

CIFOSE CONGÊNITA E MENINGOMIELOCELE LOMBOSSACRA: ACHADOS PRÉ-NATAIS DE UMA ASSOCIAÇÃO RARA – RELATO DE CASO

CONGENITAL KYPHOSIS AND LUMBOSACRAL MENINGOMYELOCELE: PRENATAL FINDINGS OF A RARE ASSOCIATION – CASE REPORT

ANDRIELLE MIOZZO SOARES¹, CAROLINA DE MOURA MAROLLI¹, LEONARDO PFEIFER RUBIN², VALENTINA STEFFENS BRACHT¹, MARCELLE KLEIN DRAGHETTI¹, JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES³

RESUMO

INTRODUÇÃO: a cifose congênita é uma condição raramente descrita, especialmente em fetos no período pré-natal, e o relato da sua associação com a meningomielocèle é ainda mais incomum. Este relato de caso descreve os achados pré-natais de um feto com cifose congênita e meningomielocèle lombossacra, destacando a importância da avaliação pela ultrassonografia e ressonância magnética fetal, para um diagnóstico preciso e um planejamento adequado do tratamento.

RELATO DO CASO: uma mulher de 35 anos, em sua segunda gravidez, foi encaminhada ao serviço de medicina fetal devido a achados sugestivos de espinha bifida fetal. Os exames de ultrassonografia e de ressonância magnética fetal revelaram a presença de uma importante cifose congênita, disgenesia espinhal segmentar, meningomielocèle lombossacra, hidrocefalia, bem como agenesia do corpo caloso e do septo pelúcido. Com base nos achados observados, planejou-se a realização do parto e da cirurgia, que ocorreu imediatamente após o nascimento.

TRATAMENTO: o tratamento envolveu o planejamento do parto e a realização de cirurgia imediata para correção da meningomielocèle identificada nos exames pré-natais, visando melhorar a qualidade de vida e prevenir complicações associadas às condições diagnosticadas. A paciente foi submetida ainda a uma derivação ventriculoperitoneal devido à hidrocefalia.

DISCUSSÃO: abordou-se a importância da avaliação conjunta através da ultrassonografia e da ressonância magnética fetal para o diagnóstico preciso de condições complexas, como a cifose congênita associada à meningomielocèle. Além disso, foram discutidas as implicações clínicas e cirúrgicas dessas malformações, ressaltando a necessidade de um manejo multidisciplinar para oferecer o melhor tratamento ao paciente.

CONCLUSÃO: o relato de caso destaca a importância da avaliação pré-natal detalhada em casos de malformações complexas como a cifose congênita associada à meningomielocèle. A utilização da ultrassonografia e da ressonância magnética fetal permitiu um diagnóstico preciso, além de um planejamento adequado do parto e do tratamento cirúrgico, demonstrando a relevância desses exames complementares na prática clínica.

PALAVRAS-CHAVE: CIFOSE CONGÊNITA; MENINGOMIELOCELE; DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL; ULTRASSONOGRAFIA; RESSONÂNCIA MAGNÉTICA.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Congenital kyphosis is a condition rarely described, especially in fetuses in the prenatal period, and its association with meningomyelocele is even more unusual. This case report describes the prenatal findings of a fetus with congenital kyphosis and lumbosacral meningomyelocele, highlighting the importance of evaluation by fetal ultrasound and magnetic resonance imaging for an accurate diagnosis and appropriate treatment planning.

CASE REPORT: A 35-year-old woman, in her second pregnancy, was referred to the fetal medicine service due to findings suggestive of fetal spina bifida. Fetal ultrasound and magnetic resonance imaging exams revealed the presence of significant congenital kyphosis, segmental spinal dysgenesis, lumbosacral meningomyelocele, hydrocephalus, as well as agenesis of the corpus callosum and septum pellucidum. Based on the findings observed, it was planned to perform the delivery and surgery, which occurred immediately after birth.

TREATMENT: the treatment involved planning for delivery and immediate surgery to correct the meningomyelocele identified in the prenatal exams, aiming to improve the quality of life and prevent complications associated with the diagnosed conditions. The patient also underwent a ventriculoperitoneal shunt due to hydrocephalus.

DISCUSSION: the importance of joint evaluation through fetal ultrasound and magnetic resonance imaging for the accurate diagnosis of complex

1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), Porto Alegre, RS.
2. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), Porto Alegre, RS.
3. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS.

