

BMJ Best Practice

Espinha bífida e defeitos do tubo neural

A informação clínica correta e disponível exatamente onde é necessária



Última atualização: Feb 02, 2018

Tabela de Conteúdos

Resumo	3
Fundamentos	4
Definição	4
Epidemiologia	4
Etiologia	5
Fisiopatologia	6
Classificação	7
Prevenção	9
Prevenção primária	9
Rastreamento	9
Diagnóstico	11
Caso clínico	11
Abordagem passo a passo do diagnóstico	11
Fatores de risco	15
Anamnese e exame físico	17
Exames diagnóstico	20
Diagnóstico diferencial	24
Critérios de diagnóstico	25
Tratamento	26
Abordagem passo a passo do tratamento	26
Visão geral do tratamento	31
Opções de tratamento	33
Novidades	43
Acompanhamento	44
Recomendações	44
Complicações	48
Prognóstico	56
Diretrizes	58
Diretrizes de diagnóstico	58
Diretrizes de tratamento	58
Recursos online	59
Referências	60
Imagens	70
Aviso legal	75

Resumo

- ◇ Um espectro de malformações congênitas resultantes da neurulação anormal durante as 4 primeiras semanas da embriogênese. A causa é uma interação entre fatores genéticos e ambientais. Pode ser prevenida com suplementação ou fortificação maternas de folato.
- ◇ Pode afetar o cérebro (anencefalia, encefalocele) ou qualquer nível da coluna vertebral, embora normalmente envolva a região lombossacral. Não deve ser confundida com espinha bífida oculta, que afeta somente os arcos vertebrais e consiste em um achado radiológico clinicamente insignificante em 10% da população geral.
- ◇ Os defeitos da medula espinhal são classificados como mielomeningocele quando a espinha e as meninges estão expostas (abertas) ou meningocele quando apenas as meninges estão expostas. A espinha bífida fechada é um grupo diverso de lesões cobertas por pele que incluem tumores dos tecidos gordurosos dentro da espinha (lipomeningocele) ou cartilagem ou osso intraespinhal (diastematomyelia).
- ◇ Resulta em paralisia variável e perda de sensibilidade nas pernas, deformidades ortopédicas, escoliose, intestinos e bexiga neurogênicos, hidrocefalia e malformação de Chiari II. Muitas vezes está associada à dificuldade de aprendizagem não verbal e à disfunção executiva, embora a inteligência não seja tipicamente prejudicada.
- ◇ A maioria dos defeitos do tubo neural é detectada na ultrassonografia pré-natal ou clinicamente no nascimento.
- ◇ O tratamento pré-natal em alguns casos envolve o reparo do defeito em um centro especializado de cirurgia fetal. O reparo da condição é tipicamente realizado no prazo de 1 a 3 dias após o parto a termo.
- ◇ É importante manter uma abordagem multidisciplinar de cuidados durante toda a vida.

Definição

Os defeitos do tubo neural consistem em um espectro de distúrbios que podem afetar o cérebro ou a medula espinhal. Eles são causados pela interação de fatores genéticos e ambientais e podem ser prevenidos com suplementação de folato. Os defeitos do tubo neural mais comuns incluem anencefalia, que afeta o desenvolvimento do cérebro e do crânio e é incompatível com a vida, e espinha bífida, que significa 'espinha dividida'. Essa divisão pode se limitar aos arcos vertebrais, conhecida como espinha bífida fechada (cl clinicamente insignificante e comum, que afeta 10% da população geral), ou estar associada a anomalias da coluna, como a mielomeningocele. A espinha bífida manifesta-se clinicamente com paralisia variável e perda de sensibilidade nas pernas, deformidades ortopédicas, intestino e bexiga neurogênicos, hidrocefalia e malformação de Chiari II (deslocamento caudal do vérmis e das tonsilas cerebelares, da medula caudal e, ocasionalmente, do quarto ventrículo, para o canal vertebral cervical). A hidrocefalia e a malformação de Chiari II muitas vezes estão associadas à dificuldade de aprendizagem não verbal e à disfunção executiva, embora a inteligência não seja tipicamente prejudicada. Esta monografia engloba uma abordagem dos cuidados durante toda a vida.

[Fig-1]

[Fig-2]

[Fig-3]

Epidemiologia

Espinha bífida e anencefalia afetam aproximadamente 1 em cada 1000 gestações nos EUA.[4] As tendências de incidência e prevalência revelam diferenças marcantes em relação à suscetibilidade racial e étnica, em que as taxas mais altas são observadas entre mulheres hispânicas e as taxas mais baixas entre mulheres africanas e asiáticas.[5] [6] [7] A suscetibilidade genética é um fator conhecido. O nascimento de um primeiro filho com mielomeningocele aumenta em 5% o risco de ter um segundo filho com mielomeningocele; ter 2 filhos com mielomeningocele leva a um risco de 15% de que um terceiro filho seja afetado.[5] Dito isso, mais de 95% dos bebês com espinha bífida nascem de casais sem história familiar de defeitos do tubo neural. Portanto, também há implicação de fatores ambientais. A variabilidade geográfica foi documentada, com taxas de incidência mais altas observadas no norte da China, na Inglaterra e no País de Gales, bem como na costa leste dos EUA. A interação entre os fatores ambientais e genéticos é evidenciada por tendências temporais, variação sazonal e flutuações na incidência de espinha bífida com a migração.[8] A espinha bífida é de 1.2 a 1.7 vez mais comum em meninas, exceto quanto aos defeitos no nível sacral, que ocorrem com a mesma frequência entre meninos e meninas.[9] A espinha bífida no nível torácico é menos comum que as lesões nos níveis mais baixos e afeta desproporcionalmente as meninas.[10]

Na última metade do século passado ocorreu uma diminuição mundial nos nascimentos com defeitos do tubo neural. Nos EUA, a incidência caiu de 2.31 para cada 1000 nascimentos durante a década de 30 para 0.77 para cada 1000 nascimentos na década de 60.[1] A prevalência conjunta de espinha bífida entre crianças com idades de 0 a 11 anos diminuiu consistentemente em cerca de 1.4% a cada ano durante o período de 1991-2002 em 10 regiões dos EUA.[7] Desde o advento do rastreamento de alfafetoproteína e da ultrassonografia, estima-se que a interrupção eletiva da gestação tenha diminuído a incidência de nascimentos com anencefalia em 60% a 70% e com espinha bífida em 20% a 30%.[4] Em 1998, a Food and Drug Administration (FDA) dos EUA exigiu a fortificação de produtos de cereais enriquecidos com ácido fólico no nível de 140 microgramas/100 gramas de grãos, aumentando assim o consumo de ácido

fólico por mulheres nos EUA para uma média de 100 microgramas ao dia. As taxas de defeitos do tubo neural nos EUA caíram para 35% desde a fortificação obrigatória estabelecida pela FDA.[11] Nos EUA, a incidência de mielomeningocele estabilizou em 3.4 para cada 10,000 nascimentos desde que a fortificação foi implementada.[12] [13] No entanto, muitos países não exigem a fortificação. Isso se deve à preocupação de que a fortificação possa mascarar a deficiência de vitamina B12 entre os adultos mais velhos e que possa aumentar o risco de câncer colorretal. Deve-se observar, contudo, que os resultados dos estudos existentes que analisam essas preocupações teóricas foram inconclusivos.[14] [15]

Na ausência de fortificação obrigatória, a prevalência de defeitos do tubo neural não diminuiu na Europa, apesar das recomendações de longa duração que visavam promover a suplementação de ácido fólico periconcepcional e a existência de fortificação de ácido fólico voluntária.[16]

Estima-se que os programas atuais de fortificação estejam prevenindo apenas 9% dos casos de espinha bífida e anencefalia que podem ser evitados com ácido fólico em todo o mundo.[17] Nos países em que a fortificação foi implementada, as campanhas de prevenção estão cada vez mais voltadas para as populações de alto risco, como mulheres hispânicas, mulheres com diabetes e mulheres obesas. Esses fatores de risco parecem ter um efeito sinérgico.[18] [19] Por exemplo, a obesidade materna está associada a um risco adicional 3.5 vezes maior de ter um bebê com espinha bífida.[20] Esse risco é aumentado 8 vezes no caso de uma mulher hispânica obesa e fica ainda mais alto se ela também for diabética.[21] Apesar das recomendações de que todas as mulheres em idade fértil suplementem a dieta com 400 microgramas de ácido fólico ao dia, a incidência de defeitos do tubo neural não foi reduzida significativamente, em grande parte por falta de adesão.[17] [22] [23]

Etiologia

Os defeitos do tubo neural resultam de uma interação complexa entre fatores genéticos e ambientais.[24] Isso é demonstrado pela efetividade do folato para a prevenção e pelas taxas mais altas de defeitos do tubo neural entre certas populações raciais e étnicas. Por exemplo, nos EUA, os pais imigrantes hispânicos têm um risco 3 vezes mais elevado de ter uma gestação afetada por um defeito do tubo neural, em comparação à população geral.[25] Por outro lado, pais hispânicos nascidos nos EUA têm risco apenas 2 vezes mais elevado de ter uma gestação afetada por anencefalia e apresentam taxas de espinha bífida semelhantes aos de outras pessoas brancas não hispânicas.[26] Mulheres que já têm um filho com espinha bífida, ou que tiveram uma gestação afetada por um defeito do tubo neural, ou que tenham espinha bífida, têm risco 30 vezes mais elevado de ter um bebê com espinha bífida em comparação à população geral.[3] [27] Além disso, o risco de defeitos do tubo neural entre crianças que têm irmãos afetados por espinha bífida é o dobro do risco da população geral.[28]

Trissomia do 18, trissomia do 13 e síndrome de deleção 22q (também conhecida como síndrome velocardiofacial) são distúrbios cromossômicos que geralmente estão associados a defeitos do tubo neural.[3] [27] Outros fatores de risco conhecidos incluem obesidade materna, diabetes materna e exposição pré-natal a certos medicamentos, como valproato, carbamazepina, isotretinoína e metotrexato.[29] [30] Baixo status socioeconômico também contribui para o risco de defeitos do tubo neural, mesmo depois de ajuste do estado nutricional materno.[31] Além disso, mostrou-se que a elevação da temperatura corporal central da mãe em 2 graus Fahrenheit ou Celsius durante o primeiro trimestre (seja por febre ou ao uso de saunas ou banheiras de hidromassagem) aumenta o risco de defeitos do tubo neural.[32]

O único fator protetor conhecido mais clinicamente significativo para reduzir a incidência de espinha bífida é o consumo materno de folato. Uma associação entre deficiências de vitamina e defeitos do tubo neural

foi observada pela primeira vez em 1976.[33] Estudos subsequentes mostraram que a suplementação de folato reduziu o risco de recorrência de espinha bífida entre casais que já haviam concebido um filho com espinha bífida.[34] [35] Estudos observacionais dos programas de fortificação de folato documentaram de modo conclusivo que o folato reduz a incidência de defeitos do tubo neural.[12] Estima-se que haveria uma redução de 50% a 70% de defeitos do tubo neural se a ingesta materna de folato fosse otimizada de acordo com as recomendações da saúde pública.[17] A ingesta inadequada de vitamina B12 por parte da mãe também foi associada a um risco elevado de defeitos do tubo neural.[36]

Acredita-se que os defeitos do tubo neural resultam de anomalias enzimáticas das vias metabólicas que precisam de folato e dos seus metabólitos tetraidrofolato e 5-metiltetraidrofolato.[24] As vias dependentes de folato estão envolvidas nas transferências de carbono simples necessárias para a síntese de nucleotídeos e nas reações de metilação, incluindo a remetilação da homocisteína em metionina. Vários genes receptores de folato foram estudados, inclusive os que codificam receptores de folato, 5,10 metilenotetraidrofolato redutase (MTHFR), metionina sintase e metionina sintase redutase, que também dependem da disponibilidade de vitamina B12. Os genes envolvidos com o metabolismo de folato-homocisteína também foram incluídos.[24] [37]

Embora os genes receptores de folato tenham recebido mais atenção até hoje, a pesquisa de genes candidatos que afetam os fatores de risco maternos, como obesidade e diabetes, também têm um futuro promissor. Três genes envolvidos com o metabolismo da glicose e obesidade foram associados a uma maior suscetibilidade à espinha bífida.[38] A base genética da espinha bífida é multifatorial e heterogênea.

Fisiopatologia

A malformação que causa defeitos do tubo neural ocorre durante a embriogênese, tipicamente até 26 dias após a fertilização. Dois processos diferentes levam à formação do sistema nervoso central (SNC). O primeiro é a neurulação primária, que se refere à invaginação da placa neural no tubo neural e, subsequentemente, no cérebro e na medula espinhal embrionários. A neurulação secundária refere-se à formação da parte inferior da medula espinhal, que dá origem aos elementos lombares e sacrais. Qualquer interrupção que ocorra quando a placa neural inicia sua primeira prega e se funde para formar o tubo neural (dias 17-23) pode causar craniorraquisquise, a forma mais grave de defeito do tubo neural. O fechamento do neuroporo rostral ocorre entre os dias 23 e 26. A interrupção durante essa fase da embriogênese resulta em anencefalia. A mielomeningocele ocorre quando o fechamento do neuroporo caudal é interrompido durante os dias 26 a 30.[3]

Ao contrário dos defeitos fechados do tubo neural, que resultam em patologia localizada da coluna, a espinha bífida e outros defeitos abertos do tubo neural são distúrbios do desenvolvimento neurológico que podem ser rastreados até a embriogênese, e todas as partes do sistema nervoso, inclusive o cérebro, são afetadas. Por exemplo, na hidrocefalia, foi formulada a hipótese de que a lesão aberta na coluna faça com que a pressão intraespinhal seja menor que a pressão intracraniana, causando herniação do cérebro posterior e malformação de Chiari, o que consequentemente altera o fluxo do líquido cefalorraquidiano (LCR) e resulta em hidrocefalia.[39] Uma teoria alternativa é que a espinha bífida é uma manifestação de hidrocefalia progressiva no feto devido a uma insuficiência do crescimento mesodérmico que influencia tanto o fechamento do tubo neural como a pressão do SNC, levando ao disrafismo.[40] A denudação neuroepitelial ou endodimal no telencéfalo e no aqueduto foi documentada no cérebro fetal antes do desenvolvimento da malformação de Chiari II e da hidrocefalia. Como as áreas desnudadas não podem restabelecer a função celular, também foi formulada a hipótese de que as anomalias nas células que revestem os ventrículos do cérebro induzem a uma patologia cerebral permanente. Finalmente, a

tractografia do tensor de difusão documentou o desenvolvimento anormal da substância branca nas vias de associação de crianças com espinha bífida, o que pode explicar os problemas específicos de aprendizagem, disfunção executiva e deficits de atenção que normalmente acompanham a hidrocefalia.^[41] As anomalias do cérebro associadas à mielomeningocele incluem agenesia do corpo caloso, agenesia lobar, polimicrogiria, heterotopia da substância cinzenta e cistos e lipomas intracranianos.

Classificação

Defeitos do tubo neural da medula espinhal^{[1] [2] [3]}

Espinha bífida aberta (não coberta pela pele)

- Mielomeningocele:: herniação conjunta das meninges e coluna. Associada à hidrocefalia e à malformação de Chiari II.

[\[Fig-1\]](#)

[\[Fig-2\]](#)

- Mielosquise: herniação das meninges e de elementos da medula espinhal. Caracterizada por uma massa achatada tipo placa de tecido neural desorganizado.
- Meningocele: herniação das meninges sem envolvimento de elementos da medula espinhal.

[\[Fig-4\]](#)

Espinha bífida fechada (coberta pela pele)

- Defeitos da coluna associados a uma anomalia visível das costas, como reentrância ou dobras glúteas assimétricas, hemangioma, tufo de pelos ou outros sinais cutâneos. Essas lesões também são conhecidas como disrafismo espinhal fechado.
 - Mielocistocele: lesão multicística contínua com o canal central da medula espinhal; associada à extrofia da cloaca.
 - Lipomielomeningocele, lipomeningocele, lipomielocistocele: defeitos fechados associados a tumores dos tecidos gordurosos.
 - Síndrome da medula presa congênita: a extremidade inferior da medula espinhal tem uma ligação anormal com a coluna vertebral ou os tecidos subcutâneos. Geralmente associada ao cone medular baixo (abaixo do interespaço L2-L3).
 - Filamento terminal lipomatoso: tumor de tecido gorduroso no final da medula espinhal.
 - Filamento terminal espessado: espessamento no final da medula espinhal.
 - Diastematomielia: bandas fibrosas, ossos ou cartilagens no canal vertebral; geralmente associada à espinha bífida.
 - Siringomielia: dilatação do canal central da medula espinhal. Pode resultar em escoliose, fraqueza dos membros superiores e dormência; associada à medula presa e a um mau funcionamento da derivação.
 - Trato do seio dérmico: conexão entre o canal vertebral e a pele.
- Espinha bífida fechada (coberta pela pele sem anomalias visíveis nas costas)
 - Somente defeito de fusão vertebral, sem envolvimento da coluna e clinicamente não significativo. Achado radiológico incidental presente em 10% a 15% da população.

[\[Fig-5\]](#)

[Fig-6]

Defeitos do tubo neural do cérebro[\[1\]](#) [\[2\]](#) [\[3\]](#)

- Anencefalia: ausência total ou parcial de cérebro e da calota craniana. Muitos fetos com anencefalia sofrem aborto espontâneo; poucos sobrevivem além da primeira infância.
- Iniencefalia: fechamento anormal ou incompleto do tubo neural na região occipital, que resulta em uma retroflexão intensa do pescoço e do tronco; incompatível com a vida.
- Encefalocele: defeito na calota craniana com protrusão do cérebro, mais frequentemente na região occipital. As encefaloceles occipitais são associadas a incapacidade intelectual, hidrocefalia, espasticidade e convulsões. Pacientes com encefaloceles frontais têm melhores desfechos de desenvolvimento.
- Craniomeningocele: defeito na calota craniana com protrusão das meninges.

Defeitos do tubo neural do cérebro e da medula espinhal[\[1\]](#) [\[2\]](#) [\[3\]](#)

- Craniorraquisque: anencefalia acompanhada por defeito ósseo contíguo da coluna; incompatível com a vida.

