

ARTIGO ORIGINAL

Perfil dos pacientes com mielomeningocele da Associação de Assistência à Criança Deficiente (AACD) em São Paulo – SP, Brasil

Profile of the patients with myelomeningocele from the Associação de Assistência à Criança Deficiente (AACD) in São Paulo – SP, Brazil

Fernanda Moraes Rocco¹, Elizabete Tsubomi Saito², Antonio Carlos Fernandes³

RESUMO

Introdução: Dentre os defeitos de fechamento do tubo neural a Mielomeningocele (MMC) é a mais freqüente (85%). A etiologia é desconhecida, mas com características genéticas e ambientais. O diagnóstico pode ser feito no período pré-natal através de ultra-sonografia morfológica. Recomenda-se o fechamento da bolsa nas primeiras horas de vida e derivação ventrículo peritoneal (DVP) precoce. **Objetivo:** Traçar o perfil dos pacientes atendidos na Clínica de MMC da AACD - SP e pontuar as condições em que estes chegam à instituição objetivando verificar se ocorre o diagnóstico precoce e aprimorar as condutas do tratamento. **Método:** Revisão em prontuários de pacientes atendidos em avaliação inicial na Clínica de MMC da AACD - SP durante o ano de 2000, com idade inferior a um ano. As informações foram obtidas dos prontuários através de um protocolo de pesquisa. Entre as informações colhidas tem-se: dados pessoais, nível neurológico na primeira consulta, diagnóstico pré-natal, idade de fechamento da bolsa, presença ou não de DVP. **Resultados:** No total passaram 230 pacientes em avaliação inicial no ano de 2000. Destes, 64 (27%) apresentavam menos de 1 ano de idade na primeira consulta. A média de idade na avaliação inicial para estes pacientes foi de 5 meses. Destes, 44% eram do sexo feminino e 56% do sexo masculino. Em 37% dos pacientes o diagnóstico não foi feito no período pré-natal. Ao analisarmos a idade de fechamento da bolsa temos que em 51% dos pacientes isto ocorreu nas primeiras 24 horas de vida. Somente 17% dos pacientes não tinham sido submetidos à DVP até o momento da avaliação inicial. Ao analisarmos o nível neurológico na avaliação inicial observamos que 35% são do nível Torácico, 29% do nível Lombar Alto, 24% do nível Lombar Baixo, 11% do nível Assimétrico e nenhum paciente de nível sacral. **Conclusão:** Por ser a AACD - SP centro de referência no tratamento de MMC pode ser explicado o fato de recebermos maior número de crianças com níveis funcionais mais altos. É importante tentar estimular tanto a prevenção como o diagnóstico e tratamento precoce desta patologia visando diminuir o impacto que esta causa na sociedade. Foi achado esperado o não diagnóstico ou o diagnóstico tardio de MMC em nosso estudo, pois em nosso país ainda não é realizado de forma rotineira nos postos de saúde o ultra-som morfológico durante o acompanhamento pré-natal da gestante. A sobrevida dos pacientes com MMC tem aumentado devido ao fechamento precoce da bolsa e controle da hidrocefalia com DVP, associado posteriormente ao controle da bexiga neurogênica.

PALAVRAS-CHAVE

criança, mielomeningocele, hidrocefalia, reabilitação, centros de reabilitação

ABSTRACT

Introduction: Myelomeningocele (MMC) is the most frequent of the Neural Tube Defects, with 85% of the cases. The etiology is unknown, but it has genetic and environmental characteristics. The diagnosis can be achieved in the prenatal period through the morphological ultrasonography. The closing of the defect within the first hours after birth is recommended as well as the early control of hydrocephalus. **Objective:** To describe the profile of the patients treated at the Myelomeningocele Clinic of the Assistance Association to the Defective Child - AACD – SP and assess their clinical condition upon admission at the Institution, aiming at verifying whether the early diagnosis has been attained and improving treatment procedures. **Methods:** To review the files of patients seen at the initial assessment of the MMC Clinic of AACD – SP during the year of 2000, aged younger than one year. The information was obtained from patients' files through a research protocol and consisted of personal data, neurological level at the first assessment, prenatal diagnosis, age at the closing of the defect and presence or absence of ventriculoperitoneal shunt (VPS). **Results:** A total of 230 patients were assessed in the year 2000. Of these, 64 (27%) were younger than 1 year at the initial assessment. Mean age at the initial evaluation was 5 months and

