



Residência **RP** Pediátrica

Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria

ISSN-Online: 2236-6814

Data de Submissão: 17/03/2025

Data de Aprovação: 02/12/2025

RELATO DE CASO

Enurese secundária e doença renal crônica em adolescente com medula ancorada: relato de caso

Secondary enuresis and chronic kidney disease in adolescent with anchored spinal cord: case report

Thaís Baylão Trevisan¹, Paula Garcez Oliveira Hazan da Fonseca², Maria Anna Brandão³, Eliane Maria Garcez Oliveira da Fonseca^{1,2}

Palavras-chave:

Disrafismo espinal,
Defeitos do tubo neural,
Insuficiência
renal crônica,
Enurese.

Resumo

Objetivo: Descrever um caso clínico de uma adolescente com diagnóstico tardio de disrafismo espinal oculto, destacando as manifestações clínicas que levaram à suspeita, confirmação do diagnóstico e complicações. **Relato de caso:** Adolescente com história de enurese e infecções urinárias de repetição iniciadas aos 10 anos de idade. Nega sintomas urinários anteriores. Aos 11 anos foi internada devido à pielonefrite e insuficiência renal. Ao exame físico apresentava desvio do sulco interglúteo e dedos em garra. A ultrassonografia de rins e vias urinárias mostrou uretero-hidronefrose, a uretrocistografia miccional refluxo vesicoureteral bilateral grau V, avaliação urodinâmica com hiperatividade detrusora e dissinergia vesicoesfincteriana, e a ressonância magnética de coluna evidenciou lipomielomeningocele. **Comentários:** O disrafismo oculto é uma malformação congênita da medula espinal recoberta por pele íntegra. Na medula ancorada, há perda da mobilidade da medula espinal e, com o crescimento, há o estiramento desta e aparecimento dos sintomas urológicos, intestinais e de membros inferiores caracterizando a síndrome da medula ancorada. O diagnóstico da medula ancorada no início da vida é fundamental para a boa evolução e prevenção de complicações muitas vezes irreversíveis. Entretanto, nesta fase, o seu diagnóstico pode ser um desafio, sendo necessário estar atento para a presença de estigmas neurocutâneos na região lombossacra, simetria do sulco interglúteo e membros inferiores.

¹ Hospital Universitário Pedro Ernesto, Pediatria - Rio de Janeiro - Rio de Janeiro – Brasil.

² Hospital Universitário Pedro Ernesto, Nefropediatria - Rio de Janeiro - Rio de Janeiro - Brasil.

Endereço para correspondência:

Thaís Baylão Trevisan

Hospital Universitário Pedro Ernesto. Blvd. 28 de Setembro, 77 - Vila Isabel, Rio de Janeiro - RJ, Brasil. 20551-030



Keywords:

Spinal dysraphism,
Neural Tube Defects,
Renal Insufficiency,
chronic,
Enuresis.

Abstract

Objective: To describe a clinical case of an adolescent with a late diagnosis of occult spinal dysraphism, highlighting the clinical manifestations that led to suspicion, confirmation of the diagnosis, and complications.

Case report: Adolescent with a history of enuresis and recurrent urinary infections that began at 10 years of age. She denied previous urinary symptoms. At 11 years of age, she was hospitalized due to pyelonephritis and renal failure. Physical examination revealed deviation of the intergluteal sulcus and claw toes. Ultrasound of the kidneys and urinary tract showed ureterohydronephrosis, voiding cystourethrography showed bilateral vesicoureteral reflux grade V, urodynamic evaluation showed detrusor overactivity and vesicoesphincter dyssynergia, and magnetic resonance imaging of the spine showed lipomyelomeningocele. **Comments:** Occult dysraphism is a congenital malformation of the spinal cord covered by intact skin. In tethered spinal cord, there is loss of mobility of the spinal cord and, as it grows, it stretches and the appearance of urological, intestinal and lower limb symptoms, characterizing tethered spinal cord syndrome. Diagnosis of tethered spinal cord early in life is essential for good evolution and prevention of complications that are often irreversible. However, at this stage, diagnosis can be challenging, and it is necessary to be aware of the presence of neurocutaneous stigmata in the lumbosacral region, symmetry of the intergluteal groove and lower limbs.

INTRODUÇÃO

Os defeitos do tubo neural (DTN) são as malformações congênitas mais comuns após as cardiopatias. Os disrafismos espinhais ocultos (DEO) caracterizam-se pela falha de fusão vertebral posterior com pele íntegra, diferindo dos disrafismos abertos, como a mielomeningocele, em que há exposição do tecido neural. Embora a pele cubra a malformação, alterações cutâneas podem indicar o diagnóstico, sendo conhecidas como estigmas neurocutâneos. A presença desses marcadores cutâneos se deve ao fato de o sistema nervoso central e a ectoderme terem a mesma origem embriológica.