Prevenção primária

Os Centros de Controle e Prevenção de Doenças (CDC) dos EUA recomendam um consumo diário de 5 frutas e vegetais com altos níveis de folatos naturais e que todas as mulheres em idade fértil consumam 400 microgramas (0.4 mg) por dia de suplemento de folato.[46] A US Preventive Services Task Force especifica a suplementação de 0.4 a 0.8 mg de ácido fólico ao dia para evitar defeitos do tubo neural.[44] Os suplementos diários podem reduzir a incidência de espinha bífida e outros defeitos do tubo neural em mais de 70%.[56] No entanto, em 2007, apenas 40% de todas as mulheres pesquisadas relataram o consumo diário de suplementos contendo ácido fólico.[8]

A fortificação de alimentos básicos, como produtos de trigo e milho, é uma abordagem mais efetiva de prevenção primária implementada nos EUA, Canadá, Chile e África do Sul que atinge grande parte da população. Em 1998, a Food and Drug Administration (FDA) dos EUA exigiu a fortificação de produtos de cereais enriquecidos com ácido fólico no nível de 140 microgramas/100 gramas de grãos, aumentando assim o consumo de ácido fólico por mulheres nos EUA para uma média de 100 microgramas ao dia. Ele foi associado a uma redução de 26% nos defeitos do tubo neural entre 1999 e 2000.[9] [17] A prevalência global de espinha bífida no parto diminuiu mais 6.9% entre 2003 e 2005, apesar da epidemia de obesidade.[6] A fortificação dos produtos de milho com folato pode reduzir ainda mais a taxa de espinha bífida, principalmente entre bebês de ascendência hispânica. Embora os benefícios da fortificação estejam bem-documentados, existem controvérsias em relação ao possível risco de mascarar a deficiência de vitamina B12 e do possível efeito do alto consumo de folato nas taxas de câncer de cólon.[57] A fortificação foi implementada por relativamente poucos países do mundo.

Mulheres que tiveram uma gestação prévia afetada por um defeito do tubo neural, ou que têm espinha bífida, têm um risco 30 vezes maior de ter um bebê com um defeito do tubo neural em comparação à população geral. Esse risco de recorrência pode ser reduzido substancialmente (de 3% para <1%) com a suplementação de altas doses de folato.[45] [58] O CDC recomenda 4 mg de suplemento de folato via oral por 1 mês antes da gravidez e durante o primeiro trimestre.[46]

Rastreamento

A maioria dos defeitos do tubo neural é diagnosticada no período pré-natal por métodos de rastreamento que são oferecidos a todas as gestantes durante o segundo trimestre.

Exames triplo/quádruplo pré-natais

O teste triplo inclui alfafetoproteína (AFP), gonadotropina coriônica humana (hCG) e estriol não conjugado (uE3). O teste quádruplo também inclui inibina A. Esses estudos do soro materno são oferecidos a todas as gestantes entre as semanas 15 e 20 da gestação.[80] Um cálculo matemático que envolve os níveis dessas 3 ou 4 substâncias e considerações sobre idade, peso, raça e estado da mãe quanto ao diabetes são usados para determinar o risco. Tanto o teste triplo como o quádruplo podem detectar cerca de 75% a 80% das gestações afetadas por espinha bífida e quase 95% dos casos de anencefalia.[61] A disponibilidade desse teste pode variar em alguns países.

Ultrassonografia pré-natal

A ultrassonografia de rotina após um teste triplo elevado exclui um defeito do tubo neural aberto com um alto grau de confiança, embora a interpretação demande bastante conhecimento e estudos de resultados falsos-negativos tenham sido reportados. A ultrassonografia tridimensional usando cortes multiplanares pode alcançar uma exatidão diagnóstica dentro de 1 corpo vertebral em cerca de 80% dos pacientes.[62] [63] [64] O exame detalhado de ultrassonografia geralmente será realizado se houver alto risco de defeito do tubo neural com base na história familiar e/ou materna.

A ultrassonografia de alta resolução não prognostica de forma confiável a hidrocefalia, a função da bexiga ou o nível motor funcional pós-parto. Contudo, se a ultrassonografia registrar outras anomalias na linha média, microcefalia ou malformação cerebral, como agenesia do corpo caloso, ou se for observada uma zona de fronteira da vascularização na altura de L3, o risco de incapacidade intelectual, dificuldade de aprendizagem e deficiência motora significativa será bem mais alto.[64] É preciso ter cuidado ao

recomendar cirurgia pré-natal quando os ventrículos estão com 15 mm ou mais, pois a cirurgia pré-natal não parece melhorar o desfecho neste grupo.[81]

Caso clínico

Caso clínico #1

Uma gestante hispânica, com índice de massa corpórea (IMC) >35, foi detectada como tendo alfafetoproteína sérica elevada em um teste triplo de rotina. Consequentemente, foi feita uma ultrassonografia pré-natal com 18 semanas de gestação e foi detectada espinha bífida de nível lombar no feto. A ultrassonografia não revela evidências de hidrocefalia nem de anomalias cardíacas, renais ou nos membros. A amniocentese mostra um complemento cromossômico normal. A história familiar é negativa para defeitos do tubo neural e as vitaminas pré-natais foram tomadas de acordo com a prescrição.

Abordagem passo a passo do diagnóstico

A maioria dos defeitos do tubo neural é detectada no período pré-natal ou no nascimento. O exame físico deve incluir o registro cuidadoso do funcionamento dos nervos cranianos e do cerebelo, teste manual de força muscular e reflexos tendinosos profundos, nível sensitivo, presença de reflexo superficial anal e tônus retal. Investigações, como ultrassonografia craniana, tomografia computadorizada (TC) de crânio e ressonância nuclear magnética (RNM) do crânio e da coluna cervical, serão necessárias se houver suspeita de hidrocefalia ou anomalias anatômicas estruturais subjacentes após o nascimento. Esses dados basais são essenciais para o manejo do paciente durante doenças agudas. Qualquer deterioração da linha basal deve ser prontamente avaliada com um alto nível de suspeita de hidrocefalia progressiva ou mau funcionamento da derivação (se houver).

Pré-natal

Espinha bífida e anencefalia são tipicamente diagnosticadas por ultrassonografia pré-natal e raramente representam um desafio diagnóstico. A história familiar e materna deve focar a presença de anomalias congênitas na linha média que possam sugerir uma alteração cromossômica subjacente (por exemplo, defeitos cardíacos conotrunciais, anomalias renais, fenda labial ou fenda palatina) ou perda gestacional inexplicada. A história pré-natal deve focar os fatores de risco conhecidos, incluindo exposição a possíveis teratógenos (por exemplo, ácido valproico, carbamazepina, isotretinoína ou metotrexato), estado nutricional materno (incluindo suplementação de vitaminas, especialmente folato) e a existência de diabetes materno. É importante assegurar se a amniocentese foi oferecida ou não e se foram registradas deformidades nos membros ou anomalias cardíacas ou renais na ultrassonografia pré-natal. Se algum desses problemas estiver presente, esses achados exigirão investigação genética, ultrassonografia de alta resolução e/ou RNM fetal (uma rápida RNM do feto pode ser usada para definir melhor anomalias estruturais do cérebro que possam estar associadas a defeitos do tubo neural).^[59]
^[60]

Os pais podem estar sobrecarregados com informações ou totalmente desinformados sobre o diagnóstico. Portanto, sua compreensão do diagnóstico e do prognóstico deve ser explorada como parte da consulta pré-natal.

A avaliação pré-natal com o teste triplo, que inclui alfafetoproteína (AFP), gonadotropina coriônica humana (hCG) e estriol não conjugado (uE3), ou o teste quádruplo (que também inclui inibina A), é oferecida rotineiramente entre 15 e 20 semanas de gestação. Um cálculo matemático que envolve os níveis dessas 3 ou 4 substâncias e considerações sobre idade, peso, raça e estado da mãe quanto ao

diabetes são usados para determinar o risco. Tanto o teste triplo como o quádruplo podem detectar cerca de 75% a 80% das gestações afetadas por espinha bífida e quase 95% dos casos de anencefalia.[61]

A ultrassonografia após um teste triplo elevado exclui um defeito do tubo neural aberto com um alto grau de confiança, embora a interpretação requiera bastante conhecimento e tenham sido reportados estudos de resultados falsos-negativos.[62] [63] Quando um feto é identificado com um defeito do tubo neural, a amniocentese deve ser oferecida para identificar anormalidades cromossômicas associadas, especificamente a trissomia do 13 e a trissomia do 18. Se a ecocardiografia fetal ou a história familiar for sugestiva de síndrome velocardiocfacial, um teste de hibridização in situ de fluorescência (FISH) também será indicado para identificar a microdeleção de 22q11. Em caso de várias anomalias congênitas, são oferecidos análise cromossômica por microarray e aconselhamento genético.

A ultrassonografia de alta resolução não prognostica de forma confiável a hidrocefalia, a função da bexiga ou o nível motor funcional pós-parto. Contudo, se a ultrassonografia registrar outras anomalias na linha média, microcefalia ou malformação cerebral, como agenesia do corpo caloso, ou se for observada uma zona de fronteira da vascularização na altura de L3, o risco de incapacidade intelectual, dificuldade de aprendizagem e deficiência motora significativa será bem mais alto.[64] [65] Ressonância nuclear magnética (RNM) fetal é realizada quando a cirurgia fetal pré-natal está sendo considerada. A ausência de uma membrana de cobertura é associada com escoliose e um alto risco de disfunção da bexiga.[66] [67]

Neonatos e lactentes

História

- Logo após o nascimento e durante a primeira infância é importante perguntar sobre a presença de dificuldades de alimentação, que podem estar relacionadas à fraqueza dos músculos inervados do tronco encefálico; sintomas de hidrocefalia, incluindo arqueamento do pescoço ou choro estridente, crescimento rápido da cabeça, fontanela abaulada, desvio dos olhos para baixo (sinal do sol poente); e se foi observada assimetria nos movimentos espontâneos de braços e pernas do bebê.
- Os padrões de defecação e micção também devem ser analisados, uma vez que bexiga e intestino neurogênicos são características comuns, embora este último raramente seja um problema nos lactentes. Lactentes devem molhar no mínimo 4 fraldas em um período de 24 horas. Bexiga distendida e diminuição do débito urinário sugerem esvaziamento incompleto. Gotejamento urinário constante sugere uma saída da bexiga aberta, incontinência por transbordamento ou ureter ectópico. A exsudação das fezes sugere um baixo tônus do esfíncter anal. A constipação não é comum no período neonatal.
- Também devem ser estabelecidas quaisquer dificuldades para trocar as fraldas ou vestir. Isso pode indicar diminuição da amplitude de movimento das pernas ou a presença de espasticidade.
- A malformação de Chiari II se apresenta no nascimento em aproximadamente dois terços dos lactentes submetidos ao fechamento pré-natal da mielomeningocele e em quase todos os bebês (96%) submetidos ao fechamento pós-parto.[68] [69] [70] Ela consiste no deslocamento caudal do vérmis e das tonsilas cerebelares e, ocasionalmente, do quarto ventrículo, para o canal vertebral cervical. Alguns bebês também podem apresentar achados associados, como disgenesia do corpo caloso e anormalidades de migração neuronal e sulcação cerebral. Esses achados estão associados a um risco elevado de dificuldade de aprendizagem. Os sintomas relativos à malformação de Chiari são uma preocupação clínica para 15% a 35% dos pacientes e podem representar risco de vida nos 3 primeiros meses de vida.[69] [71] Eles incluem sufocamento,

regurgitação nasal, vômitos, refluxo, pneumonias por aspiração, apneia, arqueamento do pescoço, ronco, estridor inspiratório e um choro agudo ou rouco.

Exame físico

- As lesões que não são cobertas pela pele são denominadas espinha bífida aberta. Os tipos incluem os seguintes:
 - Mielomeningocele:: herniação conjunta das meninges e coluna. Associada à hidrocefalia e à malformação de Chiari II.
 - Mielosquise: herniação das meninges e de elementos da medula espinhal. Caracterizada por uma massa achatada tipo placa de tecido neural desorganizado.
 - Meningocele: herniação das meninges sem envolvimento de elementos da medula espinhal.

[Fig-1]

[Fig-2]

[Fig-4]

- As lesões que são cobertas pela pele são denominadas espinha bífida fechada. Geralmente, elas estão associadas a uma anomalia visível das costas, como reentrância ou dobras glúteas assimétricas, hemangioma, tufos de pelos ou outros sinais cutâneos.

[Fig-6]

[Fig-7]

- Os parâmetros de crescimento devem ser monitorados, incluindo a medição diária do perímetro cefálico e o tamanho da fontanela. O crescimento rápido da cabeça (transposição de 2 categorias de percentil) e o abaulamento da fontanela indicam hidrocefalia progressiva.
- Deve ser realizada a inspeção de anomalias congênitas primárias ou secundárias, principalmente em relação a anomalias congênitas na linha média, como fenda labial ou palatina e sopro cardíaco. Esses achados, se existirem, requerem uma pronta avaliação genética quanto a trissomia do 13, trissomia do 18 e síndrome de deleção 22q, caso ainda não tenha sido feita no período pré-natal.
- Assimetria facial e outras anormalidades do nervo craniano, incluindo desvio visual lateral e para cima, elevação do palato, dificuldade para sugar e choro agudo são sinais de aumento da pressão intracraniana e malformação de Chiari II sintomática que exigem um monitoramento rigoroso por um neurocirurgião.
- A presença de deformidades ortopédicas deve ser avaliada, inclusive escoliose congênita, cifose congênita, quadris subluxados ou deslocados (como demonstrado por abdução assimétrica dos quadris, ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo: constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original), contratura de flexão dos joelhos e quadris, pé torto (deformidade equinovaro) e tálus vertical (pé chato rígido com equino).
- A posição do neonato ou lactente em repouso e o movimento volitivo quando alerta devem ser observados, inclusive o controle do músculo abdominal. O tônus e a massa muscular dos membros superiores e inferiores deve ser avaliados, assim como a presença de reflexo superficial anal e tônus retal. O tônus varia dependendo do nível da lesão. Gotejamento de urina ou vazamento de mecônio ou fezes sugerem, respectivamente, diminuição do tônus do esfíncter da bexiga e do tônus retal. A função sensitiva frequentemente sofre uma diminuição e deve ser

avaliada por meio de um teste de sensibilidade dolorosa nos pés, nas pernas e nas nádegas, o que é demonstrado por uma resposta reduzida ou ausente à picada.

Investigações

- A ultrassonografia craniana é usada em casos de suspeita de hidrocefalia para estimar a espessura do manto cortical e monitorar a progressão do tamanho do ventrículo antes da colocação da derivação. Os lactentes assintomáticos que apresentam ventriculomegalia leve ou moderada podem ser monitorados com segurança por até 5 meses desde que a espessura do manto cortical tenha no mínimo 3.5 cm na ultrassonografia craniana.
- A ultrassonografia da coluna é recomendada em neonatos com estigma lombossacral conhecido por ser associado a disrafismo espinhal, como massas de linha média ou paramediana e/ou marcas neurocutâneas, ondulações na linha média puntiforme e ondulações profundas paramedianas. A ultrassonografia pode revelar defeitos, como fixação, diastomielia, hidromielia ou siringomielia.[72]
- Também pode ser realizada uma TC depois da inserção da derivação para confirmar a colocação do cateter ventriculoperitoneal. Devem ser usadas técnicas de baixa radiação e a exposição repetida deve ser evitada se houver outras modalidades de geração de imagem disponíveis.
- A RNM é usada para avaliar anomalias estruturais do cérebro, como agenesia do corpo caloso. A RNM é indicada se os sintomas de Chiari forem graves ou se o exame neurológico for acentuadamente assimétrico. Esses sintomas exigem acompanhamento rigoroso do neurocirurgião e RNM do crânio e da coluna cervical para avaliação de hidrocefalia progressiva e/ou siringomielia associada (extensão do canal central com obstrução e formação de cistos na medula espinhal, conhecida como siringe). A malformação de Chiari é o deslocamento caudal do vérmis e das tonsilas cerebelares e, ocasionalmente, do quarto ventrículo, para o canal vertebral cervical.
[Fig-3]
- Deve ser obtida uma cultura da urina em todos os neonatos com espinha bífida. Nos 2 primeiros meses de vida, a bacteriúria, mesmo se assintomática, deve ser tratada. Isso ocorre porque, como a infecção do trato urinário pode ser difícil de diagnosticar em neonatos, ela pode evoluir rapidamente para sepse e há um risco maior de cicatrização cortical no período neonatal em comparação às faixas etárias avançadas.
- O exame de creatinina sérica e ureia deve ser feito assim que o lactente tiver mais de 5 dias. Estudos anteriores refletem os níveis maternos. Se a ureia e a creatinina estiverem elevadas, o cateterismo intermitente deverá ser iniciado e um urologista e um nefrologista deverão ser consultados.
- Deverá ser realizada uma ultrassonografia renal e vesical alguns dias após o reparo da condição para determinar o tamanho e a configuração dos rins, estimar a capacidade da bexiga e avaliar a presença de hidronefrose.
- Um estudo urodinâmico é recomendado entre 6 e 12 meses de idade para determinar a pressão no ponto de vazamento do detrusor e a presença de dissinergia detrusor-esfincteriana, bem como a capacidade e complacência da bexiga. Essas informações orientam o manejo da bexiga neurogênica.
- A cistoureterografia miccional deverá ser realizada somente se a ultrassonografia renal mostrar hidronefrose, para identificar a presença de refluxo vesicoureteral e se é indicada profilaxia antibiótica. Alguns centros preferem fazer um estudo urodinâmico com 4 a 6 semanas para essa finalidade.[73] [74] [75] No entanto, nem todos os centros são capazes de realizar estudos

urodinâmicos em neonatos; muitos fazem apenas uma ultrassonografia renal e vesical associada a uma cistouretrografia miccional para avaliar a função da bexiga nesse estágio.

- O teste cromossômico de trissomia do 18 e trissomia do 13 e o teste FISH para síndrome de deleção 22q são indicados (caso ainda não tenham sido feitos no período pré-natal) se o exame do neonato registrar outras anomalias congênitas graves ou se existirem mais de 3 anomalias congênitas secundárias além da espinha bífida.
- A ultrassonografia dos quadris deve ser realizada para lactentes de 3 meses de idade ou menos, com níveis motores sacrais (provavelmente capazes de deambular), que apresentem abdução assimétrica dos quadris ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo (constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original). Depois dos 3 meses de idade, são usados estudos convencionais de raios X para avaliar os quadris. Existe controvérsia sobre se são necessários exames de imagens para crianças com níveis de lesão mais altos, uma vez que o tratamento traz poucos benefícios e existe um alto risco de nova luxação em crianças que não deambulam.
- Deve-se considerar a polissonografia ao longo da vida do paciente para identificar distúrbios respiratórios do sono relacionados com a síndrome de Chiari, como apneia central do sono e hipoventilação.