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA:
JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES
Av. Independência, 661 Bairro Independência
Porto Alegre, RS, CEP: 90035-074
E-mail: telles383@gmail.com

conditions, such as congenital kyphosis associated with meningomyelocele, was emphasized. Additionally, the clinical and surgical implications of these malformations were discussed, highlighting the need for a multidisciplinary approach to provide the best treatment for the patient.

CONCLUSION: the case report highlights the importance of detailed prenatal evaluation in cases of complex malformations such as congenital kyphosis associated with meningomyelocele. The use of fetal ultrasound and magnetic resonance imaging allowed for an accurate diagnosis, as well as appropriate planning for delivery and surgical treatment, demonstrating the relevance of these complementary exams in clinical practice.

KEYWORDS: CONGENITAL KYPHOSIS; MENINGOMYELOCELE; PRENATAL DIAGNOSIS; ULTRASOUND; MAGNETIC RESONANCE IMAGING.

INTRODUÇÃO

A cifose congênita é uma condição caracterizada por uma malformação que envolve a coluna vertebral, mais especificamente os corpos vertebrais, que sofrem crescimento anormal e angulação convexa posterior. Esta condição pode ocorrer isoladamente ou associada a outras malformações, como meningomielocèle¹. Vale ressaltar que são poucos os relatos na literatura de cifose congênita diagnosticada no pré-natal mostrando os achados identificados por meio de exames de imagem, como ultrassonografia (US) e, especialmente, ressonância magnética (RM) fetais².

Assim, nosso objetivo foi descrever os achados pré-natais de um feto com cifose congênita associada à meningomielocèle, enfatizando as características identificadas nos exames de imagem, bem como seu potencial aplicabilidade na prática clínica e cirúrgica.

RELATO DE CASO

A paciente era uma mulher de 35 anos, em sua segunda gravidez, que foi encaminhada ao serviço de medicina fetal devido a uma US com achados sugestivos de espinha bífida fetal. Um novo exame realizado em nosso hospital chamou atenção pela presença dos sinais da “banana” e do “limão”, além de fechamento anormal da coluna lombossacra associado a uma cifose importante (apresentando 61 graus, conforme avaliação angular realizada com base nos centros de ossificação da coluna vertebral) (figura. 1 A e B).

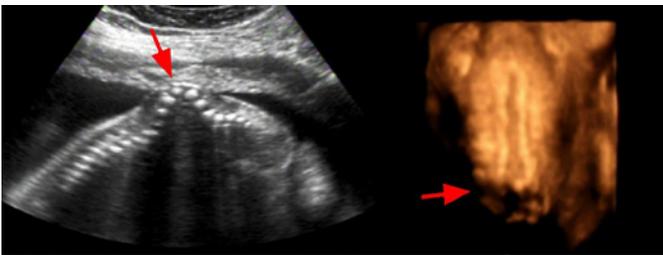


Figura 1. Ultrassonografia fetal bidimensional e tridimensional (A e B, respectivamente), realizadas com 24 semanas de gestação, evidenciando cifose congênita e meningomielocèle (ver setas).

Além disso, havia um importante desvio axial dos membros inferiores. A RM fetal revelou disgenesia espinhal segmentar e confirmou a presença de uma grave cifose. Além disso, observou-se disrafismo posterior associado a uma coleção cística (sugestiva de meningomielocèle), hidrocefalia supratentorial, paralelismo parcial dos

ventrículos laterais com cornos occipitais alargados (achados sugestivos de agenesia do corpo caloso) e agenesia do septo pelúcido (figura. 2A). Além disso, havia uma redução considerável nas dimensões da fossa posterior, com estreitamento do quarto ventrículo e morfologia anormal do cerebelo, que estava deslocado inferiormente e parcialmente herniado no canal vertebral. Esses achados foram compatíveis com a malformação de Arnold-Chiari do tipo II (figura. 2B).

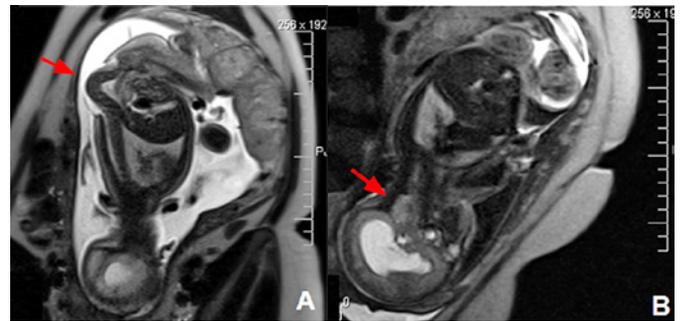


Figura 2. Imagens da ressonância magnética fetal mostrando cifose congênita associada à meningomielocèle (A), além da malformação de Arnold-Chiari (B) (ver setas).