Os disrafismos ocultos podem cursar com a fixação anômala de parte da medula espinhal, em geral do cone medular, a estruturas dentro do canal vertebral — medula ancorada. A síndrome da medula ancorada é uma constelação de sintomas neurológicos, ortopédicos, urológicos e intestinais secundários ao estiramento de sua medula espinhal com o crescimento, gerando diminuição do fluxo sanguíneo no cone medular e lesão nervosa.

O estirão puberal, devido à alta velocidade de crescimento, leva ao estiramento da medula, lesão nervosa e agravamento dos sinais e sintomas, muitas vezes de forma irreversível. O diagnóstico precoce, idealmente ainda no lactente, permite intervenção antes do estiramento medular significativo. Mas, nessa fase, os únicos sinais presentes podem ser alterações cutâneas na região lombossacra ou desvio do sulco interglúteo, tornando o DEO um desafio diagnóstico.

Neste artigo, descrevemos o caso clínico de uma paciente com sinais sugestivos de disrafismo espinhal oculto e diagnóstico tardio, na adolescência, levando a complicações irreversíveis no trato urinário, com o objetivo de alertar pediatras sobre os sinais e sintomas que justificam a investigação diagnóstica precoce.

O estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da instituição em 28/08/2024 sob o número 82533524.3.0000.5259.

RELATO DE CASO

Paciente FSSO, sexo feminino, 11 anos, previamente hígida, foi atendida pela primeira vez devido à enurese secundária de aumento progressivo de frequência até se tornar diária e infecção urinária de repetição de início aos 10 anos de idade, sem história prévia. Apresenta também aumento da frequência urinária, sensação de esvaziamento vesical incompleto, urgência urinária, episódios de incontinência urinária e constipação. História gestacional, de parto e desenvolvimento sem intercorrências. Nega história familiar de enurese. Ao exame físico, apresentava-se eutrófica (IMC com escore Z entre 0 e -1), com peso (Z entre 0 e -1) e estatura (Z 0) adequados para a idade, pressão arterial de 110x70mmHg e estava na fase puberal Tanner M2P3. Foram observados desvio da prega interglútea (Figura 1), globo vesical palpável, e pododáctilos em garra (Figura 2). Ao exame neurológico, paciente com reflexos, tônus e força muscular preservados, apresentando marcha e equilíbrio sem alterações.

À internação, a paciente apresentou exames que demonstravam anemia leve, leucocitose, proteína C-reativa aumentada, ureia de 143mg/dL e creatinina de 3,6mg/dL, com um *clearance* de creatinina de 19mL/min/1,74m² (G4).

Ultrassonografia da internação evidenciou dilatação do sistema pielocalicial e do ureter, bexiga distendida, com paredes espessadas e trabeculadas e imagem de divertículos.

Foram formuladas as hipóteses de síndrome da medula ancorada, bexiga neurogênica de alta pressão secundária ao estiramento medular e doença renal crônica. Foram realizados os seguintes exames complementares:

- Ultrassonografia de rins e vias urinárias: ureterohidronefrose, rins aumentados de tamanho, bexiga distendida com paredes trabeculadas e resíduo pós-miccional aumentado para a idade.

- Uretrocistografia miccional: refluxo vesicoureteral (RVU) bilateral de grau V e bexiga trabeculada (Figura 3)

- Ressonância magnética da coluna lombossacra: Medula espinhal ancorada no nível de S1/S2 associada à



Figura 1. Desvio de prega interglútea.



Figura 2. Dedos em garra.

formação expansiva com alto sinal em T1 e T2, medindo o componente mais nodular cerca de 2,6 x 2,3 x 1,5cm também no nível de S1/S2, com perda de sinal na sequência de saturação da gordura e sem realce pós-contraste. Há possível extensão inferior e à esquerda até S3/S4 da lesão gordurosa. Tais achados são indicativos de lipoma. Fechamento incompleto do sacro inferior. Canal raquiano alargado na região sacral. Os achados são de lipomielocèle (Figura 4)



Figura 3. Uretrocistografia miccional.

Legenda: Observa-se RVU bilateral de grau V e bexiga de paredes trabeculadas.



Figura 4. Ressonância magnética.

Legenda: Presença de lipoma e ancoramento medular.

- Estudo urodinâmico: hiperatividade detrusora e dissinergia vesicoesfincteriana.