Fatores de risco

Fortes

ingesta materna de folato inadequada

- Considerado o único fator protetor conhecido mais clinicamente significativo que pode contribuir para a incidência de espinha bífida. O mecanismo pode estar relacionado com defeitos no metabolismo do folato (combatidos com a suplementação de ácido fólico) e não com desnutrição.[42] [43] O risco relativo de um defeito do tubo neural em mulheres com baixos níveis de folato é de 2 a 8 vezes maior que o da população geral.[24]
- A US Preventive Services Task Force especifica a suplementação de 0.4 a 0.8 mg de ácido fólico ao dia para evitar defeitos do tubo neural.[44]

história pessoal ou gestação prévia afetada por espinha bífida ou outro defeito do tubo neural

- Mulheres que já têm um filho com espinha bífida, ou que tiveram uma gestação afetada por um defeito do tubo neural, ou que tenham espinha bífida, têm risco 30 vezes mais elevado de ter um bebê com espinha bífida em comparação à população geral.[3] [27] Esse risco de recorrência pode ser reduzido substancialmente, de 3% para <1%, com suplementação de altas doses de folato.[45]
- Os Centros de Controle e Prevenção de Doenças (CDC) dos Estados Unidos e a US Preventive Services Task Force recomendam que as mulheres com risco de recorrência que estejam planejando uma gravidez consultem o médico para saber sobre suplementação de altas doses de folato (4 mg) ao dia, começando 1 mês antes da gravidez e continuando durante o primeiro trimestre.[44] [46]

história familiar de espinha bífida ou outro defeito do tubo neural

- O risco de defeitos do tubo neural entre crianças que têm irmãos afetados por espinha bífida é o dobro do risco da população geral.[28]

ascendência ou etnia hispânica

- Pais imigrantes hispânicos do México ou da América Central que residem nos EUA têm um risco 3 vezes mais elevado de ter uma gestação afetada por um defeito do tubo neural, em comparação à população geral. As mulheres hispânicas nascidas nos EUA têm risco 2 vezes mais elevado de ter uma gestação afetada por anencefalia, enquanto as taxas de espinha bífida são semelhantes às de outras mulheres brancas não hispânicas.[25] [26]

trissomia do 18 ou trissomia do 13

- Estima-se que até 10% dos fetos com defeitos do tubo neural têm anomalias cromossômicas associadas, principalmente trissomia do 18 e trissomia do 13. A grande maioria dessas gestações resulta em aborto espontâneo.[47] [48] [49]

exposição pré-natal a ácido valproico, carbamazepina, isotretinoína ou metotrexato

- O uso materno de medicamentos anticonvulsivantes durante a gestação, como ácido valproico ou carbamazepina, foi associado a um risco 10 a 20 vezes maior de defeitos do tubo neural.[29] Além disso, foram observados índices de quociente de inteligência (QI) mais baixos nas crianças que tiveram exposição pré-natal a esses medicamento, principalmente ao ácido valproico.[50] Isotretinoína e metotrexato também aumentam o risco de gestações afetadas por defeitos do tubo neural.[51]

ingesta materna inadequada de vitamina B12

- Foi documentado um risco 3 vezes maior de defeitos do tubo neural em um estudo de caso-controle baseado na população de mulheres mexicanas-norte-americanas cujos níveis de vitamina B12 estavam no quartil mais baixo, em comparação a mulheres com concentrações de vitamina B12 no pós-parto no quartil mais alto.[36]

obesidade materna

- O índice de massa corporal (IMC) >29 duplica o risco de defeitos do tubo neural. A obesidade intensa aumenta o risco em 3 vezes.[52]

Fracos

diabetes materno

- O risco de espinha bífida é duplicado com a presença de diabetes materno, principalmente quando a glicemia da mãe fica elevada no início da gestação. A obesidade e o diabetes maternos podem ter um efeito sinérgico.[18] [19] [53] [54] [55]

lactente do sexo feminino

- A espinha bífida é de 1.2 a 1.7 vez mais comum em meninas, exceto quanto aos defeitos no nível sacral, que ocorrem com a mesma frequência entre meninos e meninas.[9]

Síndrome da deleção 22q

- Houve relatos de casos de ocorrência concomitante de síndrome de deleção 22q (também conhecida como síndrome velocardiofacial) e espinha bífida.
- É necessário fazer uma avaliação genética em todos os bebês nascidos com espinha bífida que tenham outras anomalias congênitas na linha média, como defeitos cardíacos conotrunciais ou fenda labial e/ou fenda palatina.[47]

condição socioeconômica baixa

- Contribui para o risco de defeitos do tubo neural, mesmo depois de ajustar o estado nutricional materno.[31]

temperatura corporal central materna elevada durante o primeiro trimestre

- Mostrou-se que a elevação da temperatura corporal central da mãe em 2 graus Fahrenheit ou Celsius durante o primeiro trimestre, seja devido a febre ou ao uso de saunas ou banheiras de hidromassagem, aumenta o risco de defeitos do tubo neural na gestação.[32]

genética

- Embora os genes receptores de folato tenham recebido mais atenção até hoje, a pesquisa de genes candidatos que afetam os fatores de risco maternos, como obesidade e diabetes, também têm um futuro promissor. Três genes envolvidos com o metabolismo da glicose e obesidade foram associados a uma maior suscetibilidade à espinha bífida.[38] A base genética da espinha bífida é multifatorial e heterogênea.

Anamnese e exame físico

Principais fatores de diagnóstico

fatores de risco materno para crianças com espinha bífida (comum)

- A história pré-natal deve focar os fatores de risco conhecidos para ter um filho com espinha bífida, incluindo nutrição materna deficiente (ingesta inadequada de folato e vitamina B12), exposição a possíveis teratógenos (por exemplo, ácido valproico, carbamazepina, isotretinoína ou metotrexato) e a existência de diabetes e/ou obesidade materna.

história de teste de rastreamento triplo ou quádruplo elevado durante a avaliação pré-natal (comum)

- Os dois testes são oferecidos rotineiramente entre as semanas 15 e 20 da gestação. Um nível elevado é sugestivo de espinha bífida.

história de anormalidades na ultrassonografia pré-natal (comum)

- A ultrassonografia pré-natal identifica um defeito do tubo neural.

lesão de espinha bífida aberta: mielomeningocele, mielosquise, meningocele (comum)

- As lesões que não são cobertas pela pele são denominadas espinha bífida aberta. Os tipos incluem os descritos a seguir.
- Mielomeningocele:: herniação conjunta das meninges e coluna. Associada à hidrocefalia e à malformação de Chiari II.
- Mielosquise: herniação das meninges e de elementos da medula espinhal. Caracterizada por uma massa achatada tipo placa de tecido neural desorganizado.
- Meningocele: herniação das meninges sem envolvimento de elementos da medula espinhal.

[Fig-1]

[Fig-2]

[Fig-4]

lesão de espinha bífida fechada: reentrância ou dobras glúteas assimétricas, hemangioma, tufo de pelos ou outros sinais cutâneos (comum)

- As lesões que são cobertas pela pele são denominadas espinha bífida fechada.
- Marcas neurocutâneas no eixo da coluna cervical, como tufo de pelos, podem indicar anomalias subjacentes da medula ou da coluna vertebral, como siringe, diastematomyelia e hemivértebras.

[Fig-6]

[Fig-7]

fontanela abaulada (comum)

- A fontanela abaulada ou tensa é um sinal comum de aumento da pressão intracraniana e hidrocefalia em lactentes com espinha bífida.

crescimento rápido da cabeça (comum)

- Indica hidrocefalia.

micção anormal (comum)

- Indica bexiga neurogênica. Lactentes devem molhar no mínimo 4 fraldas em um período de 24 horas. Bexiga distendida e diminuição do débito urinário sugerem esvaziamento incompleto. Gotejamento urinário constante sugere uma saída da bexiga aberta, incontinência por transbordamento ou ureter ectópico.

vazamento de mecônio ou fezes (comum)

- Sugere baixo tônus do esfíncter anal e intestino neurogênico.

anomalias congênicas na linha média: fenda labial ou palatina, sopro cardíaco (incomum)

- Estima-se que até 10% dos fetos com defeitos do tubo neural tenham anomalias cromossômicas associadas, principalmente trissomia do 18, trissomia do 13 e síndrome de deleção 22q (também conhecida como síndrome velocardiofacial).
- É necessário fazer uma avaliação genética em todos os lactentes nascidos com espinha bífida que tenham outras anomalias congênicas na linha média.[47]

arqueamento do pescoço (incomum)

- Esse é um sinal preocupante e geralmente indica pressão no tronco encefálico devido ao mau funcionamento da derivação e/ou à disfunção intrínseca da malformação de Chiari II.
- Exige pronta avaliação por um neurocirurgião.

Outros fatores de diagnóstico

ausência de reflexo superficial anal/tônus retal (comum)

- Geralmente reflete o déficit subjacente e constitui um sinal de intestino neurogênico. Pode ser um achado temporário (4-6 meses) devido ao choque medular decorrente do reparo da mielomeningocele.

desvio dos olhos para baixo (sinal do sol poente) (comum)

- Indica hidrocefalia.

desvio visual lateral e para cima (comum)

- Causada por lesões do nervo craniano resultantes de pressão no tronco encefálico (malformação de Chiari).

choro anormal (comum)

- A hidrocefalia pode causar um choro estridente.
- As malformações de Chiari podem causar um choro rouco ou agudo.

anomalias respiratórias: apneia, estridor inspiratório, ronco (comum)

- Sugerem malformação de Chiari II associada.
- Os sintomas relativos à malformação de Chiari são uma preocupação clínica para 15% a 35% dos pacientes e podem representar risco de vida nos 3 primeiros meses de vida.[\[69\]](#) [\[71\]](#)

assimetria facial (comum)

- Causada por lesões do nervo craniano resultantes de pressão no tronco encefálico (malformação de Chiari).

assimetria dos movimentos espontâneos dos braços e das pernas (comum)

- Pode ser observada pelos pais. Os pais também podem relatar dor aparente nos membros, fraqueza e atrofia muscular.

dificuldades para trocar as fraldas ou vestir (comum)

- Isso pode indicar diminuição da amplitude de movimento das pernas ou a presença de espasticidade.

tônus e massa muscular anormais nos braços e nas pernas (comum)

- O tônus varia dependendo do nível da lesão. Por exemplo, lactentes com paraplegia no nível L4 podem nascer com perda da massa muscular do gastrocnêmio.

diminuição da sensibilidade (comum)

- Demonstrada pela redução ou ausência de resposta aos estímulos dolorosos nos pés, nas pernas e nas nádegas.

subluxação ou luxação dos quadris (comum)

- Pode ter abdução assimétrica dos quadris, ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo (constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original).
- Em geral não causa mudanças funcionais; portanto, a cirurgia só é considerada para pacientes com lesões sacrais baixas que são capazes de deambular.

pé torto (deformidade de pé equino) (comum)

- O pé torto é uma deformidade comum com lesões lombares ou de nível mais alto devido ao desequilíbrio dos músculos que envolvem o pé e o tornozelo.

deformidade de tálus vertical (comum)

- Manifesta-se como pé chato rígido com equino. Reflete fraqueza nos flexores plantares do tornozelo.

contraturas de flexão do quadril e do joelho (comum)

- Podem ser aparentes no nascimento.

dificuldades na alimentação (incomum)

- As dificuldades de alimentação podem estar relacionadas ao mau funcionamento da derivação ou à malformação intrínseca do tronco encefálico (malformação de Chiari).

escoliose congênita (incomum)

- A escoliose congênita é incomum e tipicamente não exige tratamento no período neonatal ou durante a primeira infância. Geralmente, ela se deve a um grande defeito da coluna, que é um problema ortopédico. Contudo, a escoliose após esse período pode indicar anomalias subjacentes da medula ou da coluna vertebral, como siringe, diastematomyelia e hemivértebras, e exige exames de neuroimagem para o diagnóstico.
- A escoliose pode afetar quase todos os pacientes adolescentes e adultos que têm mielomeningocele acima do nível sacral.[76]

cifose congênita (incomum)

- Geralmente, ela está localizada na coluna torácica e pode ser grave. A cirurgia raramente é realizada em neonatos ou lactentes.

Exames diagnóstico

Primeiros exames a serem solicitados

Exame	Resultado
testes triplo/quádruplo pré-natais <ul style="list-style-type: none"> • O teste triplo inclui alfafetoproteína (AFP), gonadotropina coriônica humana (hCG) e estriol não conjugado (uE3), enquanto o teste quádruplo também inclui inibina A. Esses testes são oferecidos rotineiramente entre 15 e 20 semanas de gestação. • Um cálculo matemático que envolve os níveis dessas 3 ou 4 substâncias e considerações sobre idade, peso, raça e estado da mãe quanto ao diabetes são usados para determinar o risco. Tanto o teste triplo como o quádruplo podem detectar cerca de 75% a 80% das gestações afetadas por espinha bífida e quase 95% dos casos de anencefalia.[61] • A disponibilidade desse teste pode variar em alguns países. 	elevado

Exame	Resultado
ultrassonografia pré-natal <ul style="list-style-type: none"> A ultrassonografia fetal é usada para documentar o tamanho e a localização do defeito do tubo neural e para identificar a presença de hidrocefalia e outras anomalias congênitas na linha média. O chamado sinal do 'limão' refere-se ao formato do crânio fetal em corte transversais na ultrassonografia do crânio fetal. Ele está presente quando existe hidrocefalia e ocorre quando os ossos frontais perdem seu contorno convexo normal e parecem achatados ou afundados. O sinal da 'banana' é observado nas vistas transversais do crânio fetal na presença da malformação de Chiari. O formato deve-se à obliteração da cisterna magna e à perda do arredondamento normal dos hemisférios cerebelares. A ultrassonografia de alta resolução não prognostica de forma confiável a hidrocefalia, a função da bexiga ou o nível motor funcional pós-parto. Contudo, se a ultrassonografia registrar outras anomalias na linha média, microcefalia ou malformação cerebral, como agenesia do corpo caloso, ou se for observada uma zona de fronteira da vascularização na altura de L3, o risco de incapacidade intelectual, dificuldade de aprendizagem e deficiência motora significativa será bem mais alto.[64] [65] 	<p>pode apresentar ossos frontais achatados ou afundados (sinal do limão); obliteração da cisterna magna e perda do arredondamento normal dos hemisférios cerebelares também podem ser observados (sinal da banana)</p>
ressonância nuclear magnética (RNM) fetal <ul style="list-style-type: none"> É considerada um procedimento auxiliar valioso à ultrassonografia. A RNM rápida do feto pode ser usada para definir melhor quaisquer anomalias estruturais do cérebro que possam estar associadas a defeitos do tubo neural. Também pode fornecer informações adicionais para orientar o manejo neurocirúrgico em determinados casos.[59] [60] É realizada quando a cirurgia fetal pré-natal está sendo considerada. A ausência de uma membrana de cobertura é associada com escoliose e um alto risco de disfunção da bexiga.[66] [67] 	<p>identifica a topografia, os conteúdos dos sacos, os achados do sistema nervosa central (SNC) e não pertencentes ao SNC</p>
ultrassonografia craniana <ul style="list-style-type: none"> Usada para estimar a espessura do manto cortical e monitorar a progressão do tamanho do ventrículo em lactentes antes da colocação da derivação. Os lactentes assintomáticos que apresentam ventriculomegalia estável, leve ou moderada podem ser monitorados com segurança por até 5 meses desde que a espessura do manto cortical tenha no mínimo 3.5 cm. 	<p>espessura do manto cortical, tamanho do ventrículo</p>
ultrassonografia da coluna <ul style="list-style-type: none"> Recomendada em neonatos com estigma lombossacral conhecido por ser associado a disrafismo espinhal, como massas de linha média ou paramediana e/ou marcas neurocutâneas, ondulações na linha média puntiforme e ondulações profundas paramedianas.[72] 	<p>pode revelar fixação, diastomielia, hidromielia ou siringomielia</p>
tomografia computadorizada (TC) do crânio <ul style="list-style-type: none"> Embora a ultrassonografia craniana seja tipicamente usada para monitorar a progressão da hidrocefalia em neonatos e lactentes, também pode ser realizada uma TC após a inserção da derivação para confirmar a colocação do cateter ventriculoperitoneal e avaliar o tamanho do ventrículo. Devem-se usar técnicas de baixa radiação e a exposição repetida deve ser evitada se houver outras modalidades de geração de imagem disponíveis. 	<p>avalia o tamanho ventricular e a ectopia tonsilar; confirma a colocação do cateter ventriculoperitoneal</p>

Exame	Resultado
urocultura <ul style="list-style-type: none"> Deve ser obtida uma cultura da urina em todos os neonatos com espinha bífida. Nos 2 primeiros meses de vida, a bacteriúria, mesmo se assintomática, deve ser tratada. Isso ocorre porque, como a infecção do trato urinário pode ser difícil de diagnosticar em neonatos, ela pode evoluir rapidamente para sepse e há um risco maior de cicatrização cortical no período neonatal em comparação às faixas etárias avançadas. 	positivos ou negativos
ureia e creatinina séricas <ul style="list-style-type: none"> A creatinina elevada é uma evidência de comprometimento do trato superior. O exame deve ser feito assim que o lactente tiver mais de 5 dias. Estudos anteriores refletem os níveis maternos. 	normal ou elevado
ultrassonografia renal <ul style="list-style-type: none"> Para neonatos, deverá ser realizada uma ultrassonografia renal e vesical alguns dias após o reparo da condição como uma investigação inicial de bexiga neurogênica. 	avalia o tamanho e a configuração dos rins; estima a capacidade da bexiga; determina a presença de hidronefrose
estudo urodinâmico <ul style="list-style-type: none"> Considerado o principal exame diagnóstico para bexiga neurogênica. É tipicamente realizado entre 6 e 12 meses de idade. Ele é usado para determinar se o paciente tem uma bexiga com alto ou baixo risco em relação à deterioração do trato superior. Uma pressão do ponto de vazamento com >40 cm de água, a presença de dissinergia detrusor-esfincteriana e uma pequena capacidade da bexiga devido à hiper-reflexia do detrusor estão associadas a uma bexiga de alto risco e consideradas uma indicação para iniciar o cateterismo intermitente. 	determina a pressão no ponto de vazamento do detrusor, a presença de dissinergia detrusor-esfincteriana, bem como a capacidade e complacência da bexiga
cistouretrografia miccional <ul style="list-style-type: none"> A cistouretrografia miccional deverá ser realizada somente se a ultrassonografia renal mostrar hidronefrose, para identificar a presença de refluxo vesicoureteral e se é indicada profilaxia antibiótica. Alguns centros preferem fazer um estudo urodinâmico com 4 a 6 semanas para essa finalidade.[73] No entanto, nem todos os centros são capazes de realizar estudos urodinâmicos em neonatos; muitos fazem apenas uma ultrassonografia renal e vesical associada a uma cistouretrografia miccional para avaliar a função da bexiga nesse estágio. 	pode apresentar refluxo vesicoureteral

Exames a serem considerados

Exame	Resultado
amniocentese pré-natal ou análise cromossômica pós-parto <ul style="list-style-type: none"> Exames de trissomia do 13 e trissomia do 18 associadas geralmente são oferecidos no pré-natal por meio da amniocentese. Entretanto, caso não tenha sido realizada no período pré-natal, a análise cromossômica pode ser necessária se o exame do neonato registrar outras anomalias congênitas graves ou se existirem mais de 3 anomalias congênitas secundárias além da espinha bífida. Tanto a trissomia do 13 como do 18 estão associadas a um desfecho desfavorável. 	pode mostrar trissomia do 13 ou trissomia do 18

