med*. 1988;112: 1126-8.
12. Bogart MM, Arnald HE, Greer K. Prune-Belly Syndrome in Two Children and Review of the Literature. *Pediatr Dermatol*. 2006;23(4):342-5.
13. Haeri S, Devers P, Kaiser-Rogers KA, Moylan VJ, Torchia BS, Horton AL, et al. Deletion of Hepatocyte Nuclear Factor-1-Beta in an infant with Prune Belly Syndrome. *Am J Perinatol*. 2010;27(7):559-63.
14. Granberg CF, Harrison SM, Dajusta D, Zhang S, Hajarnis S, Igarashi P, et al. Genetic basis of Prune Belly Syndrome: Screening for HNF1β Gene. *J Urol*. 2012;187:272-8.
15. Hoagland MH, Hutchings GM. Obstructive lesions of the lower urinary tract in the prune belly syndrome. *Arch Pathol Lab Med*. 1987;111(2): 154-6.
16. Nunn N, Stephens FD. The triad syndrome: A composite anomaly of the abdominal wall, urinary system and testes. *Urol*. 1961;86:782.
17. Straub E, Spranger J. Etiology and pathogenesis of the prune belly syndrome. *Kidney Int*. 1981;20(6):695-699.
18. Manivel JC, Pettinato G, Reinberg Y, Gonzalez R, Burke B, Dehner, LP. Prune Belly Syndrome: Clinicopathologic Study of 29 Cases. *Surgery*. 1989;66(3):603-7.
19. Chasnoff IJ, Chisun GM, Kaplan WE. Maternal cocaine use and genitourinary tract malformations. *Teratology*. 1988;37:201-7.
20. Salihu HM, Tchuinguem G, Aliyu MH, Kouam L. Prune belly syndrome and associated malformations. A 13-year experience from a developing country. *West Indian Med J*. 2003;52(4):281-4.
21. Amacker EA, Grass FS, Hickey DE, Hisley JC. An association of prune belly anomaly with trisomy 21. *Am J Med Genet*. 1986;23(4):919-923.
22. Fryns JP, Vandenberghe K., Van Den Berghe H. Prune-belly anomaly and large interstitial deletion of the long arm of chromosome 6. *Annals de Genet*. 1991;34(2):127.
23. Ramasamy R, Haviland M, Woodard JR, Barone JG. Patterns of inheritance in familial prune belly syndrome. *Urology*. 2005;65(6):1227.
24. Metwalley KA, Farghalley HS, Abd-Elsaved AA. Prune belly syndrome in an Egyptian infant



with Down syndrome: a case report. *J Med Case Reports*. 2008;2(2):322.

25. Murray PJ, Thomas K, Mulgrew CJ, Ellard S, Edghill EL, Bingham C. Whole gene deletion of the hepatocyte nuclear factor-1b gene in a patient with the prune-belly syndrome. *Nephro Dial Transp*. 2008;23: 2412.

26. Shah D, Sharma S, Faridi MMA, Mishra K. VACTERL Association with Prune-Belly Syndrome. *Indian Pediatrics*. 2004;41(17):845 – 7.

27. Frydman Chromosome abnormalities in infants with prune belly anomaly: Association with trisomy 18. *Am J Med Genet* 15:145–8,1983.

28. Balaji KC, Patil A, Townes PL, Primack W, Skare J, Hopkins T. Concordant prune belly syndrome in monozygotic twins. *Urology*. 2000;55(6):949.

29. Adeyoukunnu AA, Familusi JB. Prune Belly Syndrome in two siblings and a first cousin. *Am J Dis Child*. 1982;136:23-5.

30. Coffinier C, Barra J, Babinet C, Yaniv M. Expression of the vHNF1/HNF1beta homeoprotein gene during mouse organogenesis. *Mechan Develop*. 1999;89:211.

31. Coffinier C, Thépot D, Banibet C, Yaniv M, Barra J. Essential role for the homeoprotein vHNF1/HNF1beta in visceral endoderm differentiation. *Development*. 1999;126:4785.

32. Verdonck, K, Eeckhout V, Boe VD, Wylock P. The Prune Belly Syndrome: report of a rare case and review of literature. *Eur J Plast Surg*. 2012;35:241-3.

33. Goulding FJ, Garret RA. Twenty-five-year experience with prune belly syndrome. *Urol*. 1978;12(3):329-32.

34. Alford BA, Peoples WM, Resnick JS, L'Heureux PR. Pulmonary complications associated with the prune-belly syndrome. *Radiol*. 1978;129(2):401-7.

35. Brinker MR, Palutis RS, Sawark JF. The Orthopaedic Manifestations of Prune-Belly (Eagle-

Barrett) Syndrome. *J Bone Jt Surg*. 1995;77(2):251-7.

36. Crompton IB, Maclusky D, Geary F. Respiratory function in the prune-belly syndrome. *Arch Dis in Chil*. 1993;68:505-6.

37. Wright JR, Barth RF, Neff JC, Poe ET, Sucheston ME, Stempel LE. Gastrointestinal Malformations Associated with Prune Belly Syndrome: Three Cases and a Review of the Literature. *Fetal Pediatr Pathol*. 1986;5(4):421-48.

38. Reinberg Y, Shapiro E, Manivel JC, Manley CB, Pettinato G, Gonzalez R. Prune belly syndrome in females: a triad of abdominal musculature deficiency and anomalies of the urinary and genital systems. *J Pediatr*. 1991;118(3):395–8.

39. Xu WZ, Yang CX. Prune Belly syndrome complicated by pectus excavatum, spleen and left kidney congenital absence and situs inversus viscerum: a case report. *Zhon Dai Er Ke Za Zhi*. 2010;12(11):924.

40. Lam KS, Mehdian H. The importance of an intact abdominal musculature mechanism in maintaining spinal sagittal balance: Case illustration in Prune-Belly Syndrome. *Spine*. 1999;24(7):719-2.

41. Lecoq C, Jacquemier M, Dutour O, Jouve JL, Garrone E, Bollini G. Equilibre sagittal Du bassin: analyse de l' inclinaison de La branche ischio-pubienne par rapport à l' horizontale. *Rev Chir Orthop*. 2000;86(4):390-5.

42. Norris MC. Functional load abdominal training: part 1. *Jour Bod Mov Therap*. 1993;3(3):150-1.

43. Kinahan TJ. The efficiency of bladder emptying in the Prune-Belly syndrome. *J Urology*. 1992;148:600-3.

44. Loder RT, Guiboux JP, MD; Bloom, DA, Hensinger RN. Musculoskeletal Aspects of Prune-Belly Syndrome. Description and Pathogenesis. *Am J Dis Child*. 1992;146(10):1224–9.