

Data de Submissão: 13/02/2017  
Data de Aprovação: 19/11/2017

RELATO DE CASO

## Disostose espondilocostal associada a defeito do tubo neural

### *Spondilocostal dysostosis associated with neural tube defect*

Debora Luiza da Silva Amaral<sup>1</sup>, Jussara Silva Lima<sup>2</sup>

#### Palavras-chave:

defeitos do tubo neural,  
disostoses,  
coluna vertebral,  
osteogênese,  
recém-nascido.

#### Resumo

Relato de caso de um recém-nascido apresentando desconforto respiratório nas primeiras horas de vida devido a uma malformação do arcabouço costal. O presente caso torna-se relevante por levantar uma causa inusitada de desconforto respiratório precoce em recém-nascidos e, ainda, por haver um defeito do tubo neural associado.

#### Keywords:

neural tube defects,  
dysostoses,  
spine,  
osteogenesis,  
infant/newborn.

#### Abstract

Case report of a newborn with respiratory distress in the first hours of life due to a malformation of the costal framework. The present case becomes relevant because it raises an unusual cause of early respiratory distress in newborns and also, because there is an associated neural tube defect.

<sup>1</sup> Médica - Residente em Pediatria- HCUFTM, Uberaba, MG, Brasil.

<sup>2</sup> Médica Pediatra - Chefe da Enfermaria de Pediatria - HCUFTM, Uberaba, MG, Brasil.

#### Endereço para correspondência:

Débora Luiza da Silva Amaral.

Hospital de Clínicas do Triângulo Mineiro. Av. Getúlio Guaritá, nº 330, Nossa Sra. da Abadia. Uberaba - MG. Brasil. CEP: 38025-440.

## INTRODUÇÃO

A disostose espondilocostal é uma síndrome caracterizada por múltiplos defeitos na segmentação de vértebras e costelas<sup>1</sup>. Alguns outros defeitos podem estar associados, como malformações do tubo neural<sup>1,2</sup>. Os portadores da síndrome sofrem com o comprometimento respiratório e podem apresentar baixa estatura. O tratamento compreende acompanhamento multidisciplinar<sup>3</sup>.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Recém-nascido a termo, sexo feminino, pesando 3100g, Apgar 9 e 10, pré-natal realizado sem intercorrências; encaminhada ao serviço após iniciar desconforto respiratório nas primeiras horas de vida, com necessidade de oxigênio inalatório.

À admissão, encontrava-se em bom estado geral, ativa e reativa. A ausculta respiratória era normal, com frequência respiratória de 47 incursões por minuto, saturação de oxigênio de 97% em uso de oxigênio a 0,5 litro/minuto. Apresentava retração importante em hemitórax esquerdo, onde, à palpação, podia-se notar ausência parcial de gradeado costal. Ausculta cardíaca normal, com frequência cardíaca de 138 batimentos/minuto. Abdome, dorso, região urogenital e membros não mostravam alterações.

Foi realizada radiografia de tórax mostrando múltiplas malformações vertebrais e de arcos costais bilateralmente, mais evidentes à esquerda, com área cardíaca normal.

Foi submetida a ecocardiograma e ultrassonografia de abdome, com resultados dentro da normalidade. Os laudos da tomografia computadorizada e ressonância magnética da coluna torácica evidenciaram: escoliose dextroconvexa discreta; múltiplas malformações vertebrais com hemivértebras em coluna cervical e torácica; aparente meningocele anterolateral na altura do segmento T7-T8, acompanhada de cavitação siringomiélica; agenesia de vários arcos costais à esquerda associada a hipoplasia e fusão dos demais arcos em vários níveis (Figuras 1 e 2).

Na investigação do histórico familiar não foram encontrados casos semelhantes, nem relato de consanguinidade parental.

A paciente manteve-se hemodinamicamente estável, com necessidade de oxigênio inalatório a 0,5 L/min apenas. Recebeu alta após uma semana de interação em aleitamento materno exclusivo e oxigenoterapia intermitente; sendo encaminhada para acompanhamento ambulatorial multidisciplinar.