Exame	Resultado
exame de hibridização in situ por fluorescência (FISH) <ul style="list-style-type: none"> Indicada (caso ainda não tenha sido realizada no pré-natal) se o exame do neonato registrar outras anomalias congênitas graves ou se existirem mais de 3 anomalias congênitas secundárias além da espinha bífida. 	pode apresentar síndrome de deleção 22q
ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica e da coluna <ul style="list-style-type: none"> A RNM é indicada se os sintomas de Chiari forem graves ou se o exame neurológico for acentuadamente assimétrico. A malformação de Chiari é o deslocamento caudal do vérmis e das tonsilas cerebelares e, ocasionalmente, do quarto ventrículo, para o canal vertebral cervical. Alguns centros oferecem RNM de séries mieloides. Consiste em uma sequência de RNM abreviada designada para examinar ventriculomegalia, Chiari, medula presa, e siringe como um estudo limitado, consistindo principalmente em sequências sagitais ponderadas em T1 de toda a coluna e em vistas axiais do crânio. <p>[Fig-3]</p> <p>[Fig-5]</p>	agenesia do corpo caloso, ectopia das tonsilas cerebelares, compressão do tronco encefálico, ventriculomegalia, siringe
ultrassonografia do quadril <ul style="list-style-type: none"> A ultrassonografia do quadril deve ser realizada para lactentes, com defeitos motores do nível sacral (provavelmente capazes de deambular), que apresentem abdução assimétrica dos quadris ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo (constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original). Existe controvérsia sobre se são necessários exames de imagens para crianças com níveis motores funcionais mais altos, uma vez que o tratamento traz poucos benefícios e existe um alto risco de nova luxação em crianças que não são capazes de deambular. 	subluxação do quadril em lactentes ≤3 meses de idade
radiografia do quadril <ul style="list-style-type: none"> Para lactentes com níveis motores sacrais (provavelmente capazes de deambular) >3 meses de idade, são preferíveis radiografias do quadril em vez da ultrassonografia se o exame do quadril for anormal: abdução assimétrica dos quadris ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo (constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original). 	relação anormal entre a cabeça do fêmur e o acetábulo
polissonografia <ul style="list-style-type: none"> Deve-se considerar a polissonografia ao longo da vida do paciente para identificar distúrbios respiratórios do sono relacionados com a síndrome de Chiari, como apneia central do sono e hipoventilação. 	o resultado pode ser anormal

Diagnóstico diferencial

Doença	Sinais/sintomas de diferenciação	Exames de diferenciação
Disgenesia segmentar da coluna	<ul style="list-style-type: none"> Distúrbio esporádico caracterizado por cifose ou cifoesciose congênita de ângulo agudo localizada em um segmento espinhal, geralmente na coluna toracolombar ou lombar superior.[77] A coluna é normal acima e abaixo da área afetada e o comprometimento neurológico deve-se mais à hipoplasia congênita ou ausência de raízes no segmento que à medula presa. 	<ul style="list-style-type: none"> As radiografias simples mostrarão as anomalias vertebrais, como hemivértebras. A ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna registra a patologia específica da coluna e da medula, como fusões de vértebras ou hemivértebras, medula dividida, malposicionamento dos nervos e medula baixa.
Síndrome de regressão caudal (agenesia sacral)	<ul style="list-style-type: none"> Um distúrbio raro associado a diabetes materno que afeta a coluna sacral ou lombossacral. Os pacientes apresentam tipicamente diminuição da sensibilidade e anomalias sacrais características. 	<ul style="list-style-type: none"> Radiografias simples e RNM da coluna mostram os defeitos ósseos característicos.
Distúrbio de segmentação vertebral múltipla	<ul style="list-style-type: none"> Distúrbio autossômico recessivo caracterizado por nanismo com tronco curto, várias anomalias de segmentação da coluna vertebral e anomalias costais. 	<ul style="list-style-type: none"> Radiografias simples e RNM da coluna podem identificar a vértebra distrófica e/ou várias vértebras fundidas, cifose, medula dividida, siringe e medula distrófica.
VACTERL (anomalias vertebrais, atresia anal, anormalidades cardíacas, fístula traqueoesofágica e/ou atresia esofágica, agenesia renal e displasia e defeitos nos membros)	<ul style="list-style-type: none"> Uma associação não aleatória de várias anomalias congênitas na linha média, incluindo anomalias vertebrais, anais e cardíacas, fístula traqueoesofágica, anomalias renais e anomalias dos membros. 	<ul style="list-style-type: none"> Radiografias simples mostram os defeitos ósseos. O enema de bário identifica fístulas e ânus não perfurado. A ecocardiografia revela as anormalidades cardíacas. A ultrassonografia renal identificará a hidronefrose e as anormalidades renais associadas. A RNM identifica malformações características da coluna e da medula.

Critérios de diagnóstico

Classificação dos níveis motores funcionais[78]

Esse sistema tradicional de classificação é baseado no nível motor da lesão conforme determinado pelo teste manual de força muscular e pode ser aplicado a todas as faixas etárias.

- Torácica: normalmente não anda, a não ser em órtese de marcha de reciprocção; nenhum ou mínimo movimento das pernas.
- Lombar médio: tipicamente pode andar distâncias curtas, com órteses tornozelo-pé (OTPs) ou cintas mais altas; uso de andador ou muletas.
- Lombar baixo: normalmente anda em ambientes externos; pode usar andador, muletas ou bengala, assim como OTPs.
- Sacral: normalmente pouca ou nenhuma limitação para andar, mas pode precisar de OTPs ou palmilhas de sustentação.

Também é usado um sistema de classificação mais funcional que divide os pacientes em 3 grupos com base no prognóstico de deambulação.[79]

- Torácico/lombar alto: caracterizado pela perda da força do quadríceps a ponto de precisar de suporte longo para a perna (quadril Joelho-tornozelo) para deambulação domiciliar e uso de cadeira de rodas a partir de uma idade precoce para mobilidade na comunidade.
- Lombar baixo: refere-se aos níveis motores funcionais L3 e L4 associados a boa força do quadríceps e a boa função do tendão medial, mas funções do glúteo médio e máximo deficientes. Isso resulta em uma marcha de Trendelenburg que força a face medial da articulação do joelho e que é ineficiente em termos de energia. O uso de muletas de antebraço para uma marcha com ciclo completo e de OTPs é recomendável para manter o alinhamento e melhorar a mobilidade funcional, bem como para prevenir artrite nas articulações dos joelhos em idade mais avançada. A deambulação pela comunidade é possível; o uso de cadeira de rodas muitas vezes é preferível para distâncias mais longas.
- Sacral alto: caracterizado por uma fraqueza dos músculos intrínsecos do pé com ou sem fraqueza nos flexores plantares do tornozelo, de modo que não há anormalidade de marcha perceptível. O prognóstico de deambulação por toda a vida é excelente. Os pacientes com fraqueza dos flexores plantares se beneficiam com o uso de OTPs, mas geralmente não precisam usar muletas.

Abordagem passo a passo do tratamento

Uma abordagem multidisciplinar dos cuidados clínicos e cirúrgicos, bem como a coordenação dos serviços, é mais benéfica. São necessários cuidados obstétricos completos durante o período pré-natal. O envolvimento e o acompanhamento rigoroso de especialistas neurocirúrgicos, urológicos e ortopédicos é essencial a infância.

Pré-natal

A maioria dos fetos afetados por espinha bífida pode ser levada a termo. No entanto, os cuidados pré-natais são mais bem administrados por uma equipe obstétrica que pode oferecer ultrassonografia fetal seriada para monitorar a hidrocefalia, já que o parto prematuro poderá ser indicado caso a hidrocefalia seja grave. As opções relativas a interrupção da gestação, cirurgia fetal e parto devem ser discutidas com o obstetra.

As taxas de interrupção eletiva variam de acordo com os subgrupos culturais, com taxas mais altas na Europa (52%) que nos EUA (30% a 48%).[\[64\]](#) [\[82\]](#) [\[83\]](#)

A opção de cirurgia fetal deve ser discutida. Essa cirurgia é realizada entre as semanas 19 e 25 da gestação e deve ser feita por uma equipe experiente em cirurgia materno-fetal depois de uma análise cuidadosa.[\[70\]](#) [\[84\]](#) [\[85\]](#) Em 2011, o Management of Myelomeningocele Study (MOMS), um ensaio randomizado prospectivo da eficácia e segurança do reparo pré-natal versus reparo pós-parto da mielomeningocele, registrou taxas mais baixas de colocação de derivação (40% versus 82%) e de herniação do rombencéfalo (64% versus 96%) em 12 meses, além de melhor deambulação em 30 meses, entre lactentes que foram submetidos ao fechamento pré-natal.[\[70\]](#) No entanto, 13% dos bebês submetidos à cirurgia pré-natal nasceram antes de 30 semanas de gestação. Os lactentes do grupo da cirurgia pré-natal também foram submetidos a mais procedimentos para síndrome tardia de medula espinhal presa. Além disso, mais de um terço das mulheres apresentaram evidência de adelgaçamento uterino ou uma área de deiscência no parto. Não ocorreram mortes maternas. A taxa de mortalidade perinatal foi semelhante (2%) nos dois grupos cirúrgicos. Um estudo de acompanhamento constatou que a cirurgia pré-natal em fetos com ventrículos maiores que 15 mm não melhorou os desfechos de hidrocefalia pós-parto que requerem colocação de derivação.[\[81\]](#) Sabe-se muito pouco sobre o efeito da cirurgia pré-natal na função intestinal e vesical. Um estudo de acompanhamento de 30 meses documentou que a cirurgia pré-natal não reduziu significativamente a necessidade de cateterismo intermitente limpo, mas estava associada com menos trabeculação vesical e colo vesical aberto.[\[86\]](#)

O ensaio MOMS foi realizado em 3 centros renomados de cirurgia fetal por cirurgiões altamente qualificados e experientes. Mulheres com índice de massa corpórea (IMC) de 35 ou mais foram excluídas de participação, e somente lactentes com mielomeningocele sacral e lombar foram incluídos. Como os centros de cirurgia fetal não são padronizados e a obesidade é comum entre mulheres grávidas de fetos com mielomeningocele, os resultados desse importante estudo ainda não podem ser generalizados como uma recomendação de padrão de tratamento. Atualmente, há evidências insuficientes para recomendar conclusões firmes sobre os benefícios e prejuízos do reparo pré-natal como uma intervenção para fetos com espinha bífida. Evidências atuais são limitadas pelo pequeno número de gestações incluídas no único ensaio clínico randomizado já realizado.[\[87\]](#)

A opção de parto por cesariana deve ser reavaliada. Embora seja realizado frequentemente, as famílias devem ser conscientizadas de que não foram feitos estudos definitivos para mostrar que esse tipo de parto melhore o desfecho para o bebê.[\[88\]](#)

Estudos mostraram que os obstetras podem dar informações incompletas ou imprecisas em relação ao diagnóstico e ao prognóstico.[89] Portanto, também é recomendável consultar um conselheiro genético, o diretor médico do centro regional de espinha bífida (ou um pediatra especialista em espinha bífida) e um neurocirurgião pediátrico antes do parto para discutir o diagnóstico, o prognóstico e o plano de tratamento no momento do parto.

- O conselheiro genético analisa a disponibilidade de amniocentese e o risco de trissomia do 13, trissomia do 18 e outras doenças genéticas raras, como a síndrome de deleção 22q.
- O diretor médico do centro de espinha bífida (ou um pediatra especialista em espinha bífida) fornece aos pais uma compreensão realista da variedade de serviços e suportes disponíveis para a família após o nascimento do bebê. Além disso, o diretor médico pode dar uma visão geral do tratamento inicial na unidade de terapia intensiva neonatal (UTIN).
- O neurocirurgião discute o reparo da condição e a abordagem de manejo da hidrocefalia.

Neonato ou lactente

Manejo neurocirúrgico

- O reparo neurocirúrgico do defeito é considerado a base do tratamento de espinha bífida aberta. A espinha bífida fechada geralmente não exige nenhuma cirurgia imediata. Os neonatos nascidos em hospitais afastados devem ser transferidos para tratamento neurocirúrgico logo após o parto, com a lesão coberta com gaze embebida em solução salina (tanto no caso de meningocele como de mielomeningocele) e com cobertura antibiótica intravenosa iniciada, semelhante aos casos de meningite neonatal, para evitar infecção. O fechamento da lesão é tipicamente realizado no prazo de 1 a 3 dias após o parto.[70]
- Neonatos com hidrocefalia grave são submetidos à colocação concomitante de uma derivação ventriculoperitoneal. Os pacientes que têm ventriculomegalia leve a moderada são monitorados rigorosamente quanto a sinais de hidrocefalia, como rápido crescimento da cabeça, fontanela abaulada, sinal do sol poente nos olhos, baixa aceitação alimentar, vômitos, irritabilidade ou letargia, apneia e vazamento de líquido cefalorraquidiano (LCR) no local de reparo da condição. Uma derivação subgaleal pode ser colocada como medida temporária em bebês prematuros, podendo-se evitar a necessidade de uma derivação permanente em alguns pacientes. Estudos ultrassonográficos seriados da cabeça são úteis para monitorar a espessura do manto cortical. Se a hidrocefalia estiver estável e o bebê for assintomático, exames de ultrassonografia seriada do crânio deverão ser realizados por até 5 meses para fins de monitoramento, desde que a espessura do manto cortical tenha, pelo menos, 3,5 cm. É improvável que a hidrocefalia evolua depois dos 9 meses de idade. No passado, a maioria dos bebês nascidos com mielomeningocele (80% a 90%) acabavam sendo submetidos à colocação da derivação. Nos últimos anos, os neurocirurgiões têm sido mais cautelosos quanto a submeter os pacientes a uma dependência da derivação por toda a vida. As taxas de colocação de derivações agora baixaram para 60% em alguns centros. A terceiroventriculostomia é uma opção de tratamento nos países em desenvolvimento, onde o acesso ao acompanhamento pode ser problemático.[90] [91] Esse procedimento consiste em criar uma abertura na base do terceiro ventrículo, que se torna a alternativa para a passagem bloqueada do quarto ventrículo e não exige a colocação de uma derivação. Devido às possíveis complicações, como sangramento, ele é um procedimento considerado menos favorável do que a colocação da derivação, embora uma revisão recente tenha mostrado um ano de vida ajustado pela qualidade (AVAQ) semelhante após 1 ano de acompanhamento.[92] Os índices de complicações da terceiroventriculostomia endoscópica estão na ordem de 5% a 6% em curto

prazo, e as complicações em longo prazo podem ser menores.[93] Embora existam menos complicações agudas na cirurgia de colocação de derivação, a incidência de revisão e infecção da derivação são de 43% e 8%, respectivamente, nos 2 anos após o implante.[94]

- Caso o aumento da pressão intracraniana tenha sido descartado, ou tratado, mas os sintomas persistam, geralmente é feita uma cirurgia de descompressão da malformação de Chiari. Lactentes com sintomas relacionados ao tronco encefálico ao nascer têm mais probabilidade de apresentar malformação do tronco encefálico que compressão.
- As noções de que a cirurgia de descompressão da fossa posterior com duraplastia tem uma taxa menor de necessidade de nova operação e de que a cirurgia de descompressão que deixa a dura-máter intacta tem uma taxa menor de complicações relacionadas ao líquido cefalorraquidiano ainda precisam ser fundamentadas por ensaios clínicos.[95]
- Muitas vezes esses lactentes precisam ser submetidos a traqueostomia, funduplicatura de Nissen e colocação de um tubo de gastrostomia devido à grave disfunção oromotora e ao comprometimento das vias aéreas.

Manejo da bexiga

- A investigação inicial de um neonato com espinha bífida requer uma pronta avaliação urológica que consiste em história miccional, exame físico, cultura da urina, ureia/creatinina sérica e ultrassonografia renal.
- A ultrassonografia renal deve ser realizada 48 horas após o nascimento. Se houver presença de hidronefrose, antibióticos profiláticos deverão ser instituídos e uma cistouretrografia miccional deverá ser realizada.
- Nos 2 primeiros meses de vida, a bacteriúria, mesmo se assintomática, deve ser tratada. Isso ocorre porque, como a infecção do trato urinário pode ser difícil de diagnosticar em neonatos, ela pode evoluir rapidamente para sepse e há um risco maior de cicatrização cortical no período neonatal em comparação às faixas etárias avançadas.
- O cateterismo intermitente limpo é iniciado antes do fechamento das costas e continuado durante o período pós-operatório para assegurar a manutenção de um reservatório de baixa pressão. A frequência dos cateterismos é então ajustada com base no padrão de micções e na urina residual.
- Uma avaliação urodinâmica é realizada após o fechamento das costas. Essa é uma importante ferramenta de rastreamento para identificar crianças com fatores de risco para futura deterioração do trato superior. A presença de distúrbios do desenvolvimento sexual, pressões de armazenamento elevadas (ou seja, >40 cm de água) e hiperatividade do músculo detrusor deve ser tratada agressivamente para evitar perda da função renal. Achados nos estudos urodinâmicos associados a uma bexiga de alto risco (ou seja, pressão do ponto de vazamento >40 cm de água, presença de dissinergia detrusor-esfincteriana e pequena capacidade da bexiga devido à hiper-reflexia do detrusor) são indicações muito fortes para iniciar e/ou continuar o cateterismo intermitente.
- No caso de bebês com dissinergia detrusor-esfincteriana no estudo urodinâmico, a oxibutinina pode ser iniciada para efeito anticolinérgico a fim de relaxar a parede da bexiga, reduzir a pressão e proteger o trato urinário superior. Há controvérsias sobre o impacto neurocognitivo da oxibutinina no cérebro em desenvolvimento. Entretanto, o cateterismo intermitente limpo e a terapia anticolinérgica em pacientes com dissinergia detrusor-esfincteriana reduziu significativamente a necessidade de cistoplastia de aumento anos mais tarde. A vesicostomia poderá ser indicada se a bexiga for considerada de alto risco e não houver adesão ao cateterismo intermitente.[96] [97]
- Frequentemente a vídeo-urodinâmica é incorporada ao estudo urodinâmico inicial para fornecer as mesmas informações da cistouretrografia miccional.