Conclui-se o diagnóstico de síndrome da medula ancorada, bexiga neurogênica (BN) de alta pressão e doença

renal crônica. A BN foi determinada como secundária ao disrafismo oculto e estiramento medular, enquanto o RVU bilateral grau V e a doença renal foram complicações decorrentes da BN. Iniciou-se o cateterismo vesical limpo e intermitente, drenagem vesical noturna e tratamento com medicação anticolinérgica, resultando na redução dos episódios de infecção urinária e na melhora parcial das escórias renais, com creatinina de 1,1mg/dL e clearance de 79mL/min/1,74m² (G2). A paciente foi encaminhada para a Neurocirurgia Pediátrica e submetida à cirurgia para ressecção do cone medular.

COMENTÁRIOS

A SMA pode resultar de disrafismos abertos ou por disrafismos espinhais ocultos (DEO), como no caso descrito. A tração excessiva da medula espinhal distal compromete o metabolismo oxidativo mitocondrial, causando hipóxia e piora da disfunção conforme a tração aumenta, piorando seu prognóstico^{1,2}.

A lipomielomeningocele, evidenciada na ressonância magnética, é uma massa de gordura no espaço intervertebral que impede a mobilidade ascendente do cone medular durante o desenvolvimento normal na infância, podendo resultar em sequelas neurológicas envolvendo o trato urinário e membros inferiores. Esse disrafismo oculto, embora raro, deve ser considerado em crianças com padrão miccional anormal, incontinência urinária de início recente, principalmente na puberdade, e infecção urinária de repetição^{2,3}.

Os sintomas da SMA variam de acordo com a faixa etária e podem envolver diversos sistemas, sendo os mais comuns o cutâneo, ortopédico, neurológico, anorretal e urológico. O estirão na adolescência associa-se com piora e/ou aparecimento de sintomas e complicações muitas vezes irreversíveis^{1,2}.

Em lactentes, os marcadores cutâneos (*dimples* ou fossetas, lipomas, assimetria do sulco interglúteo e tufo de pelo) são os achados mais comuns. Cerca de 80% dos recém-nascidos com DEO apresentam sinal na região lombossacra, enquanto apenas 3% dos recém-nascidos hígidos terão lesões clássicas. Esses podem ser os únicos sinais clínicos, devendo ser pesquisados durante o exame físico de rotina. Os achados neurológicos e ortopédicos são infrequentes nessa fase^{1,4-6}.

Em pré-escolares, a dificuldade no controle esfinteriano pode ser um sinal de alerta. Em escolares e adolescentes, podem-se notar alterações na marcha e deformidades nos pés (pé *cavus* e dedos em martelo), dores na coluna, limitação na flexão do tronco e progressão da escoliose, além de incontinência urinária, enurese, infecção urinária recorrente, constipação e/ou incontinência fecal^{1,2,4,6}.

Com o crescimento, os sintomas urológicos tornam-se mais evidentes. Porém, a disfunção do trato urinário inferior (DTUI) pode estar presente em qualquer idade e ser detectada na avaliação urodinâmica^{1,2,4,6}.

A avaliação urodinâmica é o exame padrão-ouro para avaliação urológica em pacientes com DEO e deve ser realizada em toda suspeita de SMA. Esse exame permite detectar disfunção subclínica, avaliar a gravidade e guiar o tratamento⁷.

A disfunção intestinal de origem neurogênica (intestino neurogênico) é frequentemente associada à DTUI (bexiga neurogênica) e manifesta-se com constipação e incontinência fecal^{1,2,4,6}.

Sintomas neurosensoriais podem aparecer como fraqueza em pé ou pernas e têm frequência de aproximadamente 12%. Há descrição também de hipo ou hiperreflexia, atrofia muscular, espasticidade, baixa propriocepção e úlceras indolores. Atraso ou alteração da marcha podem ocorrer, principalmente de forma assimétrica^{1,8}.

As alterações ortopédicas são frequentes na SMA, acometendo cerca de 90% desses pacientes, sendo a escoliose a mais comum (25%), seguida por diferença entre membros inferiores (6%) e assimetria ou deformidade em pés (6%), como no caso descrito, com pé *cavum* pododáctilos em “garra” ou martelo¹.

O exame de imagem de escolha para a investigação de suspeita diagnóstica de DEO é a ressonância magnética, idealmente, do neuroeixo (crânio e coluna)¹. A avaliação por ultrassonografia lombossacral pode ser usada como triagem nos três primeiros meses de vida quando ainda não há a ossificação dos elementos sacrais posteriores¹.