## DISCUSSÃO

O primeiro caso de disostose espondilocostal foi publicado em 1938 por Saul Jarcho e Paul M. Levin. Tratava-se de dois irmãos apresentando múltiplos defeitos e vertebrais e de costelas<sup>2</sup>.

O termo disostose espondilocostal refere-se a um fenótipo radiológico caracterizado por múltiplos defeitos das vértebras,

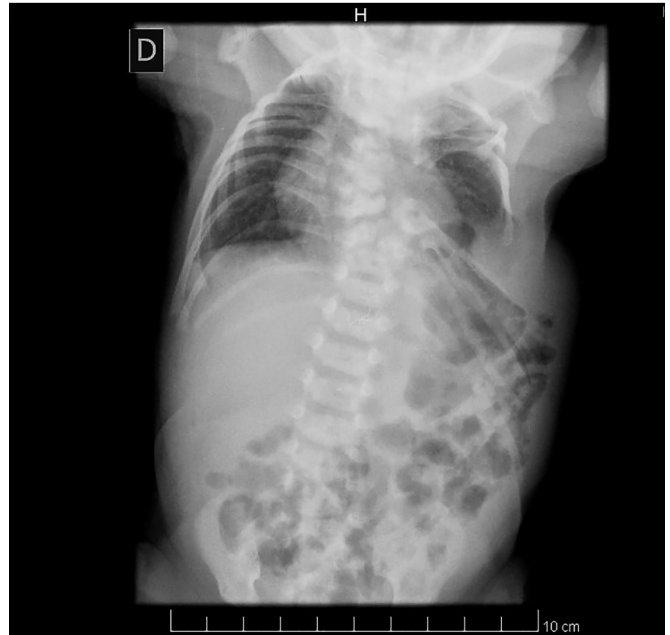


Figura 1. Radiografia realizada na admissão mostrando múltiplas hemivértebras e malformações de costelas à esquerda.



Figura 2. Ressonância nuclear magnética mostrando meningocele anterior em nível de T7-T8, acompanhada de cavitação siringomiélica.

associados a malformações das costelas como: mau-alinhamento, fusão e/ou número reduzido das mesmas<sup>4-3</sup>. Trata-se de uma falha na segmentação das cartilagens embrionárias do esqueleto axial, herdada, de forma autossômica recessiva.

Os indivíduos afetados apresentam os seguintes achados clínicos: pescoço curto, tórax encurtado em relação ao

restante do corpo, baixa estatura, na maioria das vezes, e escoliose leve a moderada e não progressiva<sup>1</sup>. Maior ocorrência de hérnia inguinal parece estar relacionada com a síndrome<sup>1,3</sup>. Casos de disostose espondilocostal associados a defeitos do tubo neural, como o do paciente em questão, são descritos na literatura e acredita-se que possa haver alguma ligação etiológica entre ambos<sup>2,3</sup>.

Dentre os aspectos clínicos, o que mais chama a atenção são as complicações respiratórias decorrentes da má expansibilidade torácica<sup>2</sup>. Essas podem variar de quadros de desconforto respiratório leve, como o apresentado no caso, até graves infecções, levando à insuficiência respiratória, e cursando como a maior causa de morte nesses indivíduos<sup>3</sup>.

A apresentação radiológica envolve: i) segmentação anormal de pelo menos dez segmentos vertebrais contíguos; ii) escoliose em grau moderado; iii) malformação de costelas; incluindo fusão e/ou redução numérica das mesmas; e, em geral, iv) formato simétrico do tórax ou uma leve assimetria<sup>1</sup>.