- Em longo prazo, conforme o paciente de espinha bífida evolui pela primeira infância, infância e adolescência, a vigilância urológica contínua é fundamental para o desenvolvimento de estratégias de continência urinária, prevenção de deterioração do trato superior e rastreamento de medula presa secundária.
- Variações na definição de infecção do trato urinário pode contribuir para tratamento excessivo em pacientes com cateterismo intermitente que foram meramente colonizados. Algoritmos para o diagnóstico e manejo de bexiga neurogênica em pacientes com espinha bífida foram desenvolvidos e estão atualmente sendo avaliados pelo Spina Bifida National Registry dos Centros de Controle e Prevenção de Doenças (CDCs) dos EUA.[98]

Manejo ortopédico

- Pé torto é uma deformidade comum com lesões lombares ou de nível mais alto decorrente do desequilíbrio dos músculos que envolvem o pé e o tornozelo. Os tratamentos incluem alongamento, gesso, cirurgia ou uma combinação deles até que o pé e o tornozelo possam ser levados a uma posição de sustentação do peso. O objetivo é conseguir um pé estável o suficiente para servir de apoio para uma órtese tornozelo-pé (OTP) ou um calçado. As OTPs podem ser adaptadas para ajudar a manter a posição do pé durante o crescimento depois que a deformidade de pé torto tiver sido corrigida.
- O tratamento de tálus vertical pode incluir fisioterapia para manter a amplitude de movimento (ADM) ou cirurgia, dependendo da gravidade da deformidade e das implicações funcionais para a criança. O gesso seriado e as cirurgias dos tecidos moles são preferíveis aos procedimentos ósseos. O objetivo do tratamento é um pé flexível e plantígrado. Geralmente as OTPs são prescritas quando o bebê começa a ficar de pé.
- O tratamento de subluxação ou deslocamento do quadril depende do nível sensitivo e funcional da criança. O tratamento pode incluir alongamento para manter a ADM. As talas de abdução (por exemplo, a tala de Pavlik) e a cirurgia geralmente são reservadas para pacientes com lesões sacrais capazes de deambular ou quando as doenças prejudicam o ato de sentar, a ADM, a troca de fraldas ou o cuidado perineal.[99] [100] Crianças com sensibilidade na altura do quadril podem se beneficiar de intervenção cirúrgica para evitar uma artrite dolorosa no futuro.
- As contraturas de flexão do quadril e do joelho geralmente são tratadas com fisioterapia, que envolve exercícios passivos de ADM. A cirurgia raramente é indicada no período neonatal ou em lactentes. No futuro, uma liberação anterior será considerada para contraturas de flexão do quadril >30 graus e uma liberação posterior, para contraturas de flexão do joelho >20 graus.

Cuidados de suporte

- O local do reparo da lesão deve ser protegido contra encoprese com um curativo impermeável umedecido com abas até a cicatrização completa. Além disso, deve-se colocar gaze entre as dobras glúteas para ajudar a proteger o local do reparo de contato com as fezes.
- A exsudação constante de fezes (devido ao intestino neurogênico) pode causar dermatite de contato na área das fraldas. Para esse problema, o melhor tratamento é usar um creme de barreira que contenha óxido de zinco e deixar a área das fraldas exposta ao ar sempre que possível. Os pais devem ser alertados para não esfregar a pele, mas secar a área com toques suaves após a limpeza. Os pais também devem ser alertados para evitar carregar o bebê em um carregador tipo "sling" por períodos prolongados, já que isso pode resultar em lesão por atrito na área das fraldas.
- Embora o intestino neurogênico seja uma característica comum da espinha bífida, raramente causa problemas significativos para os lactentes e não requer tratamento específico.

- Não existem recomendações específicas de desenvolvimento durante o período neonatal ou da primeira infância a não ser encaminhar a família para o programa de intervenção precoce da autoridade de saúde local.

Adulto

Os adultos com espinha bífida devem continuar o monitoramento regular com um neurocirurgião que esteja familiarizado com os cuidados relativos a espinha bífida. Existem alguns artigos de consenso e opinião de especialistas sobre os cuidados médicos para adultos com espinha bífida.[\[101\]](#) [\[102\]](#) [\[103\]](#) [\[104\]](#) [\[105\]](#)

Hidrocefalia

- Os protocolos padrão para o manejo de hidrocefalia com início na fase adulta podem não identificar sinais sutis de mau funcionamento da derivação em pacientes com espinha bífida, como disfagia, rouquidão, estridor, cefaleias occipitais, arqueamento do pescoço e ronco. A hidrocefalia presente em adultos com espinha bífida é uma doença muito diferente do tipo de hidrocefalia que tem início na idade adulta como resultado de hemorragia, infecção ou tumor.[\[106\]](#)

Saúde reprodutiva

- A sexualidade e os cuidados com a saúde reprodutiva de adultos com espinha bífida exigem considerações de tratamento específicas.
- A perda de fibras eferentes em adultos do sexo masculino resulta em impotência, bem como em ejaculação retrógrada, que diminuem a fertilidade. A sildenafil mostrou-se útil para ajudar na disfunção erétil em homens com espinha bífida.[\[107\]](#) [\[Spina Bifida Association of America: men's health\]](#)
- A menor sensibilidade perineal diminui o sexo orgástico tanto em homens como em mulheres e ambos têm risco elevado de ulceração da pele da genitália.
- Além disso, a incontinência urinária e fecal afeta a autoestima e a função social e sexual.[\[108\]](#)
- Preservativos de látex devem ser evitados pela alta prevalência de alergias ao látex nessa população.
- Devido ao risco elevado de ter filhos com espinha bífida, todas as mulheres em idade reprodutiva que têm espinha bífida devem receber suplementação de ácido fólico na dose mais alta de 4 mg/dia antes e durante o primeiro trimestre da gestação. As mulheres com espinha bífida que ficam grávidas geralmente têm um desfecho positivo com taxas de complicações relativamente baixas.[\[109\]](#) [\[Spina Bifida Association of America: Health care for women\]](#)

Linfedema

- O linfedema dos membros inferiores é um achado relativamente comum entre adultos com espinha bífida. Em um estudo, adultos com espinha bífida apresentaram um risco quase 100 vezes mais elevado de linfedema em comparação com a população geral. O linfedema mostrou-se mais comum nos pacientes com comprometimento no nível mais alto (torácico) e obesos.
- A celulite e as úlceras de decúbito são mais comuns nos pacientes com linfedema.[\[110\]](#)

Osteoporese

- A osteoporose é mais comum em adultos com espinha bífida que em outros adultos. Em um estudo sueco, 33% dos sujeitos apresentaram osteoporose em pelo menos um dos locais medidos.[111]
- Apesar das altas taxas de osteoporose em adultos, fraturas espontâneas na verdade são menos comuns na idade adulta que durante a adolescência.[112]
- Fatores clínicos, como derivação urinária, insuficiência renal e medicamentos para epilepsia, aumentam o risco de osteoporose.
- As estratégias ideais para tratamento e prevenção nessa população ainda não foram determinadas.

Hipertensão

- Um estudo documentou hipertensão ou pré-hipertensão em mais de metade dos adultos jovens com espinha bífida no centro regional de espinha bífida dos EUA. Rastreamento precoce e intervenção para pressão arterial elevada em indivíduos com espinha bífida devem ser considerados.[113]

Visão geral do tratamento

Consulte um banco de dados local de produtos farmacêuticos para informações detalhadas sobre contra-indicações, interações medicamentosas e posologia. (ver [Aviso legal](#))

Inicial (resumo)	
diagnóstico pré-natal	
	1a aconselhamento genético parental + abordagem multidisciplinar
	mais cuidados obstétricos especializados + nascimento planejado
Agudo (resumo)	
neonato ou lactente	
	1a reparo cirúrgico da condição + antibioticoterapia intravenosa
	mais monitorização do perímetro cefálico e cuidados de suporte
	adjunto cirurgia de descompressão da malformação de Chiari e/ou traqueostomia e/ou colocação de tubo de gastrostomia/ Nissen
■ com hidrocefalia grave	mais colocação de derivação
■ bexiga neurogênica de alto risco	mais cateterismo intermitente e vigilância urológica contínua
	mais antibioticoterapia profilática

Agudo (resumo)		
	adjunto	anticolinérgicos
■ com bacteriúria	mais	antibioticoterapia
■ com deformidades ortopédicas	mais	fisioterapia ± cirurgia ortopédica
	adjunto	órteses tornozelo-pé (OTPs)

Em curso (resumo)		
adultos		
	1a	monitoramento regular por neurocirurgião
■ com hidrocefalia	adjunto	encaminhamento a especialista
■ com linfedema	adjunto	encaminhamento a especialista
■ com osteoporose	adjunto	encaminhamento a especialista
■ com disfunção erétil	adjunto	sildenafil
■ mulheres em idade reprodutiva	adjunto	aconselhamento + suplementação de ácido fólico em altas doses
■ com hipertensão	adjunto	rastreamento precoce e tratamento

Opções de tratamento

Inicial

diagnóstico pré-natal

1a

aconselhamento genético parental + abordagem multidisciplinar

» Consultar um conselheiro genético, o diretor médico do centro regional de espinha bífida (ou um pediatra especialista em espinha bífida) e um neurocirurgião pediátrico antes do parto para discutir o diagnóstico, o prognóstico e o plano de tratamento no momento do parto.

» O conselheiro genético analisa a disponibilidade de amniocentese e o risco de trissomia do 13, trissomia do 18 e outras doenças genéticas raras, como a síndrome de deleção 22q.

» O diretor médico do centro de espinha bífida (ou um pediatra especialista em espinha bífida) fornece aos pais uma compreensão realista da variedade de serviços e suportes disponíveis para a família após o nascimento do bebê. Além disso, o diretor médico pode dar uma visão geral do tratamento inicial na unidade de terapia intensiva neonatal (UTIN).

» O neurocirurgião discute o reparo da condição e a abordagem de manejo da hidrocefalia.

mais

cuidados obstétricos especializados + nascimento planejado

» A maioria dos fetos afetados por espinha bífida pode ser levada a termo. No entanto, os cuidados pré-natais são mais bem administrados por uma equipe obstétrica que pode oferecer ultrassonografia fetal seriada para monitorar a hidrocefalia, já que o parto prematuro poderá ser indicado caso a hidrocefalia seja grave. As opções relativas a interrupção da gestação, cirurgia fetal e parto devem ser discutidas com o obstetra.

» As taxas de interrupção eletiva variam de acordo com os subgrupos culturais, com taxas mais altas na Europa (52%) que nos EUA (30% a 48%).[64] [82] [83]

» A opção de cirurgia fetal deve ser discutida. Essa cirurgia é realizada entre as semanas 19 e 25 da gestação e deve ser feita por uma equipe experiente em cirurgia materno-fetal depois de uma análise cuidadosa.[70] [84] [85] Em 2011, o Management of Myelomeningocele Study

Inicial

(MOMS), um ensaio randomizado prospectivo da eficácia e segurança do reparo pré-natal versus reparo pós-parto da mielomeningocele, registrou taxas mais baixas de colocação de derivação (40% versus 82%) e de herniação do rombencéfalo (64% versus 96%) em 12 meses, além de melhor deambulação em 30 meses, entre lactentes que foram submetidos ao fechamento pré-natal.[70] No entanto, 13% dos bebês submetidos à cirurgia pré-natal nasceram antes de 30 semanas de gestação. Os lactentes do grupo da cirurgia pré-natal também foram submetidos a mais procedimentos para síndrome tardia de medula espinhal presa. Além disso, mais de um terço das mulheres apresentaram evidência de adelgaçamento uterino ou uma área de deiscência no parto. Não ocorreram mortes maternas. A taxa de mortalidade perinatal foi semelhante (2%) nos dois grupos cirúrgicos. Um estudo de acompanhamento constatou que a cirurgia pré-natal em fetos com ventrículos maiores que 15 mm não melhorou os desfechos de hidrocefalia pós-parto que requerem colocação de derivação.[81] Sabe-se muito pouco sobre o efeito da cirurgia pré-natal na função intestinal e vesical. Um estudo de acompanhamento de 30 meses documentou que a cirurgia pré-natal não reduziu significativamente a necessidade de cateterismo intermitente limpo, mas estava associada com menos trabeculação vesical e colo vesical aberto.[86]

» O ensaio MOMS foi realizado em 3 centros renomados de cirurgia fetal por cirurgiões altamente qualificados e experientes. Mulheres com índice de massa corpórea (IMC) de 35 ou mais foram excluídas de participação, e somente lactentes com mielomeningocele sacral e lombar foram incluídos. Como os centros de cirurgia fetal não são padronizados e a obesidade é comum entre mulheres grávidas de fetos com mielomeningocele, os resultados desse importante estudo ainda não podem ser generalizados como uma recomendação de padrão de tratamento. Atualmente, há evidências insuficientes para recomendar conclusões firmes sobre os benefícios e prejuízos do reparo pré-natal como uma intervenção para fetos com espinha bífida. Evidências atuais são limitadas pelo pequeno número de gestações incluídas no único ensaio clínico randomizado já realizado.[87]

» A opção de parto por cesariana deve ser reavaliada. Embora seja realizado frequentemente, as famílias devem ser

Inicial

conscientizadas de que não foram feitos estudos definitivos para mostrar que esse tipo de parto melhore o desfecho para o bebê.[88]

Agudo

neonato ou lactente

1a reparo cirúrgico da condição + antibioticoterapia intravenosa

Opções primárias

» **ampicilina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

-e-

» **gentamicina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

» O reparo neurocirúrgico do defeito é considerado a base do tratamento de espinha bífida aberta. A espinha bífida fechada geralmente não exige nenhuma cirurgia imediata. Os bebês nascidos em hospitais afastados devem ser transferidos para tratamento neurocirúrgico logo após o parto, com a lesão coberta com gaze embebida em solução salina (tanto no caso de meningocele como de mielomeningocele) e com cobertura antibiótica intravenosa iniciada, assim como nos casos de meningite neonatal, para evitar infecção. O fechamento da lesão é tipicamente realizado no prazo de 1 a 3 dias após o parto.[70]

mais monitorização do perímetro cefálico e cuidados de suporte

» Os lactentes com ventriculomegalia estável leve a moderada devem ser monitorados rigorosamente para detectar sinais de hidrocefalia. Isso pode ser feito com exames de ultrassonografia seriada do crânio por até 5 meses, desde que a espessura do manto cortical tenha pelo menos 3.5 cm. É improvável que a hidrocefalia evolua depois dos 9 meses de idade.

» O local do reparo da lesão deve ser protegido contra encoprese com um curativo impermeável umedecido com abas até a cicatrização completa. Além disso, deve-se colocar gaze entre as dobras glúteas para ajudar a proteger o local do reparo de contato com as fezes.

» A exsudação constante de fezes (devido ao intestino neurogênico) pode causar dermatite de contato na área das fraldas. Para esse

Agudo

problema, o melhor tratamento é usar um creme de barreira que contenha óxido de zinco e deixar a área das fraldas exposta ao ar sempre que possível. Os pais devem ser alertados para não esfregar a pele, mas secar a área com toques suaves após a limpeza. Os pais também devem ser alertados para evitar carregar o bebê em um carregador tipo "sling" por períodos prolongados, já que isso pode resultar em lesão por atrito na área das fraldas.

» Embora o intestino neurogênico seja uma característica comum da espinha bífida, raramente causa problemas significativos para os lactentes e não requer tratamento específico.

» Não existem recomendações específicas de desenvolvimento durante o período neonatal ou da primeira infância a não ser encaminhar a família para o programa de intervenção precoce da autoridade de saúde local.

adjunto

cirurgia de descompressão da malformação de Chiari e/ou traqueostomia e/ou colocação de tubo de gastrostomia/ Nissen

» Caso o aumento da pressão intracraniana tenha sido descartado ou tratado, mas os sintomas persistam, geralmente é feita uma cirurgia de descompressão da malformação de Chiari. Lactentes com sintomas relacionados ao tronco encefálico ao nascer têm mais probabilidade de apresentar malformação do tronco encefálico que compressão.

» As noções de que a cirurgia de descompressão da fossa posterior com duraplastia tem uma taxa menor de necessidade de nova operação e de que a cirurgia de descompressão que deixa a dura-máter intacta tem uma taxa menor de complicações relacionadas ao líquido cefalorraquidiano ainda precisam ser fundamentadas por ensaios clínicos.[95]

» Muitas vezes esses lactentes precisam ser submetidos a traqueostomia, funduplicatura de Nissen e colocação de um tubo de gastrostomia devido à grave disfunção oromotora e ao comprometimento das vias aéreas.

■ com hidrocefalia grave

mais

colocação de derivação

» Neonatos com hidrocefalia grave são submetidos à colocação de uma derivação ventriculoperitoneal ao mesmo tempo em que é feito o reparo da condição.

Agudo

■ bexiga neurogênica de alto risco

mais

» Uma derivação subgaleal pode ser colocada como medida temporária em bebês prematuros, podendo-se evitar a necessidade de uma derivação permanente em alguns pacientes.

» A terceiroventriculostomia é uma opção de tratamento nos países em desenvolvimento, onde o acesso ao acompanhamento pode ser problemático.[90] [91] Esse procedimento consiste em criar uma abertura na base do terceiro ventrículo, que se torna a alternativa para a passagem bloqueada do quarto ventrículo e não exige a colocação de uma derivação. Devido às possíveis complicações, como sangramento, ele é um procedimento considerado menos favorável do que a colocação da derivação, embora uma revisão recente tenha mostrado um ano de vida ajustado pela qualidade (AVAQ) semelhante após 1 ano de acompanhamento.[92] Os índices de complicações da terceiroventriculostomia endoscópica estão na ordem de 5% a 6% em curto prazo, e as complicações em longo prazo podem ser menores.[93]

cateterismo intermitente e vigilância urológica contínua

» O cateterismo intermitente limpo é iniciado antes do fechamento das costas e continuado durante o período pós-operatório para assegurar a manutenção de um reservatório de baixa pressão. A frequência dos cateterismos é então ajustada com base no padrão de micções e na urina residual.

» Uma avaliação urodinâmica é realizada após o fechamento das costas. Essa é uma importante ferramenta de rastreamento para identificar crianças com fatores de risco para futura deterioração do trato superior. A presença de distúrbios do desenvolvimento sexual, pressões de armazenamento elevadas (ou seja, >40 cm de água) e hiperatividade do músculo detrusor deve ser tratada agressivamente para evitar perda da função renal. Achados nos estudos urodinâmicos associados a uma bexiga de alto risco (ou seja, pressão do ponto de vazamento >40 cm de água, presença de dissinergia detrusor-esfincteriana e pequena capacidade da bexiga devido à hiper-reflexia do detrusor) são indicações muito fortes para iniciar e/ou continuar o cateterismo intermitente.

» A vesicostomia poderá ser indicada se a bexiga for considerada de alto risco e não houver adesão ao cateterismo intermitente.

Agudo

» Em longo prazo, conforme o paciente de espinha bífida evolui pela primeira infância, infância e adolescência, a vigilância urológica contínua é fundamental para o desenvolvimento de estratégias de continência urinária, prevenção de deterioração do trato superior e rastreamento de medula presa secundária.

» Variações na definição de infecção do trato urinário pode contribuir para tratamento excessivo em pacientes com cateterismo intermitente que foram meramente colonizados. Algoritmos para o diagnóstico e manejo de bexiga neurogênica em pacientes com espinha bífida foram desenvolvidos e estão atualmente sendo avaliados pelo Spina Bifida National Registry dos Centros de Controle e Prevenção de Doenças (CDCs) dos EUA.[98]

mais antibioticoterapia profilática

Opções primárias

» **amoxicilina**: crianças ≤2 meses de idade: 25 mg/kg/dia por via oral administrados em doses fracionadas a cada 12-24 horas

OU

» **nitrofurantoína**: crianças >2 meses: 1-2 mg/kg/dia por via oral administrados em doses fracionadas a cada 12-24 horas, máximo de 100 mg/dia

OU

» **sulfametoxazol/trimetoprima**: crianças >2 meses: 2 mg/kg por via oral uma vez ao dia. A dose refere-se ao componente trimetoprima.