1 Médica Fisiatra da AACD.

2 Médica Fisiatra Assistente da Clínica de Mielomeningocele da AACD.

3 Médico Ortopedista Responsável pela Clínica de Mielomeningocele da AACD.

44% of the patients were females, whereas 56% were males. Diagnosis at the prenatal period had not been achieved in 37% of the patients. The closing of the defect was performed within the 24 hours after birth in 51% of the patients. Only 17% of the patients had not undergone VPS at the time of the initial assessment. The neurological assessment at the initial evaluation disclosed 35% thoracic, 29% high lumbar, 24% low lumbar, 11% asymmetric and no patient at the sacral level. Conclusion: The AACD - SP is a Reference Center in the treatment of MMC and this might account for the fact that the center receives a large number of children with higher functional levels. It is important to try to stimulate not only the prevention, but also the diagnosis and early treatment of this pathology, aiming at decreasing its impact on society. The lack of or late diagnosis of MMC was an expected finding in the present study, as the morphological ultrasound is not routinely performed in Basic Health Units in our country during the prenatal follow-up. The survival of patients with MMC has increased due to the early closing of the defect and hydrocephalus control through VPS, associated with posterior control of the neurogenic bladder.

KEYWORDS

child, meningomyelocele, hydrocephalus, rehabilitation, rehabilitation centers

INTRODUÇÃO

Dentre os defeitos de fechamento do tubo neural a Mielomeningocele (MMC) é o mais freqüente, afetando cerca de 85% do total de casos.¹ Externamente visualiza-se uma bolsa revestida por epiderme, que contém em seu interior medula espinal e raízes nervosas, ambas displásicas, e envoltas por líquido cérebro-raquidiano. O defeito ocorre entre a terceira e a quinta semana de vida intra-uterina, devido à falha na fusão dos elementos posteriores da coluna vertebral. A suplementação com ácido fólico para mulheres em idade fértil, por pelo menos três meses antes da concepção, é considerada efetiva na prevenção da mielomeningocele.¹

A etiologia é desconhecida, mas com características multifatoriais (genéticas e ambientais). Sabe-se que mulheres com dieta pobre em ácido fólico (vitamina B9) possuem uma maior chance de terem filhos afetados pela doença. A incidência mundial é variável, sendo em média de 1 para 1000 nascidos vivos. A chance de recorrência é de 5% para um segundo filho, 10% para um terceiro filho e 25% para um quarto filho do mesmo casal.¹

O diagnóstico pode ser feito no período pré-natal através de ultra-sonografia morfológica (onde se observa alargamento do canal vertebral), dosagem de alfa-fetoproteína (não específico, mas valor elevado é forte indício da doença), e eletroforese de acetilcolinesterase no líquido amniótico.

Recomenda-se o fechamento da bolsa (cobrir o tecido nervoso exposto) logo após o nascimento, se possível antes mesmo da primeira mamada a fim de não permitir a colonização intestinal por bactérias do leite. Recomenda-se também a derivação ventrículo peritoneal (DVP) precoce a fim de não piorar o quadro neurológico e causar alterações cognitivas, bem como reduzir a ocorrência de herniação cerebral – conhecida como Malformação de Chiari tipo II.²

O quadro clínico é caracterizado por paraplegia flácida e alteração sensitiva abaixo da lesão (que podem cursar com úlceras de pressão, mal perfurante plantar, ou queimaduras). Acompanhado de comprometimento neurológico (hidrocefalia, medula presa), urológico (infecções de repetição, incontinência, cálculos e refluxo) e ortopédico (deformidades podem ocorrer em tronco e membros inferiores). Obesidade pode chegar a 40% dos casos.³ Apnéia do sono pode ocorrer em até 20% dos casos.⁴ Alergia ao látex pode ocorrer em até 30% dos casos¹ sendo essencial para estes pacientes que se adote um ambiente “látex-free”.⁵

Hoffer classificou a MMC em níveis funcionais de acordo com o comprometimento neurológico: torácico, lombar alto, lombar baixo, sacral e assimétrico.⁶ O nível torácico não apresenta movimentação ativa nos membros inferiores. O nível lombar alto apresenta funcionantes os músculos psoas, adutores e eventualmente o quadríceps. O nível lombar baixo apresenta funcionantes os músculos psoas, adutores, quadríceps, flexores mediais do joelho, e eventualmente tibial anterior e/ou glúteo médio. O nível sacral apresenta funcionantes os músculos acima citados e também possui função flexora plantar e/ou extensora do quadril.