Observam-se quatro subtipos distintos clínica e radiologicamente, de acordo com os genes envolvidos<sup>1</sup>:

- Tipo I - gene DLL3: além dos quatro critérios anteriores, inclui um padrão de ossificação vertebral com formato ovoide dos corpos vertebrais;
- Tipo II - gene MESP2: todos os corpos vertebrais apresentam pelo menos um tipo de malformação, com pouco comprometimento das vértebras lombares, em relação às da região torácica;
- Tipo III - gene LFNG: ocorre um encurtamento maior da coluna vertebral em relação aos subtipos I e II, devido ao maior número de malformações dos corpos vertebrais;
- Tipo IV - gene HES7: padrão de malformações vertebrais que se assemelha tanto à disostose espondilotorácica quanto à disostose espondilocostal do tipo I. Parece estar mais relacionado a malformações do tubo neural<sup>1</sup>.

Para se confirmar que um paciente apresentando múltiplos defeitos vertebrais se enquadra nos critérios diagnósticos para disostose espondilocostal, recomenda-se: realizar exames radiológicos de todo o esqueleto em busca de outras anormalidades; exame físico completo e imagens ultrassonográficas do abdome, coração, rins e trato urinário a fim de excluir achados que sejam compatíveis com os diagnósticos

diferenciais<sup>1-3</sup>. História familiar minuciosa em busca de irmãos afetados ou história de consanguinidade parental também se faz necessária<sup>2</sup>.

Diagnósticos diferenciais incluem: síndrome de Klippel-Feil; síndrome de Alagille, entre outros<sup>1-3</sup>.

O diagnóstico se faz por meio dos achados clínico-radiológicos<sup>1</sup>. A determinação do subtipo pode ser obtida pela realização de painel multigênico, ainda pouco disponível em nosso meio.

A abordagem terapêutica nesses casos compreende, principalmente, o manejo das complicações respiratórias (desconforto respiratório e infecções) com suporte ventilatório, quando necessário; e fisioterapia para melhora da função pulmonar<sup>4</sup>. É de extrema importância manter o calendário vacinal atualizado, incluindo imunização para o vírus sincicial respiratório, haja vista que as infecções respiratórias são a principal causa de morte antes do primeiro ano de vida, nesses pacientes<sup>2</sup>.

Casos selecionados podem se beneficiar do implante de VEPTR (*Vertically Expandable Prosthetic Titanium Rib*), uma prótese metálica expansível que simula a função das costelas<sup>5</sup>.

Cabe ainda realizar aconselhamento genético aos pais e pacientes, visando esclarecer sobre a possibilidade de novos casos na família<sup>1</sup>.

## REFERÊNCIAS

1. Turnpenny PD, Sloman M, Dunwoodie S; ICVS (International Consortium for Vertebral Anomalies and Scoliosis). Spondylocostal Dysostosis, Autosomal Recessive. 2009 Aug 25 [Updated 2013 Jan 17]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, eds. GeneReviews® [Internet]. Seattle: University of Washington, Seattle; 1993-2017 [acesso 2018 Apr 17]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK8828/>
2. Flores JT, Perez MG, Sanchez CR. Disostose espondilocostal: el síndrome de Jarcho-Levin. Rev Med Costa Rica Centroam. 2015;71(616):653-8.
3. Srinivas BH, Puligopu AK, Sukhla D, Ranganath P. Rare association of spondylo costal dysostosis with split cord malformations type II: A case report and a brief review of literature. J Pediatr Neurosci. 2014;9(2):142-4. DOI: 10.4103/1817-1745.139320 DOI: <http://dx.doi.org/10.4103/1817-1745.139320>
4. Muthukumar N. Spondylocostal dysostosis (Jarcho-Levine syndrome) associated with occult spinal dysraphism: Report of two cases. J Pediatr Neurosci. 2015;10(2):127-32. DOI: <http://dx.doi.org/10.4103/1817-1745.159204>
5. Ramirez N, Flynn JM, Emans JB, Betz R, Smith JT, Price N, et al. Vertical expandable prosthetic titanium rib as treatment of thoracic insufficiency syndrome in spondylocostal dysplasia. J Pediatr Orthop. 2010;30(6):521-6. DOI: <http://dx.doi.org/10.1097/BPO.0b013e3181e78e6c>