» Se houver presença de hidronefrose, antibióticos profiláticos deverão ser instituídos e uma cistouretrografia miccional deverá ser realizada.

» A amoxicilina é recomendada até que a criança tenha mais de 2 meses de idade; nesse ponto, recomenda-se nitrofurantoína ou sulfametoxazol/trimetoprima.

adjunto anticolinérgicos

Opções primárias

» **oxibutinina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

Agudo

com bacteriúria

mais

» No caso de lactentes com dissinergia detrusor-esfincteriana no estudo urodinâmico, a oxibutinina pode ser iniciada para efeito anticolinérgico, para relaxar a parede da bexiga, reduzir a pressão e proteger o trato urinário superior. Há controvérsias sobre o impacto neurocognitivo da oxibutinina no cérebro em desenvolvimento. Entretanto, o cateterismo intermitente limpo e a terapia anticolinérgica em pacientes com dissinergia detrusor-esfincteriana reduziu significativamente a necessidade de cistoplastia de aumento anos mais tarde.

antibioticoterapia

Opções primárias

» **ampicilina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

-e-

» **gentamicina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

» Nos 2 primeiros meses de vida, a bacteriúria, mesmo se assintomática, deve ser tratada. Isso ocorre porque, como a infecção do trato urinário pode ser difícil de diagnosticar em neonatos, ela pode evoluir rapidamente para sepse e há um risco maior de cicatrização cortical no período neonatal em comparação às faixas etárias avançadas.

com deformidades ortopédicas

mais

fisioterapia ± cirurgia ortopédica

» Pé torto é uma deformidade comum com lesões lombares ou de nível mais alto decorrente do desequilíbrio dos músculos que envolvem o pé e o tornozelo. Os tratamentos incluem alongamento, gesso, cirurgia ou uma combinação deles até que o pé e o tornozelo possam ser levados a uma posição de sustentação do peso. O objetivo é conseguir um pé estável o suficiente para servir de apoio para uma órtese tornozelo-pé (OTP) ou um calçado.

» O tratamento de tálus vertical pode incluir fisioterapia para manter a amplitude de movimento (ADM) ou cirurgia, dependendo da gravidade da deformidade e das implicações funcionais para a criança. O gesso seriado e as cirurgias dos tecidos moles são preferíveis aos procedimentos ósseos. O objetivo do tratamento é um pé flexível e plantígrado.

» O tratamento de subluxação ou deslocamento do quadril depende do nível sensitivo e funcional da criança. O tratamento pode incluir alongamento para manter a ADM. As talas de abdução (por exemplo, tala de Pavlik) e

Agudo

a cirurgia geralmente são reservadas para pacientes ambulatoriais com lesões sacrais baixas ou quando as doenças prejudicam o ato de sentar, a ADM, a troca de fraldas ou o cuidado perineal.[99] [100] Crianças com sensibilidade na altura do quadril podem se beneficiar de intervenção cirúrgica para evitar uma artrite dolorosa no futuro.

» As contraturas de flexão do quadril e do joelho geralmente são tratadas com fisioterapia, que envolve exercícios passivos de ADM. À medida que a criança fica mais velha, recomenda-se fisioterapia com foco na mobilidade funcional e educação física adaptada para promover a atividade física. Os dados sobre a eficácia da estimulação elétrica, de exercícios físicos regulares e do treinamento das capacidades motoras na força muscular das crianças com espinha bífida são limitados e estão desatualizados.[114] A cirurgia raramente é indicada no período neonatal ou em lactentes.

adjunto órteses tornozelo-pé (OTPs)

» Assim que a deformidade de pé torto tiver sido corrigida, é possível ajustar OTPs para ajudar a manter a posição do pé durante o crescimento.

» Geralmente, as OTPs são prescritas para deformidade de tálus vertical quando o bebê começa a sustentar o peso.

Em curso

adultos

adultos

1a

monitoramento regular por neurocirurgião

» Os adultos com espinha bífida devem continuar o monitoramento regular com um neurocirurgião que esteja familiarizado com os cuidados relativos a espinha bífida.

» Existem alguns artigos de consenso e opinião de especialistas sobre os cuidados médicos para adultos com espinha bífida.[101] [102] [103] [104] [105]

■ com hidrocefalia

adjunto

encaminhamento a especialista

» Os protocolos padrão para o manejo de hidrocefalia com início na fase adulta podem não identificar sinais sutis de mau funcionamento da derivação em pacientes com espinha bífida, como disfagia, rouquidão, estridor, cefaleias occipitais, arqueamento do pescoço e ronco.

Em curso

■ com linfedema

adjunto

» A hidrocefalia presente em adultos com espinha bífida é uma doença muito diferente do tipo de hidrocefalia que tem início na idade adulta como resultado de hemorragia, infecção ou tumor.^[106]

encaminhamento a especialista

» O linfedema dos membros inferiores é um achado relativamente comum entre adultos com espinha bífida.

» Em um estudo, adultos com espinha bífida apresentaram um risco quase 100 vezes mais elevado de linfedema em comparação com a população geral. O linfedema mostrou-se mais comum nos pacientes com comprometimento no nível mais alto (torácico) e obesos.

» A celulite e as úlceras de decúbito são mais comuns nos pacientes com linfedema.^[110]

■ com osteoporose

adjunto

encaminhamento a especialista

» A osteoporose é mais comum em adultos com espinha bífida que em outros adultos. Em um estudo sueco, 33% dos sujeitos apresentaram osteoporose em pelo menos um dos locais medidos.^[111]

» Apesar das altas taxas de osteoporose em adultos, fraturas espontâneas na verdade são menos comuns na idade adulta que durante a adolescência.^[112]

» Fatores clínicos, como derivação urinária, insuficiência renal e medicamentos para epilepsia, aumentam o risco de osteoporose.

» As estratégias ideais para tratamento e prevenção nessa população ainda não foram determinadas.

■ com disfunção erétil

adjunto

sildenafil**Opções primárias**

» **sildenafil**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

» A perda de fibras eferentes em adultos do sexo masculino resulta em impotência, bem como em ejaculação retrógrada, que diminuem a fertilidade. A sildenafil mostrou-se útil para ajudar na disfunção erétil em homens com espinha bífida.^[107]

» Preservativos de látex devem ser evitados pela alta prevalência de alergias ao látex nessa população.

Em curso

■ **mulheres em idade reprodutiva**

adjunto

aconselhamento + suplementação de ácido fólico em altas doses

Opções primárias

» **ácido fólico**: 4 mg por via oral uma vez ao dia

» Devido ao risco elevado de ter filhos com espinha bífida, todas as mulheres em idade reprodutiva que têm espinha bífida devem receber suplementação de ácido fólico na dose mais alta de 4 mg/dia antes e durante o primeiro trimestre da gestação.

» As mulheres com espinha bífida que ficam grávidas geralmente têm um desfecho positivo com taxas de complicações relativamente baixas.[109]

» Preservativos de látex devem ser evitados pela alta prevalência de alergias ao látex nessa população.

■ **com hipertensão**

adjunto

rastreamento precoce e tratamento

» Um estudo documentou hipertensão ou pré-hipertensão em mais de metade dos adultos jovens com espinha bífida no centro regional de espinha bífida dos EUA. Rastreamento precoce e intervenção para pressão arterial elevada em indivíduos com espinha bífida devem ser considerados.[113]

Novidades

Toxina botulínica

A injeção de toxina botulínica (geralmente do tipo A) é uma nova opção de tratamento que pode ser usada como terapia adjuvante ou alternativa aos medicamentos anticolinérgicos. No entanto, o efeito é temporário (3-6 meses) e a segurança e eficácia em longo prazo ainda não foram determinadas.[115]

Recomendações

Monitoramento

Recomenda-se o monitoramento em um centro de tratamento de espinha bífida pelo menos a cada 3 meses durante os primeiros 2 anos, a cada 6 meses para crianças em idade pré-escolar e uma vez ao ano para crianças em idade escolar, adolescentes e adultos. É essencial que cada consulta clínica inclua uma revisão sistemática de sinais e sintomas de:

- Mau funcionamento da derivação (cefaleia, vômitos, sonolência, alteração de personalidade, rápido crescimento da cabeça, convulsões)
- Malformação de Chiari II (oftalmoplegia; apneia do sono; arqueamento do pescoço; disfagia) [Fig-3]
- Siringe (dormência dos ombros; hiper-reflexia ou assimetria dos membros superiores; escoliose progressiva; fraqueza das mãos; encarceramento do nervo ulnar; síndrome do túnel do carpo)
- Medula presa (dorsalgia, escoliose de rápida progressão; evolução da deformidade cavovara; espasmos nas pernas; alteração no nível motor ou sensorial; alteração no funcionamento sexual, do intestino ou da bexiga; sintomas progressivos associados à malformação de Chiari) [Fig-5]
- Funcionamento da bexiga e do intestino.

Além disso, a pele deve ser sempre inspecionada quanto a úlceras por pressão ou atrito em locais comuns de pressão, incluindo áreas sobrejacentes das tuberosidades isquiáticas, cóccix, calcâneo e tornozelos, e entre os pododáctilos.

Outras avaliações e investigações de acompanhamento dependem da faixa etária.

Lactente

- Como a função vesical pode mudar significativamente à medida que o choque medular do reparo da lesão é resolvido, é essencial monitorar trimestralmente os tratos superiores com estudos de ultrassonografia seriada dos rins e da bexiga durante o primeiro ano de vida. A hidronefrose requer investigação adicional com vídeo-urodinâmica ou uma cistouretrografia miccional. A urodinâmica é recomendada entre 6 a 12 meses de idade para determinar se há necessidade de cateterismo intermitente limpo. Se a criança desenvolver infecções do trato urinário (ITUs), vídeo-urodinâmicas ou cistouretrografia miccional será usada para identificar refluxo e orientar a iniciação de profilaxia antibiótica.
- Os lactentes assintomáticos que apresentam ventriculomegalia leve ou moderada podem ser monitorados com segurança por até 5 meses com ultrassonografia craniana desde que a espessura do manto cortical seja de pelo menos 3.5 cm. É improvável que a hidrocefalia evolua depois dos 9 meses de idade.
- É feita uma ressonância nuclear magnética (RNM) do crânio após a colocação da derivação, que será usada como estudo basal para documentar o tamanho do ventrículo e anomalias estruturais do cérebro, incluindo a malformação de Chiari II. Estudos comparativos poderão ser realizados se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação. Também pode ser feita uma tomografia computadorizada (TC) de crânio como estudo basal, embora seja necessária cautela para limitar a exposição à radiação sempre que possível.

Primeira infância

- O foco deve ser uma revisão cuidadosa da função motora fina, motora grossa, da linguagem, social e adaptativa, bem como os serviços de suporte sociais e de desenvolvimento que existem para auxiliar a família. É necessária uma avaliação formal do desenvolvimento usando instrumentos padronizados para avaliar esses elementos. Além disso, deve-se prestar atenção específica aos objetivos da fisioterapia, ortóticos e/ou outros equipamentos necessários. As preocupações relativas à visão devem ser identificadas, uma vez que dificuldades de integração motora visual podem ser um sinal precoce de dificuldade de aprendizagem não verbal.
- Devem ser observadas alterações na capacidade de andar e na resistência. Novas atrofia muscular e perdas de marcos motores (engatinhar, andar e sentar) devem ser avaliadas. Os equipamentos usados devem ser analisados, como suportes para as pernas, equipamentos para banho e mobilidade com uso de rodas, bem como a presença de escadas no domicílio e a capacidade para atravessá-las.
- O peso, a estatura e o índice de massa corpórea (IMC) devem ser medidos em cada consulta. A baixa estatura pode ser resultante de uma combinação de escoliose e puberdade precoce.
- Estrabismo afeta até 20% das crianças com mielomeningocele. Recomenda-se o encaminhamento ao oftalmologista.
- A avaliação ortopédica deve incluir uma reavaliação de escoliose, cifose, contraturas de adução do quadril e deformidades ortopédicas, como pé torto, pé equino, calcâneo valgo ou tálus vertical. Deve ser realizado um teste muscular manual dos membros superiores e inferiores com foco específico em alterações no tônus muscular ou atrofia (por exemplo, presença de espasticidade, assimetria na força muscular). Geralmente é feito um raio-X pélvico anteroposterior (AP) aos 2 anos de idade para determinar se existe displasia ou luxação do quadril, o que pode afetar o equilíbrio da marcha ou ao sentar, ou contribuir para úlceras por pressão nos quadris ou nas nádegas.[100] Exames seriados de escoliose serão necessários para avaliar a evolução da curva a cada 1 a 2 anos ou se houver preocupação quanto à evolução.
- A vigilância da função da bexiga com estudos seriados de ultrassonografia renal e vesical é recomendada a cada 6 a 12 meses até a idade escolar (anualmente para crianças mais velhas e adolescentes). Se for observada hidronefrose, uma vídeo-urodinâmica ou uma cistouretrografia miccional deverá ser realizada para identificar refluxo e orientar a iniciação de profilaxia antibiótica. Embora um estudo urodinâmico inicial geralmente seja realizado entre 6 e 12 meses de idade, ele também é indicado sempre que houver preocupação relativa a uma alteração da função vesical. Ele é usado para determinar se o paciente tem uma bexiga com alto ou baixo risco em relação à deterioração do trato superior. Alguns centros incluem estudos urodinâmicos anuais em seus protocolos de monitoramento de medula presa.[138]
- A independência com o autocuidado no manejo do intestino e da bexiga deve ser alcançada na idade de 7 anos. O enema colônico anterógrado (ACE) é uma opção segura de tratamento cirúrgico para constipação grave e encoprese que facilita a independência e que demonstrou melhorar a qualidade de vida das crianças e das famílias.[139]
- Um exame de TC de crânio e radiografias seriadas da derivação serão indicados em casos agudos somente se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação. A RNM é preferível em casos não agudos para uma visualização detalhada da neuroanatomia para orientar intervenções cirúrgicas.
- Um estudo do sono será indicado em casos de crescimento lento, sibilância frequente, sufocamento ou engasgo, ou se a história sugerir apneia do sono.[140] [141]

Idade escolar e adolescência

- O desempenho escolar, o funcionamento social e a independência com o autocuidado (por exemplo, cateterismo intermitente, verificações cutâneas diárias e técnica de transferência) devem ser o foco nessa faixa etária. É conveniente envolver o paciente diretamente desde cedo. Deve-se oferecer aos jovens uma parte da consulta sem os pais, para discutir assuntos delicados,

como comportamento de risco e humor, e, se tiverem capacidade cognitiva, eles deverão ser um informante-chave durante a história.

- É importante monitorar o desempenho escolar rigorosamente, pois o decaimento acadêmico pode ser uma apresentação sutil de mau funcionamento da derivação. A presença de dificuldade de aprendizagem não verbal, disfunção executiva e déficit de atenção deve ser avaliada. Deve ser realizada uma avaliação neuropsicológica para identificar déficits sutis de memória de curto prazo e dificuldades visuais-motoras de crianças que não respondem a adaptações e intervenções educacionais apropriadas.
- Também é importante perguntar especificamente sobre exercícios físicos e nutrição, bem como analisar modificações do estilo de vida para a prevenção da obesidade.
- A mobilidade deve ser monitorada, devendo-se anotar as formas escolhidas de mobilidade funcional (andar, com dispositivos ou cadeiras de rodas). A manutenção da amplitude de movimento do joelho fica difícil com o crescimento dos membros e pode exigir liberações dos tecidos moles (tendões do jarrete) para manter a eficiência da caminhada. O desequilíbrio muscular do tornozelo também pode exigir correção para manter o pé em uma posição de sustentação de peso. Pode-se oferecer uma cirurgia óssea para prevenir a deformidade dos pés com o crescimento e corrigir a torção tibial. A correção cirúrgica da escoliose pode ser considerada em casos graves, mas pode afetar de modo adverso o andar e as transferências. Por esse motivo, é preferível a fusão espinal anterior à fusão anteroposterior combinada.^[142] É necessário garantir que a criança tenha acesso à cozinha e ao banheiro para desenvolver suas habilidades, e que seja capaz de sair da casa em caso de emergência, seja por escada ou rampa.
- Para os adolescentes que foram submetidos à cistoplastia de aumento (um procedimento que visa melhorar a continência urinária), é recomendável fazer o monitoramento anual dos eletrólitos, da ureia e da creatinina. A clearance da creatinina, além dos eletrólitos, da ureia e da creatinina, também deve ser monitorada anualmente para pacientes com condutor ileal (indicado quando a adesão e/ou dificuldades motoras finas impedem a independência em relação ao manejo da bexiga).
- Uma ultrassonografia renal e vesical de rastreamento deverá ser feita anualmente se o paciente estiver estável e não houver ITUs intercorrentes. Para as faixas etárias mais jovens, RNM, TC de crânio e radiografias seriadas da derivação serão indicadas somente se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação. Um estudo do sono geralmente será necessário se houver história de apneia do sono. Uma RNM cranioencefálica e da coluna deverá ser pedido se houver sintomas progressivos associados à malformação de Chiari. Radiografias simples posteroanteriores (PA) ou laterais da coluna deverão ser feitas no início do estirão de crescimento na pré-adolescência e monitoradas a cada 6 a 12 meses se houver escoliose clínica. A análise da marcha pode ajudar no planejamento dos procedimentos ortopédicos. O mapeamento por pressão do assento pode ajudar a determinar áreas de pressão e facilitar a correção de úlceras por pressão isquiáticas recorrentes.