OBJETIVO

O objetivo deste trabalho é traçar o perfil epidemiológico dos pacientes atendidos na clínica de MMC da AACD - SP pontuando as condições em que estes chegam à instituição e objetivando verificar se ocorre o diagnóstico precoce da mielomeningocele bem como suas possíveis complicações, para aprimorar as condutas do tratamento.

MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de um estudo retrospectivo dos pacientes da clínica de MMC da AACD-SP, com informações obtidas dos prontuários através de um protocolo de pesquisa. Entre as informações colhidas tem-se: dados pessoais dos pacientes, diagnóstico pré-natal, gestação e idade de fechamento da bolsa e presença ou não de doenças associadas. O nível neurológico na avaliação inicial seguiu a classificação proposta por Hoffer,⁶ porém foram considerados também aqueles casos onde havia assimetria do nível funcional.

Foram revisados todos os prontuários de pacientes que passaram em avaliação inicial na clínica de MMC durante o ano de 2000. Esta avaliação inicial é realizada por um médico, podendo ser ortopedista ou fisiatra, que preenche um protocolo específico para a clínica após um treinamento específico do serviço de MMC. Foram selecionados aqueles nos quais o paciente apresentava menos de um ano de idade na primeira consulta. Qualquer intercorrência ou falha no preenchimento dos prontuários foram consideradas como critérios de exclusão.

RESULTADOS

No total passaram 230 pacientes em avaliação inicial na Clínica de MMC da AACD - SP no ano de 2000. Destes, 64 (27%) apre-

sentavam menos de 1 ano de idade nesta primeira consulta, sendo a média de idade foi de 5 meses, e 44% eram do sexo feminino. Dois prontuários preenchiam os critérios de exclusão e foram retirados do trabalho (um paciente que só tinha realizado triagem, e um paciente que estava com segunda via do prontuário).

Ao analisarmos a procedência destes pacientes observou-se que 46% eram de São Paulo-capital (28 pacientes), 50% do interior ou do litoral do estado de São Paulo (31 pacientes) e 4% de outros estados (1 paciente do Paraná e 2 pacientes de Minas Gerais).

Quanto aos dados da gestação observamos que em 13% ocorreu parto normal (8 casos) e em 87% cesárea (54 casos). Prematuridade (parto antes de 37 semanas) ocorreu somente em 5% (3 casos). A maioria dos pais não sabia informar corretamente o Apgar (índice de sofrimento fetal). Somente em 2% havia história de mielomeningocele na gestação anterior (1 caso).

Em 23 pacientes (37%) não foi feito diagnóstico pré-natal de hidrocefalia e/ou mielomeningocele. O diagnóstico foi feito ao USG do terceiro trimestre de gestação em 33% (21 pacientes), do segundo trimestre em 29% (19 pacientes), e no primeiro trimestre em 1% (01 paciente).

Ao analisarmos a idade de fechamento da bolsa observou-se que em 51% (32 pacientes) isto ocorreu nas primeiras 24 horas de vida, em 32% na primeira semana (20 pacientes), em 11% na segunda semana (7 pacientes), em 1% na quarta semana (01 paciente), e somente 3% (dois pacientes) não necessitaram de fechamento da bolsa por serem mielodisplasias.

Somente 11 pacientes (17%) não tinham sido submetidos à DVP até o momento da primeira consulta. Entre os pacientes com DVP observou-se que a idade de realização foi de 1 a 7 dias em 19% (12 pacientes), 8 a 14 dias em 12% (8 pacientes), 15 a 21 dias em 16% (10 pacientes), 22 a 28 dias em 8% (5 pacientes), 29 a 34 dias em 12% (8 pacientes), 35 a 45 dias em 3% (2 pacientes), 46 a 60 dias em 6% (4 pacientes), e maior que 60 dias em 3% (2 pacientes).

Ao analisarmos o nível neurológico dos pacientes na avaliação inicial encontramos 22 pacientes com nível torácico (T = 35%), 18 lombar Alto (LA = 29%), 15 lombar baixo (LB = 24%), 7 assimétrico (A = 11%) e nenhum paciente de nível sacral (S). Entre os 7 pacientes com nível assimétrico observou-se diferentes combinações de níveis à direita e esquerda (d/e): 3 pacientes T/LA, 1 paciente LA/LB, 1 paciente LB/LA, 1 paciente LA/T e 1 paciente LB/T.

