

## SÍNDROME DE PRUNE PERINEUM

SAAD, F. <sup>(1)</sup>; LIMA, J. R. R. <sup>(2)</sup>; TOMIMATSU, W. T. <sup>(3)</sup>; GUIDONI, R. R. <sup>(4)</sup>;  
MARQUES, G. M. N. <sup>(5)</sup>; MARZANO, S. F. <sup>(6)</sup>; MEDEIROS, C. <sup>(7)</sup>; MIRANDA, S. C. <sup>(8)</sup>;  
SIMÕES, R. C. F. <sup>(9)</sup>; TSUJITA, A. S. <sup>(10)</sup>; TORRES, F. S. L. <sup>(11)</sup>; SILVA, F. H. N. B. <sup>(12)</sup>

Centro Universitário Lusíada (UNILUS)

Rua Armando Salles de Oliveira, 150 – 11050-071 – Santos – SP – Brasil

Fone (13) 3235-1311; Fax (13) 3221-4488

fsaad.med@uol.com.br <sup>(1)</sup>

### Resumo

Os autores apresentam um caso de sobrevida da Síndrome de Prune Perineum, depois de um ano de evolução. A criança (XY) tem sido acompanhada no Hospital Guilherme Álvaro – UNILUS (Santos, São Paulo, Brasil). O paciente foi submetido a colostomia e apresentava várias alterações na exploração cirúrgica no período neonatal. O caso foi estudado e debatido por muitos especialistas. A opinião de consenso foi esperar e observar o crescimento e desenvolvimento da criança. A presente publicação tem como principal objetivo receber opiniões para futura orientação do caso.

**Palavras-chave:** Síndrome de prune perineum.

### 1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Prune Perineum é uma rara entidade clínica. Dois casos dessa anomalia grave e complexa foram descritos anteriormente na literatura. Depois de uma revisão da literatura e da sobrevida inicial, foi decidido que a publicação poderia ajudar com opiniões, já que parece o primeiro caso de sobrevida no Brasil e no Mundo. Num dos livros de Cirurgia Pediátrica mais usado no Brasil, a doença estaria incluída como uma anomalia complexa [1].

### 2 RELATO DO CASO

A criança de 2750g (primeira gravidez) não apresentava história familiar de outras anomalias

congenitas, alterações mentais e doenças crônicas. A operação cesariana ocorreu em julho de 2003, sem o diagnóstico pré-natal ter sido realizado.

A principal anormalidade observada ao nascimento foi a presença da extensa tumoração, com drenagem de urina, na região perineal. No terceiro dia de vida foi realizada a colostomia.

Aos 40 dias de vida, o paciente apresentou infecção urinária. Com 17 meses de vida apresentou obstrução parcial da colostomia com melhora após tratamento clínico. Nova suboclusão da colostomia ocorreu após um mês. Foi submetida a outra exploração cirúrgica para fixar a colostomia em outro local do abdome.

A criança mantém a deformidade com a massa perineal.



Figura 1 – Aspecto externo da região perineal.



Figura 2 – Aspecto do abdome e colostomia.

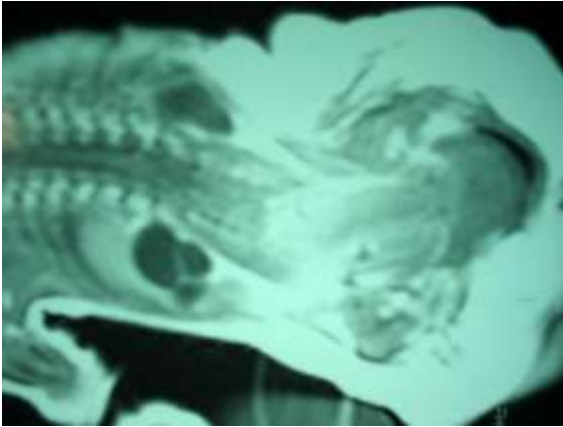


Figura 3 – Corte frontal de Ressonância magnética.

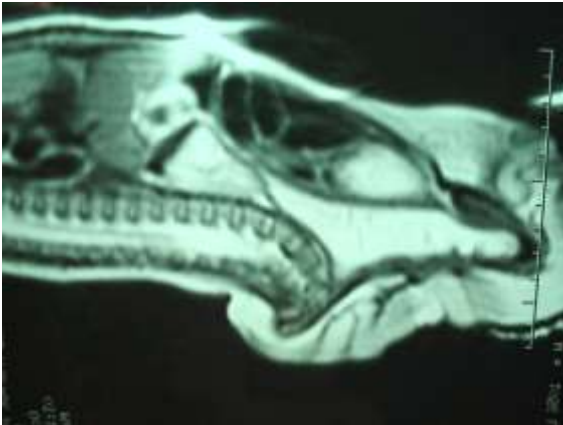


Figura 4 – Corte sagital de Ressonância magnética.