A criança nasceu de parto cesáreo, pesando 3.250g, medindo 45cm, com perímetro cefálico de 37cm e escores de Apgar de 8 e 9, no primeiro e quinto minuto, respectivamente. Verificou-se a presença de um importante defeito ósseo acometendo a coluna lombar (cifose), além de uma meningomielocèle. Além disso, a suspeita de agenesia do corpo caloso que surgiu durante a gravidez foi confirmada através da RM, assim como a presença de pé torto congênito bilateral.

A paciente foi submetida à cirurgia para correção da meningomielocèle no segundo dia de vida. A ultrassonografia cerebral, realizada no sétimo dia, evidenciou hidrocefalia supratentorial, com ventrículo lateral direito medindo 2,9cm e esquerdo 3,7cm. Havia também agenesia do septo pelúcido, além do achado já descrito de agenesia do corpo caloso. Por isso, necessitou-se realizar uma derivação ventriculoperitoneal com 16 dias de vida.

Aos três meses, a criança pesava 4.950g e era alimentada por sonda nasoentérica. Constatou-se também que ela apresentava uma laringomalácia. Ela estava em uso de traqueostomia e recebendo oxigenoterapia por Ayre, sendo que teve um episódio de crise convulsiva.

DISCUSSÃO

Defeitos na formação da coluna vertebral, como a cifose congênita observada em nossa paciente, podem ser originados em diferentes fases do desenvolvimento embrionário, mas ocorrem principalmente durante a gastrulação e a neurulação. Durante o período da gastrulação (na 2ª e 3ª semanas de gestação), a notocorda origina-se e forma a base para o desenvolvimento do esqueleto axial. Na neurulação primária (na 3ª e 4ª semanas), forma-se a placa neural, que surge a partir da interação entre a notocorda e o ectoderma, além de seu dobramento e flexão, para formar o tubo neural. Este se fecha como um zíper, indo em ambas as direções³.

A cifose congênita tem origem, portanto, em uma anomalia na formação da notocorda, que leva a uma malformação dos corpos vertebrais e, conseqüentemente, a diferentes angulações da coluna. A anomalia vertebral mais comumente descrita em associação com a cifose congênita consiste na hemivértebra, que geralmente afeta mais de um corpo vertebral. (44%)⁴.

Talvez devido à proximidade e ao momento do desenvolvimento embrionário (ainda no primeiro mês de gestação), a cifose congênita vem sendo descrita em associação com defeitos de fechamento do tubo neural, como observado em nosso feto, em até 10 a 15% dos casos. Apesar disso, relatos pré-natais semelhantes parecem ser bastante incomuns². A cifose congênita também pode estar associada a outras condições, que incluem microssomia hemifacial / espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar); síndromes de Alagille, Jarcho-Levin, Joubert e Gorlin, bem como sequência de Klippel-Feil, associação VACTERL, trissomia do cromossomo 18 (síndrome de Edwards) e embriopatia diabética².

A US por si só é uma importante ferramenta pré-natal, capaz de identificar não apenas alterações estruturais da coluna fetal, mas também cifose congênita. Além disso, é possível diagnosticar alterações associadas com grande precisão, como defeitos de fechamento do tubo neural⁵, como a meningomielocle identificada em nosso caso.

A avaliação da coluna fetal pela US é comumente realizada através da análise dos centros de ossificação das vértebras, que geralmente são observados a partir do segundo trimestre de gravidez. Eles estão localizados em dois pontos nos arcos neurais e em um, no corpo vertebral. Portanto, os principais planos de varredura utilizados para avaliar a coluna vertebral pela US são o parassagital, o transverso e o coronal⁵. A maioria dos defeitos da coluna vertebral é aparente entre 20 e 22 semanas de gravidez. No nosso caso, as alterações foram visualizadas pela primeira vez pela US com 24 semanas, o que está de acordo com o descrito na literatura⁶.

Pela US também é possível mensurar o grau de curvatura da cifose congênita, utilizando-se da avaliação pelo plano parassagital. Com ele, mede-se o ângulo formado entre a linha que passa pelo centro de ossificação do corpo vertebral mais proximal da cifose com aquela que cruza o centro mais distal. Outra forma descrita na literatura para mensurar a curvatura da cifose congênita é medindo o ângulo formado

entre pontos perpendiculares às linhas formadas a partir das extremidades do corpo vertebral mais cefálico e do mais caudal envolvidos na cifose. Este método é análogo ao chamado “ângulo de Cobb”, que é usado para medir o grau de escoliose fetal (ver figura 3). A US também seria um exame muito confiável para determinar o nível da cifose congênita presente em fetos⁷.