DISCUSSÃO

A incidência de mielomeningocele é variável na literatura, em países como os Estados Unidos é de 1:1000 nascimentos. No Brasil, são escassas as publicações, porém há dois recentes estudos realizados, um em Campinas - SP que mostra taxa de 2,28:1000 nascimentos no período de 1982 a 2001⁷ e outro em Curitiba – PR que mostra taxa de 1,8:1000 nascimentos no período de 1990 a 2000.⁸ Esses dados são compatíveis com os encontrados na América Latina, que são de 1,5:1000 nascimentos.⁹ Fatores como falta de acesso ao de pré-natal adequado pela população podem influenciar nesse indicador.¹⁰ Uma vez que noutros países onde o diagnóstico pré-natal é feito com maior frequência pode ocorrer abortamento

por intenção dos pais, as estatísticas de incidência nesses países podem sofrer influência desse fator.

Parece haver ligeiro predomínio do sexo feminino na proporção de 1:1,2⁷ a 1:1,5¹¹ no entanto, neste estudo encontrou-se um padrão inverso, com ligeiro predomínio do sexo masculino na proporção de 1,2:1. Este achado pode decorrer de um viés deste estudo por tratar-se de uma amostra com número pequeno de pacientes. A chance de reincidência desta malformação para uma mesma família é de 5%. No entanto, nesta casuística somente um caso de mielomeningocele em gestação anterior foi observado. Sabe-se que é de grande importância o aconselhamento genético para os pais, procedimento que é feito de rotina em nosso serviço após a consulta inicial.

Apesar do diagnóstico pré-natal com ultra-som morfológico poder ser feito precocemente, a partir de 15-18 semanas de gestação, neste estudo uma taxa elevada de pacientes que não tiveram o diagnóstico no período pré-natal (37%) ou com diagnóstico ao final da gestação (33%). Aspecto semelhante foi encontrado em outro estudo brasileiro onde o diagnóstico foi realizado em média com 29 semanas de gestação⁷. Este foi um achado esperado, pois no Brasil ainda não é realizado o exame ultra-sonográfico com ênfase na morfologia fetal de forma rotineira nos postos de saúde durante o acompanhamento pré-natal da gestante.

Somente 27% dos pacientes chegaram à instituição com menos de um ano de vida na avaliação inicial, idade em que ainda se pode intervir com maior efetividade na prevenção de deformidades ortopédicas, por meio do posicionamento adequado e uso de órteses, além de preservar a função renal com o uso de técnicas de esvaziamento vesical correto. Desta forma também é possível acompanhar a evolução da hidrocefalia e funcionamento da DVP.

Neste estudo 51% dos pacientes foram submetidos a fechamento precoce da bolsa, com até um dia de vida. Sabemos que em alguns casos selecionados essa cirurgia pode ser feita intra-útero, mas nenhum de nossos pacientes foi submetido a reparo intra-útero. Ainda é preciso mais estudos para se afirmar qual a melhor técnica e o melhor momento para se realizar essa cirurgia.

A prevalência de hidrocefalia obstrutiva, causada por tampamento do forame magno pelas amígdalas cerebelares, varia na literatura de 86%⁷, 90%¹ até 97,5%.¹¹ Em nosso estudo encontramos padrão semelhante com hidrocefalia em 83% dos pacientes, sendo que todos estes tinham realizado DVP. Sabe-se que as complicações decorrentes da derivação da hidrocefalia são importante causa de morbi-mortalidade no primeiro ano de vida para estes pacientes devido a infecções que causam meningites e ventriculites.

O fechamento precoce da bolsa nas primeiras 24 horas de vida e o controle da hidrocefalia com DVP nos primeiros meses de vida levam a um aumento na sobrevivência destes pacientes. Embora estes tratamentos médicos sejam realizados precocemente, o encaminhamento para o atendimento de reabilitação ainda é demorado em nosso país.

Na literatura mundial os níveis neurológicos funcionais mais prevalentes são os lombares (médio e baixo) e o sacral. Em levantamento realizado na Catalunha - Espanha com 322 pacientes descreve-se que 11,2% são de nível torácico, 10,5% lombar alto, 23,9% lombar médio, 36,9% lombar baixo e 17,3% sacral.¹¹ Mesmo

levando em consideração pequenas diferenças devido a diferentes critérios de classificação encontramos neste estudo um número maior de pacientes do nível torácico (35%) e lombar alto (29%) em relação aos níveis lombar baixo (24%) e sacral (0%).