O grau de tração da medula está ligado diretamente com o prognóstico da doença, podendo levar a lesões irreversíveis, portanto, alguns estudos apontam que a soltura da medula ancorada deve ser feita assim que for realizado diagnóstico, para prevenção de lesões permanentes^{1,9-11}.

Uma parte de extrema importância no tratamento da bexiga neurogênica é o cateterismo limpo intermitente (CLI). Quando necessário, este deve ter seu início instituído o mais precocemente possível. O CLI diminui o risco de complicações renais por permitir esvaziamento vesical e reduzir as infecções urinárias sintomáticas⁷. O tratamento medicamentoso com antimuscarínicos deve ser utilizado para controle da hiperatividade detrusora e da pressão intravesical⁷.

CONCLUSÃO

O DEO e a SMA apresentam diagnóstico desafiador. O pediatra deve estar atento para seus indicadores na anamnese e exame físico, pois o atraso no diagnóstico pode causar sequelas irreversíveis, como no caso descrito. A atenção deve começar no nascimento para estigmas cutâneos indicativos de DEO, e continuar durante o crescimento, investigando alterações urológicas, ortopédicas, neurológicas e anorretais, principalmente no estirão puberal, período de maior risco para a manifestação da SMA. O diagnóstico e tratamento precoces poderiam evitar a doença renal crônica, condição irreversível quando estabelecida.

REFERÊNCIAS

1. Bui CJ, Tubbs RS, Oakes WJ. Tethered cord syndrome in children: a review. *Neurosurg Focus*. 2007;23(2):E2. DOI: <https://doi.org/10.3171/FOC-07/08/E2>.
2. Hertzler DA, DePowell JJ, Stevenson CB, Mangano FT. Tethered cord syndrome: a review of the literature from embryology to adult presentation. *Neurosurg Focus*. 2010;29(1):E1. DOI: <https://doi.org/10.3171/2010.3.FOCUS1079>.
3. Atala A, Bauer SB, Dyro FM, Shefner J, Shillito J, Sathi S, et al. Bladder functional changes resulting from lipomyelomeningocele repair. *J Urol*. 1992;148(2 Pt 2):592-4. DOI: [https://doi.org/10.1016/S0022-5347\(17\)36662-4](https://doi.org/10.1016/S0022-5347(17)36662-4).
4. Tuite GF, Thompson DNP, Austin PF, Bauer SB. Evaluation and management of tethered cord syndrome in occult spinal dysraphism: recommendations from the International Children's Continence Society. *Neurourol Urodyn*. 2018;37(3):890-903. DOI: <https://doi.org/10.1002/nau.23382>.
5. Dias M, Partington M. Congenital brain and spinal cord malformations and their associated cutaneous markers. *Pediatrics*. 2015;136(4):e1105-19. DOI: <https://doi.org/10.1542/peds.2015-2854>.
6. Edström E, Wesslén C, Fletcher-Sandersjö A, Elmi-Terander A, Sandvik U. Filum terminale transection in pediatric tethered cord syndrome: a single-center population-based cohort study of 95 cases. *Acta Neurochir (Wien)*. 2022;164(6):1473-80. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00701-022-05218-6>.
7. Stein R, Bogaert G, Dogan HS, Hoen L, Kocvara R, Nijman RJM, et al. EAU/ESPU guidelines on the management of neurogenic bladder in children and adolescents. Part I: diagnostics and conservative treatment. *Neurourol Urodyn*. 2020;39(1):45-57. DOI: <https://doi.org/10.1002/nau.24211>.
8. Kobets AJ, Oliver J, Cohen A, Jallo GI, Groves ML. Split cord malformation and tethered cord syndrome: case series with long-term follow-up and literature review. *Childs Nerv Syst*. 2021;37(4):1301-6. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00381-020-04978-9>.
9. White JT, Samples DC, Prieto JC, Tarasiewicz I. Systematic review of urologic outcomes from tethered cord release in occult spinal dysraphism in children. *Curr Urol Rep*. 2015;16(11):78. DOI: <https://doi.org/10.1007/s11934-015-0550-6>.
10. Steinbok P, MacNeily AE, Hengel AR, Afshar K, Landgraf JM, Hader W, et al. Filum section for urinary incontinence in children with occult tethered cord syndrome: a randomized controlled pilot study. *J Urol*. 2016;195(4 Pt 2):1183-8. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.juro.2015.09.082>.
11. Steinbok P, Kariyattil R, MacNeily AE. Comparison of section of filum terminale and non-neurosurgical management for urinary incontinence in patients with normal conus position and possible occult tethered cord syndrome. *Neurosurgery*. 2007;61(3):550-6. DOI: <https://doi.org/10.1227/01.NEU.0000290902.07943.E6>.