Adultos

- Embora a maioria dos pacientes com espinha bífida não tenha deficiência intelectual, muitos pacientes com hidrocefalia controlada por derivação têm algum grau de dificuldade de aprendizagem não verbal e/ou disfunção executiva. Isso pode ter um impacto significativo na sua capacidade de navegar no sistema de saúde e seguir as recomendações médicas. Portanto, é importante explorar as conexões de órgãos e suporte social referentes a vida independente, transporte e coordenação de cuidados. Também é possível obter informações detalhadas sobre dificuldades com memória de curto prazo, tomada de decisões, tomada de iniciativas e organização. É importante identificar as adaptações (por exemplo, lembrete para cateterismo)

- e suportes (orientação vocacional) existentes para os pacientes adultos com dificuldades de aprendizagem não verbal e/ou disfunção executiva.
- Os fluxos de recursos para equipamentos clínicos duráveis e serviços de saúde domiciliar também devem ser identificados. É útil pedir ao paciente para identificar pessoas ou entidades-chave com as quais podem ser previstas comunicações. Deve-se considerar a tutela para adultos que não podem dar consentimento informado ou controlar as finanças.
 - A avaliação ortopédica deve abordar o funcionamento inicial e quaisquer alterações em mobilidade, transferências, presença de dores nas costas ou nas pernas, cirurgias ortopédicas anteriores e história de fraturas. É importante discutir as atividades da vida diária quanto ao seu modo de realização, quais são os equipamentos usados e se o equipamento está adequado e em boas condições. Isso inclui suportes, muletas ou andador, cadeira de rodas, equipamento de banho e rampa ou elevador. A acessibilidade doméstica para atividades diárias e opções de transporte comunitário também devem ser revistas.
 - Uma ultrassonografia renal e vesical de rastreamento deverá ser feita anualmente se o paciente estiver estável e não houver ITUs intercorrentes. Para os pacientes que foram submetidos à cistoplastia de aumento (um procedimento que visa melhorar a continência urinária), é recomendável fazer o monitoramento anual dos eletrólitos, da ureia e da creatinina. Além disso, recomenda-se uma cistoscopia anual para avaliar câncer de bexiga começando 10 anos após a cirurgia, devido ao risco por toda a vida de evoluir para câncer de bexiga no local da anastomose. A clearance da creatinina, assim como eletrólitos, ureia e creatinina, também deve ser monitorada uma vez ao ano para pacientes com condutor ileal (indicado quando a adesão e/ou dificuldades motoras finas impedem a independência em relação ao manejo da bexiga).
 - Recomenda-se uma RNM cranioencefálica e da coluna e radiografias seriadas da derivação no início da vida adulta para documentar a anatomia basal. Uma TC de crânio e radiografias seriadas da derivação serão indicadas em casos agudos se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação, como cefaleia e edema ao longo do trato da derivação. Também deve ser feita uma RNM da coluna em caso de sintomas de medula presa, como dorsalgia, escoliose de rápida progressão, alteração no nível motor ou sensorial ou alteração no funcionamento do intestino ou da bexiga. O estado da derivação deve ser sempre avaliado se houver sinais ou sintomas de medula presa. Uma RNM cranioencefálica e da coluna é indicada se forem apresentados sintomas associados à malformação de Chiari, como sufocamento, engasgos, nova oftalmoplegia ou disartria, arqueamento do pescoço, sensibilidade na fenda occipital e apneia do sono. Um estudo do sono deve ser feito se houver história de apneia do sono.
 - O exame cutâneo cuidadoso é essencial para verificar lesões por pressão ou atrito em áreas sem sensibilidade. O mapeamento por pressão do assento pode ajudar a determinar áreas de pressão e facilitar a correção de úlceras por pressão isquiáticas recorrentes. Os pacientes devem ser orientados sobre a técnica de transferência e para elevar periodicamente as pernas. Isso ocorre porque estase venosa e linfedema são comuns entre adultos com espinha bífida.[110]

Instruções ao paciente

Os pacientes são aconselhados a manter os relatórios e os documentos clínicos que resumem o exame físico inicial e os achados iniciais dos exames auxiliares. Eles também devem manter uma lista dos medicamentos, bem como uma lista dos profissionais de saúde e dos procedimentos cirúrgicos anteriores. É essencial ter um exame neurológico bem-documentado. Os pacientes com derivações devem ter pronto acesso aos exames mais recentes de RNM ou TC de crânio e às radiografias seriadas da derivação para registrar o tamanho normal do ventrículo e o estado da derivação. Eles devem ser

orientados a propor técnicas de baixa radiação e solicitar outras modalidades de geração de imagem quando disponíveis e apropriadas.

[Image Gently: The Alliance for Radiation Safety in Pediatric Imaging]

Os pacientes devem conhecer os sinais e sintomas de obstrução da derivação, malformação de Chiari e pielonefrite, e devem ser instruídos a buscar pronto atendimento médico em caso de qualquer deterioração neurológica, já que isso pode ser um sinal de mau funcionamento da derivação ou de medula presa. Além disso, os pacientes com derivações devem ser aconselhados a evitar movimentos de rápida aceleração/desaceleração, como cambalhotas ou andar de montanha-russa.

Os pacientes que não deambulam devem ser orientados sobre a técnica de transferência adequada. Deve-se encorajar uma dieta saudável e exercícios regulares a partir de uma idade precoce. Todos os pacientes com espinha bífida devem evitar o uso de látex. Além disso, eles devem ser orientados a reconhecer a anafilaxia e a usar a adrenalina autoinjetável caso tenha sido prescrita.

[Spina Bífida Association of America: latex in the hospital environment]

Os pacientes devem ser aconselhados a fazer verificações cutâneas diárias nas áreas sem sensibilidade para ver se há úlceras por pressão ou atrito nos locais comuns de pressão, incluindo áreas sobrejacentes das tuberosidades isquiáticas, cóccix, calcâneo e tornozelos, e entre os pododáctilos; as crianças devem ser orientadas a usar um espelho de mão para as verificações cutâneas diárias das nádegas e dos pés. Úlceras por pressão são incomuns em bebês e durante a infância, embora sejam observadas queimaduras e lesões por atrito no dorso dos pés em crianças que engatinham sem calçados protetores. Os pais devem ser alertados de que a maioria dos bebês com espinha bífida costuma apresentar insensibilidade nos membros inferiores e no períneo (distribuição em sela) e na sola dos pés; portanto, os pés dos filhos devem estar sempre cobertos.

Sites baseados no Reino Unido que podem ser úteis para pais, professores e defensores da educação incluem:

[Shine: spina bifida, hydrocephalus, information, networking, equality]

[Spina Bífida Hydrocephalus Scotland]

Complicações

Complicações	Período de execução	Probabilidade
constipação	longo prazo	alta

Complicações	Período de execução	Probabilidade
<p>Espera-se um padrão regular de movimentos intestinais diários ou em dias alternados. A constipação é um problema comum a partir do segundo ano de vida (uma consequência do intestino neurogênico) e deve ser tratada com uma dieta rica em fibras e hidratação. Muitas vezes também é necessária uma dosagem diária de polietilenoglicol. A ida ao banheiro programada é introduzida quando as crianças pequenas demonstram interesse por esse tipo de rotina (os pais são aconselhados a colocar a criança na cadeira sanitária por 10 a 15 minutos após as refeições para aproveitar o reflexo gastrocólico). A independência com o programa de controle do intestino será menos provável se o treinamento não for iniciado na pré-adolescência ou nos primeiros anos da adolescência.</p> <p>Um padrão de fezes duras alternado com diarreia aquosa é sugestivo de impactação e deve ser tratado por meio de uma lavagem intestinal com enema. Deve-se desencorajar o uso rotineiro do enema. Em caso de prolapso retal, a redução é realizada com a mão enluvada e lubrificante.</p> <p>O tratamento cirúrgico (reparo posterior e suspensão do reto) raramente é necessário. A constipação pode se agravar com o envelhecimento, a diminuição da ingestão de fibras e a redução de atividade. Pode ser necessário aumentar a quantidade de fluidos.</p>		
incontinência fecal	longo prazo	alta
<p>A encoprese é comum (também uma consequência do intestino neurogênico) e é tipicamente observada em crianças que apresentam redução do tônus retal. Esse problema pode ocasionar lesão cutânea significativa, o que pode ser evitado com o uso regular de cremes de barreira. Ocasionalmente, laxantes com fibras podem ser úteis como excipientes. A loperamida não é recomendada. As opções de tratamento cirúrgico, como enema colônico anterógrado de Malone e tubo de Chait, devem ser discutidas, mas são tipicamente realizadas quando as crianças estão em idade escolar e são capazes de participar da tomada de decisão.</p>		
obesidade	longo prazo	alta
<p>Pode ser um problema devido à diminuição da mobilidade e à falta de atividades físicas. Alguns estudos também mostraram que as pessoas com espinha bífida têm menos massa corporal magra e uma taxa de metabolismo basal mais baixa que a população geral.</p> <p>A prevenção tem melhores resultados que tentar a redução de peso. Portanto, deve-se encorajar uma dieta saudável e exercícios regulares a partir de uma idade precoce. Um único estudo de metformina para o tratamento da adiposidade central e a prevenção da síndrome metabólica em crianças com espinha bífida documentou sucesso.^[133]</p>		
medula presa	longo prazo	média

Complicações	Período de execução	Probabilidade
<p>Todos os pacientes têm a medula espinhal presa (a extremidade inferior da medula espinha tem uma ligação anormal com outras estruturas), mas nem todos são sintomáticos. A medula presa raramente se apresenta na primeira infância. No entanto, já houve relatos de casos de medula presa precoce (12 meses) e cistos de inclusão epidérmica entre lactentes que foram submetidos a cirurgia fetal. A apresentação clássica é durante o estirão de crescimento da pré-adolescência.</p> <p>Os sinais e os sintomas de medula presa incluem dorsalgia; escoliose de rápida progressão; evolução da deformidade cavovara, espasmos nas pernas; alteração no nível motor ou sensorial; alteração no funcionamento sexual, do intestino ou da bexiga; ou se houver sintomas progressivos associados à malformação de Chiari (sufocamento, engasgos, nova oftalmoplegia ou disartria, arqueamento do pescoço, sensibilidade na fenda occipital, apneia do sono).^[134]</p> <p>Recomenda-se cautela ao fazer o diagnóstico somente pela aparência da radiografia; portanto, a RNM da coluna somente será indicada se houver sintomas.^[135] Os achados incluem medula presa ou com cicatrização, siringe, espessamento do filamento terminal e cone medular baixo (abaixo de L2-L3). O filamento normal tem 2 mm ou menos de diâmetro em L5-S1. Imagens sagitais ponderadas em T1 e T2 mostram prontamente o nível do cone. [Fig-5]</p> <p>O tratamento é a separação cirúrgica da medula, um procedimento que é efetivo para melhorar a dorsalgia em 90% dos pacientes e evita a evolução de outros sintomas.^[136]</p>		
disfunção sexual	longo prazo	média
<p>Em geral, todas as mulheres com espinha bífida são férteis. No entanto, a dormência perineal e a redução da lubrificação pode causar lacerações labiais ou lesão por atrito. A disfunção erétil e a ejaculação retrógrada são comuns em homens com espinha bífida. Os tratamentos para disfunção erétil incluem sildenafil, papaverina injetável e outros. Simpatomiméticos, como a pseudoefedrina, poderão ajudar a reduzir a ejaculação retrógrada se forem tomados antes da relação sexual.</p>		
úlceras de decúbito ou úlceras por pressão	longo prazo	média

Complicações	Período de execução	Probabilidade
<p>As úlceras isquiáticas sugerem posicionamento inadequado na cadeira de rodas. As úlceras sacrais podem ocorrer no pós-operatório e resultam de posicionamento inadequado no colchão. As úlceras de pressão nos pés são causadas por órteses mal ajustadas ou por técnica de deambulação inadequada, como andar com muleta em um só braço. Geralmente, as úlceras de decúbito devem-se a equipamento inadequado.</p> <p>O exame cutâneo deve ser feito tanto pelo paciente como pelo médico, principalmente no local do reparo da lesão, na área coccígea, nas tuberosidades isquiáticas, nos pés e tornozelos, e entre os pododáctilos. A rápida identificação da causa subjacente é essencial.</p> <p>As úlceras de decúbito são bastante comuns em adultos jovens e devem ser tratadas agressivamente.</p> <p>As úlceras por pressão são raras em lactentes, mas podem ocorrer lesões por atrito ou queimadura.</p> <p>A desnutrição e a incontinência urinária e fecal também podem contribuir para feridas.</p> <p>O mapeamento por pressão do assento pode ajudar a determinar áreas de pressão e facilitar a correção de úlceras por pressão isquiáticas recorrentes.</p> <p>Além de tratar a causa subjacente, o médico deve documentar cuidadosamente a extensão da ferida, bem como avaliar e tratar os sinais e os sintomas de infecção com antibióticos orais, se forem leves, e com antibióticos intravenosos (IV), em casos mais graves. As feridas crônicas devem ser avaliadas com radiografias simples e cintilografia óssea para descartar uma osteomielite subjacente. O tratamento de feridas com pressão negativa é efetivo para as úlceras de decúbito de estádios 3 e 4. É recomendável o encaminhamento a um centro de cuidados de feridas para acompanhamento abrangente e suporte nutricional e psicológico, se disponível.</p>		
morbidade psicossocial	longo prazo	média
<p>Muitos adolescente e adultos jovens tornam-se isolados socialmente. A participação em atividades em grupo é menor que a da população geral devido à complexa combinação de incapacidade física, incontinência, disfunção executiva e dificuldades de aprendizagem não verbal. A depressão pode estar relacionada com baixa realização e integração social.</p> <p>Ansiedade e depressão são comuns, afetando 30% dos adultos (tanto jovens como mais velhos).[104]</p>		
doença cardiovascular	longo prazo	média
<p>Pode haver um risco mais elevado de doenças cardiovasculares (DCV) devido à maior incidência de síndrome metabólica e obesidade. Conforme a população envelhece, esse problema pode se tornar uma grande preocupação. Em um estudo, a DCV foi considerada a segunda causa mais frequente de morte em adultos com espinha bífida.[137]</p> <p>Cuidados preventivos regulares, incluindo uma dieta saudável e atividades físicas, e controle do peso devem ser encorajados. É necessária uma terapia de abandono do hábito de fumar para os fumantes.</p>		
linfedema	longo prazo	baixa

Complicações	Período de execução	Probabilidade
<p>Pode ocorrer em pacientes adultos. A causa não é bem-compreendida e existem poucos dados sobre linfedema e espinha bífida.[110] O tratamento envolve meias de compressão e terapia de bomba manual ou mecânica. O linfedema prolongado, se não tratado, pode ocasionar celulite e risco elevado de úlceras por pressão, bem como osteomielite nos pés e nas pernas.</p>		
obstrução ou mau funcionamento da derivação	variável	média
<p>A obstrução da derivação é uma complicação relativamente comum, que afeta 40% dos pacientes pediátricos. O risco de infecção ou obstrução da derivação é maior durante os primeiros 6 a 12 meses após a colocação da derivação.</p> <p>Os sinais e sintomas incluem cefaleia, vômitos, sonolência, alteração de personalidade, rápido crescimento da cabeça e convulsões. As cefaleias relacionadas com o mau funcionamento da derivação podem ser intermitentes, como no caso de obstrução da válvula proximal, ou piorarem, quando paciente está na posição supina, devido à diminuição do fluxo de gravidade, ou quando sai da posição supina para a ereta devido ao aumento da drenagem relacionado com a síndrome do ventrículo colabado (quando os ventrículos são drenados em excesso e aparecem como fendas nos exames).</p> <p>É essencial documentar o exame neurológico basal do paciente em cada consulta clínica. Qualquer deterioração, como nova dormência, espasticidade ou fraqueza, dificuldades acadêmicas, cefaleia ou características de malformação de Chiari, como oftalmoplegia, apneia do sono, arqueamento do pescoço ou disfagia, devem ser avaliadas prontamente com um alto índice de suspeita de mau funcionamento da derivação.</p> <p>Uma radiografia seriada da derivação (radiografias simples que rastreiam o tubo de derivação desde a cabeça até o abdome) é usada para documentar quebras ou fraturas do tubo. Uma ressonância nuclear magnética (RNM) ou uma tomografia computadorizada (TC) de crânio será indicada se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação. Contudo, até 15% a 20% dos pacientes com mau funcionamento da derivação não apresentam alterações no tamanho do ventrículo na RNM ou TC.[69]</p> <p>A revisão da derivação é a base do tratamento.</p>		
dificuldade de aprendizagem não verbal ou disfunção executiva	variável	média

Complicações	Período de execução	Probabilidade
<p>Os pacientes com hidrocefalia controlada por derivação têm mais probabilidade de terem dificuldades de aprendizagem.</p> <p>A dificuldade de aprendizagem não verbal muitas vezes é diagnosticada na escola com a introdução da matemática e do raciocínio abstrato. Também é caracterizada por dificuldades em tarefas visuoespaciais (por exemplo, compreensão das direções). A compreensão da leitura, que é cada vez mais importante para o desempenho acadêmico em outros assuntos, também pode constituir um desafio quando as crianças passam da fase de aprender a ler para a fase de ler para aprender. As famílias e os funcionários da escola devem estar cientes de estratégias de ensino e adaptações voltadas para a dificuldade de aprendizagem não verbal. Os planos de educação individualizados devem se concentrar mais na dificuldade de aprendizagem que na deficiência motora para que os suportes educacionais adequados sejam colocados em prática.</p> <p>A disfunção executiva é muito comum e, em geral, apresenta-se com verbosidade e desinibição. Crianças e adultos com disfunção executiva também podem ter dificuldades com situações novas, definição de prioridades e tomada de iniciativas. A chave para promover a independência é a repetição de tarefas essenciais e habilidades de autocuidado de modo que elas se tornem atividades mecânicas.</p> <p>Muitos adultos jovens com espinha bífida saem da escola com qualificações educacionais. No entanto, os índices de emprego e outros desfechos sociais em adultos jovens estão abaixo do ideal. Em parte, isso se deve à revelação da dificuldade de aprendizagem não verbal e da disfunção executiva quando a estrutura de rotinas escolares deixa de existir. Estudos também mostraram que os adolescentes com espinha bífida não participam das mesmas atividades que seus colegas sem incapacidades durante os anos do ensino médio. Portanto, é essencial promover a participação a partir de uma idade precoce, bem como discutir desde cedo o impacto que a disfunção executiva pode ter sobre a vida independente e o emprego, a menos que sejam feitas adaptações de forma proativa e que sejam utilizados sistemas de apoio apropriados, como treinamento vocacional, antes da formatura do ensino médio.</p>		
infecções do trato urinário	variável	média