A interpretação dos autores para essa discrepância com a literatura mundial é de que, por ser a AACD - SP centro de referência no tratamento de mielomeningocele, são encaminhadas, preferencialmente, crianças com níveis funcionais mais altos, afinal as crianças com níveis mais baixos são mais funcionais e a intervenção de reabilitação pode parecer menos essencial para os profissionais não familiarizados com todo a gama de problemas que eles podem apresentar – deformidades, úlceras de pressão, perda de função renal etc. Porém outros fatos devem ser levados em consideração como, por exemplo, crianças com níveis mais baixos podem estar acompanhando em outros serviços ou até mesmo podem não estar sendo diagnosticadas adequadamente.

CONCLUSÃO

Este estudo mostra a o perfil clínico-funcional dos pacientes atendidos da clínica de MMC da AACD – SP, o que representa apenas uma pequena parcela das crianças brasileiras portadoras de mielomeningocele. São necessários outros estudos para se conhecer melhor como estes pacientes estão sendo tratados em nosso país.

Considerando que a sobrevida e a qualidade de vida destes pacientes estão relacionados às complicações neurológicas, urológicas, ortopédicas e gerais, é importante tentar estimular tanto a prevenção como o diagnóstico e tratamento precoce desta doença visando diminuir seu impacto na sociedade. Para isso hospitais e maternidades, bem como profissionais da saúde, deveriam estar preparados para fazer a hipótese e confirmar o diagnóstico de mielomeningocele, encaminhando precocemente este paciente para um centro de reabilitação, independentemente de seu nível neurológico.

REFERÊNCIAS

1. Fernandes AC. Malformações do tubo neural. In: Hebert S, Xavier R, Pardini Jr AG, Barros Filho TEP. Ortopedia e traumatologia: princípios e prática. 3 ed. Porto Alegre: Artmed; 2003. p. 839-57.
2. Adzick NS, Walsh DS. Myelomeningocele: prenatal diagnosis, pathophysiology and management. *Semin Pediatr Surg.* 2003;12(3):168-74.
3. Fiore P, Picco P, Castagnola E, Palmieri A, Levato L, Gremmo M, et al. Nutritional survey of children and adolescents with myelomeningocele (MMC): overweight associated with reduced energy intake. *Eur J Pediatr Surg.* 1998;8 Suppl 1:34-6.
4. Kirk VG, Morielli A, Gozal D, Marcus CL, Waters KA, D'Andrea LA, et al. Treatment of sleep-disordered breathing in children with myelomeningocele. *Pediatr Pulmonol.* 2000;30(6):445-52.
5. Estornell Moragues F, Nieto Garcia A, Mazon Ramos A, Reig Ruiz C, Martinez Verduch M, Dominguez Hinarejos C, et al. Latex allergy in children with myelomeningocele. Incidence and associated factors. *Actas Urol Esp.* 1997;21(3):227-35.
6. Hoffer MM, Feiwel E, Perry R, Perry J, Bonnett C. Functional ambulation in patients with myelomeningocele. *J Bone Joint Surg Am.* 1973;55(1):137-48.
7. Sbragia L, Machado IN, Rojas CE, Zambelli H, Miranda M, Bianchi MO, et al. Evolução de 58 fetos com mielomeningocele e o potencial de reparo intra-útero. *Arq Neuropsiquiatr* 2004;62(2-B):487-491.
8. Ulsenheimer MMM, Antoniuk AS, Santos LHC, Ceccatto MP, Silveira AE, Ruiz AP, et al. Mielomeningocele: experiência de um hospital universitário brasileiro. *Arq Neuropsiquiatr* 2004;62(4):963-968.
9. Nazer HJ, López-Camelo J, Castilla EE. ECLAMC: Estudio de 30 años de vigilancia epidemiológica de defectos de tubo neural en Chile y en Latinoamérica. *Rev Méd Chile.* 2001;129(5):531-9.
10. Grillo E, Silva RJM. Defeitos do tubo neural e hidrocefalia congênita: por que conhecer suas prevalências? *J Pediatr.* 2003;79(2):105-6.
11. Iborra J, Pagès E, Cuxart A. Neurological abnormalities, major orthopaedic deformities and ambulation analysis in a myelomeningocele population in Catalonia (Spain). *Spinal Cord.* 1999;37(5):351-7.