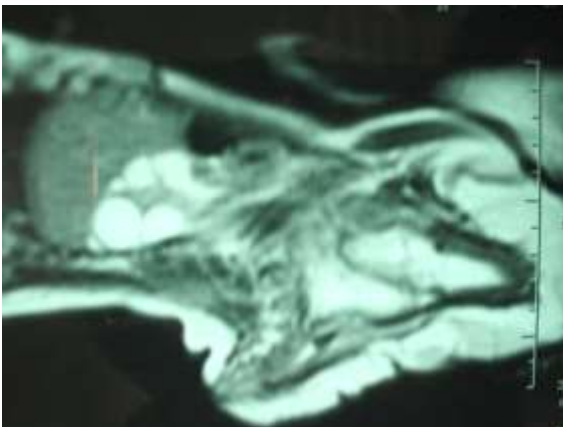


Figura 5 – Corte oblíquo de Ressonância magnética.

Não se consegue observar a genitália ou o orifício anal. O cariótipo é 46XY. A ressonância magnética da região lombo-sacra evidencia malformações no rim direito e dilatação do intestino grosso. A deformidade da coluna vertebral fica também evidente. As imagens de Tomografia Computadorizada confirmam os dados anteriores. O estudo da função renal com DTPA-Tc99 mostra rim esquerdo funcional e dilatação do trato urinário superior. Durante a re-exploração cirúrgica foi observada dilatação colônica, rim em ferradura com

anomalias vasculares e testículos pélvicos (realizada biópsia). A criança encontra-se em bom estado geral (12k) até dezembro de 2005.

### 3 DISCUSSÃO

O primeiro caso de Síndrome de Prune Perineum foi descrita em 1979 [2], apresentava massa com dobras e rugas de aproximadamente 17 cm de diâmetro. Nem a genitália externa ou o orifício foi identificado, embora a criança eliminasse urina por um orifício de 5 mm na superfície caudal da massa. O paciente faleceu com quatro semanas de vida.

O caso da criança que foi publicado em 1983, foi similar pelas múltiplas anomalias que incluíam displasia do acetábulo do fêmur, com deslocamento bilateral de bilateral do quadril. Além disso, foi relatado cloaca, rim hipoplásico, além de atresia anal e sem genitália externa [3]

Como nas duas crianças anteriores, o presente paciente se mostrava uma massa gigante e genitália externa atípica. Um espécie de “saco” anterior lembra a bexiga urinária, onde se conseguiu identificar dois orifícios ureterais.

As anomalias relatadas no paciente atual, são similares aos casos apresentados por Peeden Jr, Wilroy e Soper (1979) [2] e Williams et al. (1983) [3].

O paciente portador da Síndrome do Prune Perineum foi apresentado para diversos especialistas que opinaram para que se acompanhe o crescimento e o desenvolvimento. No futuro, existe a expectativa do surgimento de novas técnicas para que essa criança tão especial possa obter a melhor qualidade de vida possível.

### 4 REFERÊNCIAS

- [1]. PEÑA, A. Anomalias Anorretais. In: MAKSOUD, J. G. Cirurgia Pediátrica. RevinterR, p. 841-867, 2003.
- [2]. PEEDEN JR, J. N.; WILROY JR, R. S.; SOPER, R. G. Prune perineum. Teratology, n. 20, p. 233-236, 1979.
- [3]. WILLIAMS, D. A. et al. Prune perineum syndrome: report of a second case. Teratology, n. 28, p. 145-148, 1983.

### PRUNE PERINEUM SYNDROME

#### Abstract

The authors present a survival case of Prune Perineum syndrome, after one year of evaluation. The child (XY) has been the follow-up in UNILUS and Hospital Guilherme Álvaro (Santos, São Paulo, Brazil). The patient has been submitted on colostomy, and presented in the many alterations on surgical exploration, in neonatal period. We've discussed this case with various medical specialists, and the most common opinion was to expect and observe the growing and development. This publication has the main goal to receive opinions and any help for orientation in the future.

**Keywords:** Prune perineum syndrome.