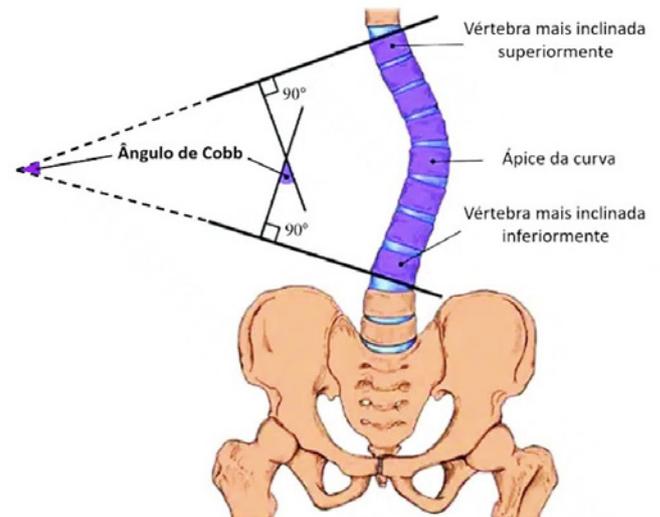


Figura 3. Ilustra os critérios para calcular o ângulo de Cobb na avaliação de escoliose (Teixeira, R).

Os achados observados na US que sugerem a presença de meningomielocle incluem o chamado “sinal do limão” (no qual há sobreposição dos ossos frontais do crânio fetal) e o “sinal da banana” (resultante da curvatura anterior do cerebelo em direção à cisterna magna, que pode levar à sua obliteração). A avaliação ultrassonográfica realizada em nosso hospital foi capaz de identificar ambos os sinais, juntamente com o defeito de fechamento da coluna vertebral em nível da região lombossacra (meningomielocle) associado à anomalia espinhal.

Por sua vez, a avaliação pela RM fetal tem sido utilizada de forma complementar à US em diversas situações. Entretanto, como dito anteriormente, chama atenção a quase inexistência de artigos científicos na literatura descrevendo relatos pré-natais de cifose congênita avaliados por meio da RM fetal². No nosso caso, esta avaliação identificou uma disgenesia espinhal segmentar da coluna vertebral, afetando principalmente o segmento lombar, além de uma grave cifose associada à escoliose.

Nos casos de defeitos de fechamento do tubo neural, como a meningomielocle presente em nosso paciente, já fica evidente a importância do uso da RM, por ser superior e complementar à US na avaliação de certas anormalidades, como o envolvimento de raízes nervosas e a presença da malformação de Arnold-Chiari observada em nosso feto. Esta última se caracteriza por uma herniação do vermis cerebelar através do forame magno, em direção caudal. Ela é melhor observada através de cortes sagitais obtidos através

da RM fetal. A partir disso, é possível também determinar o tipo de malformação de Arnold-Chiari presente, que em nosso feto foi o do tipo II, que é o mais comumente associado à meningomielocèle⁸. Outras alterações nas quais existe esta aplicabilidade incluem hérnia do rombocéfalo, torção cervicomedular, bico tectal, anormalidades do corpo caloso e heterotopias³. Em nosso feto, também foi possível identificar paralelismo parcial dos ventrículos laterais, com maior aumento de volume dos seus cornos occipitais, achados indicativos de agenesia do corpo caloso. Além disso, notou-se agenesia do septo pelúcido.

A RM fetal também é muito importante quando se considera a cirurgia, incluindo fetal, para corrigir a meningomielocèle, pois ajuda a confirmar o diagnóstico e a excluir a presença de anomalias associadas³. Por todas estas razões, acreditamos que a avaliação conjunta, através da realização tanto da US como da RM, seja o ideal.

Embora existam terapias conservadoras, a correção cirúrgica continua sendo a principal forma de tratamento das anomalias congênicas que afetam significativamente a coluna vertebral, como a cifose congênita. Seu objetivo principal é descomprimir os elementos neurológicos e corrigir a malformação. A abordagem cirúrgica a ser adotada varia de acordo com a gravidade do defeito^{9,10}. No nosso caso, o procedimento cirúrgico foi realizado no segundo dia de vida. Além disso, uma derivação ventriculoperitoneal teve que ser posteriormente feita devido à hidrocefalia secundária à meningomielocèle.

Quanto ao prognóstico, nota-se que existe uma grande diversidade na literatura quanto à abordagem do tema. Apesar disso, há descrição de deterioração das curvas secundárias e terciárias da coluna com o crescimento, nos casos de cifose congênita. Com o tempo, isso pode causar lesões cutâneas recorrentes, localizadas no ápice da cifose, além de dificultar o equilíbrio e a capacidade de se sentar. Pode haver também colapso da porção inferior da caixa torácica sobre as coxas, levando ao comprometimento respiratório⁸.

CONCLUSÃO

A cifose congênita é uma condição raramente descrita na literatura em fetos no período pré-natal. Além disso, nota-se que quase não há descrição de casos avaliados, não só pela US, mas também pela RM fetais. Como vimos, este último exame pode servir como complemento ao primeiro, para o melhor entendimento, tanto da cifose congênita como também de anomalias relacionadas, como a meningomielocèle observada em nosso feto. No presente relato, a RM também auxiliou no planejamento do parto e da cirurgia a ser realizada imediatamente após ele. Desta forma, salienta-se a importância de uma abordagem conjunta, utilizando ambos os exames, com o objetivo não apenas de diagnosticar e melhorar a compreensão da alteração apresentada pelo paciente, mas também de identificar possíveis anormalidades associadas e oferecer as melhores condições de manejo e de tratamento.

AGRADECIMENTOS

Gostaríamos de agradecer à paciente e sua família, bem como aos demais colegas do Serviço de Medicina Fetal do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV) pela sua contribuição para o desenvolvimento do estudo.

REFERÊNCIAS

1. Mintz LJ, Sarwark JF, Dias LS, Schafer MF. The natural history of congenital kyphosis in myelomeningocele. A review of 51 children. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1991;16(8):S348-350.
2. Zeng Y, Chen Z, Qi Q, Guo Z, Li W, Sun C, Liu N. The posterior surgical correction of congenital kyphosis and kyphoscoliosis: 23 cases with minimum 2 years follow-up. *Eur Spine J*. 2013;22(2):372-378.
3. Egloff A, Bulas D. Magnetic resonance imaging evaluation of fetal neural tube defects. *Semin Ultrasound CT MR*. 2015;36(6):487-500.
4. Beals RK, Robbins JR, Rolfe B. Anomalies associated with vertebral malformations. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1993;18(10):1329-1332.
5. Broekman BA, Dorr JP. Congenital kyphosis due to absence of two lumbar vertebral bodies. *J Clin Ultrasound*. 1991;19(5):303-305.
6. Song TB, Kim YH, Oh ST, Byun JS, Kim EK. Prenatal ultrasonographic diagnosis of congenital kyphosis due to anterior segmentation failure. *Asia Oceania J Obstet Gynaecol*. 1994;20(1):31-33.
7. Coleman BG, Langer JE, Horii SC. The diagnostic features of spina bifida: the role of ultrasound. *Fetal Diagn Ther*. 2015;37(3):179-196.
8. Marks DS, Qaimkhani SA. The natural history of congenital scoliosis and kyphosis. *Spine*. 2009;34(17):1751-1755.
9. Bakaloudis G, Lolli F, Di Silvestre M, Greggi T, Astolfi S, Martikos K, Vommaro F, Barbanti-Brodano G, Cioni A, Giacomini S. Thoracic pedicle subtraction osteotomy in the treatment of severe pediatric deformities. *Eur Spine J*. 2011;20(Suppl 1):S95-104.
10. Kawahara N, Tomita K, Baba H, Kobayashi T, Fujita T, Murakami H. Closing-opening wedge osteotomy to correct angular kyphotic deformity by a single posterior approach. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2001;26(4):391-402.

ANDRIELLE MIOZZO SOARES

<http://lattes.cnpq.br/5160573045349381>
<https://orcid.org/0000-0003-2428-7985>

CAROLINA DE MOURA MAROLLI

<http://lattes.cnpq.br/0282109000236500>
<https://orcid.org/0000-0001-6824-5213>

LEONARDO PFEIFER RUBIN

<http://lattes.cnpq.br/2376584264050307>
<https://orcid.org/0009-0002-7367-5984>

VALENTINA STEFFENS BRACHT

<http://lattes.cnpq.br/0650802744344193>
<https://orcid.org/0000-0003-0317-9117>

MARCELLE KLEIN DRAGHETTI

<http://lattes.cnpq.br/9593679055296836>
<https://orcid.org/0000-0003-2380-8160>

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

<http://lattes.cnpq.br/8253976877321806>
<https://orcid.org/0000-0002-8108-9638>

Editor Científico - Heverton Pettersen

Revisão Ortográfica: Dario Alvares

Recebido: 10/03/24. Aceito: 02/04/24. Publicado em: 12/04/2024.