Complicações	Período de execução	Probabilidade
<p>Infecções do trato urinário (ITUs) frequentes exigem uma revisão detalhada dos sintomas que levaram ao diagnóstico. Urina turva ou uma cultura de urina de rotina obtida quando o paciente está assintomático pode não representar uma infecção. É importante obter informações sobre os resultados da cultura e os antibióticos usados para tratamento. ITUs febris recorrentes com o mesmo organismo podem indicar que o foco da infecção é uma litíase vesical e requerem avaliação com ultrassonografia renal/vesical. A vídeo-urodinâmica é realizada para determinar se alterações na função da bexiga (possivelmente relacionadas com a síndrome de medula presa) estão contribuindo para a infecção recorrente.</p> <p>É importante verificar se o paciente segue atentamente a técnica limpa com cateterismo intermitente. A maioria das crianças que fazem cateterismo intermitente ficam colonizadas com bactérias. A bacteriúria assintomática não é tratada (exceto em crianças nos 2 primeiros meses de vida). As crianças com infecções sintomáticas frequentes recebem profilaxia antibiótica. As infecções sintomáticas são tratadas com cefalexina, nitrofurantoína ou ciprofloxacino de acordo com os resultados da cultura.</p> <p>A dorsalgia associada a febre, sensibilidade no ângulo costovertebral e mal-estar geral é sugestiva de pielonefrite. O tratamento envolve antibioticoterapia intravenosa ou oral, dependendo da gravidade do quadro clínico.</p>		
refluxo vesicoureteral	variável	média
<p>Uma vídeo-urodinâmica ou uma cistouretrografia miccional em neonatos ou lactentes deverá ser realizada se for observada hidronefrose na ultrassonografia renal. Esses exames diagnósticos determinam se existe refluxo vesicoureteral e/ou esvaziamento incompleto. Se for registrado refluxo, o cateterismo intermitente limpo e a profilaxia antibiótica serão instituídos para evitar danos nos rins. No entanto, caso não sejam observadas baixas pressões miccionais no estudo urodinâmico, os lactentes com refluxo vesicoureteral podem ser tratados somente com profilaxia antibiótica e o cateterismo intermitente é descontinuado.</p>		
hidronefrose	variável	média
<p>Hidronefrose e refluxo vesicoureteral estão estreitamente correlacionados com bexiga de alto risco. Deste modo, lactentes com achados na ultrassonografia sugestivos de hidronefrose são iniciados no cateterismo intermitente limpo a cada 4 a 6 horas usando cateteres de 5 ou 8 French sem látex. Antibióticos profiláticos serão acrescentados se houver refluxo. Alguns centros colocam todos os neonatos em cateterismo intermitente, oxibutinina e profilaxia antibiótica no nascimento.</p>		
siringomielia	variável	média

Complicações	Período de execução	Probabilidade
<p>Envolve a expansão do canal central com obstrução e formação de cistos (coleta de líquido cefalorraquidiano [LCR]) na medula espinal, conhecidos como siringes.</p> <p>As características da siringomielia devem ser avaliadas a cada consulta. Os sinais de siringe no nível cervical incluem dormência dos ombros (distribuição do tipo "capa"), hiper-reflexia ou assimetria dos membros superiores e escoliose progressiva. Fraqueza das mãos, encarceramento do nervo ulnar ou síndrome do túnel do carpo também podem ser sinais de siringe no nível cervical.</p> <p>É recomendável uma RNM da junção cervicotorácica e de toda a coluna para descartar a siringomielia.</p> <p>O tratamento se baseia nos sintomas clínicos, e não nos achados de RNM, uma vez que a siringomielia é visível na RNM em 80% das crianças com mielomeningoceles, mas é um problema clínico em somente 2% a 5% dos pacientes.^[69]</p> <p>A abordagem inicial do tratamento consiste na revisão da derivação, seguida pela descompressão da fossa posterior. Há controvérsias quanto ao uso de derivação siringopleural ou siringoperitoneal como tratamento primário. A maioria dos centros monitora a siringe após a cirurgia de descompressão, com um exame de RNM 3 a 6 meses depois. A derivação da siringe somente será colocada se o cisto evoluir durante esse intervalo de tempo.</p>		
alergia ao látex	variável	média
<p>Os índices de sensibilização entre pessoas com espinha bífida foram averiguados por diversas estratégias de testes imunológicos e variam de 23% a 73%.^[129] A alergia ao látex (os sintomas incluem urticária, conjuntivite, angioedema, rinite, asma brônquica e anafilaxia) desenvolve-se em 8% a 72% das pessoas sensíveis ao látex.^{[130] [131]} Múltiplas cirurgias e uma história de atopia são os fatores de risco mais comumente identificados. O risco de reação ao látex aumenta com a idade.^[132]</p> <p>Todas as pessoas com espinha bífida devem ser consideradas com alto risco de ter uma reação alérgica e devem evitar o uso do látex tanto em ambientes de cuidados de saúde como em casa e na comunidade. As pessoas que já tiveram uma reação alérgica ao látex devem ser aconselhadas a usar uma pulseira de alerta médico e deve-se prescrever uma seringa de adrenalina autoinjetável.</p> <p>[Spina Bifida Association of America: latex in the hospital environment]</p>		
transtorno de déficit da atenção com hiperatividade	variável	média
<p>Aproximadamente 30% das crianças com hidrocefalia controlada por derivação têm déficits de atenção, que são mais caracterizados pela deficiência na capacidade de desviar o foco que pela falta de atenção causada por impulsividade ou hiperatividade. Baixas doses de estimulantes podem ter um pequeno benefício para algumas dessas crianças.</p>		
complicações relacionadas à gestação	variável	média

Complicações	Período de execução	Probabilidade
Com as alterações da curvatura espinhal e o afrouxamento dos ligamentos, podem ocorrer dorsalgia, ciática e possivelmente medula presa.		
A resistência para andar pode ser afetada devido ao ganho de peso na gravidez.		
Como resultado do aumento da pressão intra-abdominal devido ao crescimento do útero, existe um risco mais elevado de mau funcionamento da derivação ventriculoperitoneal.		
Pode ser necessário aumentar o cateterismo intermitente para compensar a pressão na bexiga com a evolução da gestação.		
O agravamento da constipação pode exigir um esquema intestinal mais agressivo, incluindo enemas.		
O ganho de peso e mudanças na circulação podem aumentar o risco de úlceras por pressão; portanto, é necessário fazer movimentos de alívio da pressão (reajuste da posição) e um monitoramento cutâneo rigoroso.		

Prognóstico

A mortalidade nos casos de espinha bífida foi imensamente reduzida devido a avanços cirúrgicos que incluem o fechamento precoce da lesão nas primeiras 48 horas e a colocação de derivações para hidrocefalia. A segunda maior influência na sobrevida dessa população foi o cateterismo intermitente da bexiga a cada 4 a 6 horas, que protege os rins da hidronefrose e reduz o risco de infecção. Como a sobrevida melhorou substancialmente com esses tratamentos (com mais de 75% a 85% chegando à idade adulta), a reabilitação tornou-se um componente-chave para conseguir participação total nas atividades da vida. Também é importante ter em mente os determinantes sociais de saúde. As crianças nascidas com malformações congênitas de mães não hispânicas de raça negra e hispânicas apresentam um risco maior de mortalidade na infância. O entendimento das diferenças de sobrevida entre grupos raciais/étnicos fornece informações importantes para o desenvolvimento de políticas e o planejamento de serviços.[116]

Lactente

Todos os bebês afetados pela anencefalia são natimortos ou morrem logo após o nascimento. Para os bebês que nascem com mielomeningocele, o prognóstico varia dependendo da disponibilidade de tratamento e das atitudes da sociedade em relação às deficiências. Por exemplo, a taxa de mortalidade na China rural é de quase 100%, enquanto na Holanda o índice é de 35%.[117] Nos EUA, a morte de lactentes é rara e é tipicamente decorrente de complicações neurocirúrgicas da hidrocefalia controlada por derivação e/ou da malformação de Chiari. Um pequeno subconjunto dos pacientes com disfunção oromotora grave e comprometimento das vias aéreas devido à malformação de Chiari são clinicamente frágeis e têm risco significativo de morte súbita.[2] [118]

[Fig-3]

Infância

Em geral, o prognóstico depende do desfecho neurológico e principalmente da deterioração ocasionada por obstrução ou mau funcionamento da derivação, ou de medula presa com declínio neurológico. Lesões

renais também podem afetar o prognóstico, uma vez que a diálise leva a desfechos funcionais mais desfavoráveis.

Uma vez clínica e neurologicamente estável, a função global depende de atingir os níveis de independência e de tomada de responsabilidade próprios da idade. A família, a comunidade, a escola e as equipes de reabilitação são importantes para a promoção do desenvolvimento físico, social e emocional das crianças com espinha bífida.

[Fig-5]

Adolescentes e adultos jovens

Muitos adolescente e adultos jovens tornam-se isolados socialmente. A participação em atividades em grupo é menor que a da população geral devido à complexa combinação de incapacidade física, incontinência, disfunção executiva e dificuldades de aprendizagem não verbal.[119] [120] Ansiedade e depressão são comuns. Pode ocorrer perda de deambulação à medida que os jovens ganham peso e estatura de adultos. Quando a estrutura da escola e das rotinas domésticas deixa de existir, a disfunção executiva pode ser revelada. Estudos mostraram uma diminuição da saúde e da participação social a partir do final da adolescência.[121] Essa diminuição é caracterizada por complicações de saúde que podem ser evitadas, como úlceras por pressão, por não serem feitas verificações da pele, dificuldade em obter ou manter o emprego e faltas às consultas médicas por dificuldade de organização dos pacientes e falta de iniciativa devido à disfunção executiva.

Gestação

Muitas mulheres com espinha bífida têm gestações normais. No entanto, existem alguns dados compilados sobre desfechos e complicações da gestação nessa população específica.

Adultos

A sobrevida até a idade adulta aumentou consideravelmente desde a década de 50, embora ainda seja menor que a da população geral. Em 2 estudos feitos nos EUA, a sobrevida até a idade adulta variou de 75% a 85%.[122] [123] A sobrevida até a idade de 34 anos foi de 94% em pacientes sem derivações e de 75% em pacientes com hidrocefalia controlada por derivação. Enquanto a sobrevida aumentou, a prevalência no nascimento diminuiu.[124] Como resultado, a maioria das pessoas com espinha bífida nos EUA agora tem mais de 18 anos de idade.[125] [126] Com boas medidas preventivas de saúde e higiene diária, a perspectiva em longo prazo pode se aproximar da expectativa das pessoas sem espinha bífida. É recomendável manter um acompanhamento rigoroso com especialistas em neurocirurgia, urologia e psiquiatria durante toda a vida dos pacientes.[127] Com o envelhecimento da população desde o advento da cirurgia de colocação de derivação e do cateterismo da bexiga, a expectativa de vida ainda é desconhecida. De um modo geral, os pacientes com hidrocefalia controlada por derivação têm maior risco de mortalidade precoce.[128]

Diretrizes de diagnóstico

América do Norte

Prenatal screening on Down syndrome, trisomy 18 and open neural tube defects

Publicado por: British Columbia Perinatal Health Program (Canada)

Última publicação em:
2016

ACR–ACOG–AIUM–SRU practice parameter for the performance of obstetrical ultrasound

Publicado por: American College of Radiology

Última publicação em:
2013

Diretrizes de tratamento

Europa

Antenatal care for uncomplicated pregnancies

Publicado por: National Institute for Health and Care Excellence

Última publicação em:
2017

América do Norte

Folic acid supplementation for the prevention of neural tube defects

Publicado por: US Preventive Services Task Force

Última publicação em:
2017

Rehabilitation Engineering and Assistive Technology Society of North America (RESNA) position papers and provision guides

Publicado por: Rehabilitation Engineering and Assistive Technology Society of North America

Última publicação em:
2017

Pediatric hydrocephalus: systematic literature review and evidence-based guidelines

Publicado por: Journal of Neurosurgery

Última publicação em:
2014

Recursos online

1. [Spina Bifida Association of America: men's health](#) (*external link*)
2. [Spina Bifida Association of America: Health care for women](#) (*external link*)
3. [Spina Bifida Association of America: latex in the hospital environment](#) (*external link*)
4. [Image Gently: The Alliance for Radiation Safety in Pediatric Imaging](#) (*external link*)
5. [Shine: spina bifida, hydrocephalus, information, networking, equality](#) (*external link*)
6. [Spina Bifida Hydrocephalus Scotland](#) (*external link*)

Artigos principais

- Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, et al. Neural tube defects. N Engl J Med. 1999;341:1509-1519.
- Ozek MM, Cinalli G, Maixner VJ, eds. Spina bifida management and outcome. Milan, Italy: Springer Press; 2008.
- Mitchell LE, Adzick NS, Melchionne J, et al. Spina bifida. Lancet. 2004 Nov 20-26;364(9448):1885-95.
- Adzick NS, Thom EA, Spong CY, et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. N Engl J Med. 2011 Mar 17;364(11):993-1004. [Texto completo](#)
- Grivell RM, Andersen C, Dodd JM. Prenatal versus postnatal repair procedures for spina bifida for improving infant and maternal outcomes. Cochrane Database Syst Rev. 2014 Oct 28;(10):CD008825. [Texto completo](#)

Referências

1. Shurtleff DB, Lemire R, Warkany J. Embryology, etiology, and epidemiology. In: Shurtleff BD, ed. Myelodysplasias and exstrophies: significance, prevention, and treatment. Orlando, FL: Grune & Statton; 1986:39-64.
2. Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, et al. Neural tube defects. N Engl J Med. 1999;341:1509-1519.
3. Ozek MM, Cinalli G, Maixner VJ, eds. Spina bifida management and outcome. Milan, Italy: Springer Press; 2008.
4. Cragan JD, Robert HE, Edmonds LD, et al. Surveillance for anencephaly and spina bifida and the impact of prenatal diagnosis - United States, 1985-1994. MMWR CDC Surveill Summ. 1995;44:1-13. [Texto completo](#)
5. Mitchell LE. Epidemiology of neural tube defects. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2005;135C:88-94.
6. Centers for Disease Control and Prevention. Racial/ethnic differences in the birth prevalence of spina bifida - United States, 1995-2005. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2009;57:1409-1413. [Texto completo](#)
7. Shin M, Besser LM, Siffel C, et al; Congenital Anomaly Multistate Prevalence and Survival Collaborative. Prevalence of spina bifida among children and adolescents in 10 regions in the United States. Pediatrics. 2010;126:274-279.
8. Olney RS, Mulinare J. Trends in neural tube defect prevalence, folic acid supplementation, and vitamin supplement use. Semin Perinatol. 2002;26:277-285.

9. Lary JM, Edmonds LD. Prevalence of spina bifida at birth - United States, 1983-1990: a comparison of two surveillance systems. *MMWR CDC Surveill Summ.* 1996 Apr 19;45(2):15-26. [Texto completo](#)
10. Greene WB, Terry RC, Demasi RA, et al. Effect of race and gender on neurological level in myelomeningocele. *Dev Med Child Neurol.* 1991;33:110-117.
11. Williams J, Mai CT, Mulinare J, et al. Updated estimates of neural tube defects prevented by mandatory folic acid fortification - United States, 1995-2011. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep.* 2015;64:1-5. [Texto completo](#)
12. De Wals P, Tairou F, Van Allen MI, et al. Reduction in neural-tube defects after folic acid fortification in Canada. *N Engl J Med.* 2007;357:135-142. [Texto completo](#)
13. Boulet SL, Yang Q, Mai C, et al. Trends in the postfortification prevalence of spina bifida and anencephaly in the United States. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2008;82:527-532.
14. De-Regil LM, Peña-Rosas JP, Fernández-Gaxiola AC, et al. Effects and safety of periconceptional oral folate supplementation for preventing birth defects. *Cochrane Database Syst Rev.* 2015; (12):CD007950. [Texto completo](#)
15. Kennedy DA, Stern SJ, Moretti M, et al. Folate intake and the risk of colorectal cancer: a systematic review and meta-analysis. *Cancer Epidemiol.* 2011;35:2-10.
16. Khoshnood B, Loane M, de Walle H, et al. Long term trends in prevalence of neural tube defects in Europe: population based study. *BMJ.* 2015;351:h5949. [Texto completo](#)
17. Bell KN, Oakley GP Jr. Update on prevention of folic acid-preventable spina bifida and anencephaly. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2009;85:102-107.
18. Moore LL, Singer MR, Bradlee ML, et al. A prospective study of the risk of congenital defects associated with maternal obesity and diabetes mellitus. *Epidemiology.* 2000 Nov;11(6):689-94.
19. Farrell T, Neale L, Cundy T. Congenital anomalies in the offspring of women with type 1, type 2 and gestational diabetes. *Diab Med.* 2002 Apr;19(4):322-6.
20. Watkins ML, Rasmussen SA, Honein MA, et al. Maternal obesity and risk for birth defects. *Pediatrics.* 2003;111:1152-1158.
21. Shaw GM, Quach T, Nelson V, et al. Neural tube defects associated with maternal periconceptional dietary intake of simple sugars and glycemic index. *Am J Clin Nutr.* 2003;78:972-978. [Texto completo](#)
22. Botto LD, Lisi A, Robert-Gnansia E, et al. International retrospective cohort study of neural tube defects in relation to folic acid recommendations: are the recommendations working? *BMJ.* 2005;330:571. [Texto completo](#)
23. Inskip HM, Crozier SR, Godfrey KM. Women's compliance with nutrition and lifestyle recommendations before pregnancy: general population cohort study. *BMJ.* 2009;338:b481. [Texto completo](#)

24. Mitchell LE, Adzick NS, Melchionne J, et al. Spina bifida. *Lancet*. 2004 Nov 20-26;364(9448):1885-95.
25. Canfield MA, Ramadhani TA, Shaw GM. Anencephaly and spina bifida among Hispanics: maternal, sociodemographic, and acculturation factors in the National Birth Defects Prevention Study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2009 Jul;85(7):637-46.
26. Au KS, Tran PX, Tsai CC, et al. Characteristics of a spina bifida population including North American Caucasian and Hispanic individuals. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2008 Oct;82(10):692-700. [Texto completo](#)
27. Hall JG, Solehdin F. Genetics of neural tube defects. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 1998;4:269-281.
28. Sebold CD, Melvin EC, Siegel D, et al. Recurrence risks for neural tube defects in siblings of patients with lipomyelomeningocele. *Genet Med*. 2005 Jan;7(1):64-7.
29. Ornoy A. Neuroteratogens in man: an overview with special emphasis on the teratogenicity of anti-epileptic drugs in pregnancy. *Reprod Toxicol*. 2006 Aug;22(2):214-26.
30. Tieu J, Middleton P, Crowther CA. Preconception care for diabetic women for improving maternal and infant health. *Cochrane Database Syst Rev*. 2010;(12):CD007776. [Texto completo](#)
31. Wasserman CR, Shaw GM, Selvin S, et al. Socioeconomic status, neighborhood social conditions, and neural tube defects. *Am J Public Health*. 1998 Nov;88(11):1674-80. [Texto completo](#)
32. Suarez L, Felker M, Hendricks K. The effect of fever, febrile illnesses, and heat exposure on the risk of neural tube defects in a Texas-Mexico population. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2004 Oct;70(10):815-9.
33. Smithells RW, Sheppard S, Schorah CJ. Vitamin deficiencies and neural tube defects. *Arch Dis Child*. 1976;51:944-950. [Texto completo](#)
34. Smithells RW, Nevin NC, Seller MJ, et al. Further experience of vitamin supplementation for prevention of neural tube defect occurrence. *Lancet*. 1983;1:1027-1031.
35. Mulinare J, Cordero JF, Erickson JD, et al. Periconceptional use of multivitamins and the occurrence of neural tube defects. *JAMA*. 1988;260:3141-3145.
36. Suarez L, Hendricks K, Felkner M, et al. Maternal serum vitamin B12 levels and risk for neural tube defects in a Texas-Mexico border population. *Ann Epidemiol*. 2003 Feb;13(2):81-8.
37. Boyles AL, Hammock P, Speer MC. Candidate gene analysis in human neural tube defects. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2005;135C:9-23. [Texto completo](#)
38. Davidson CM, Northrup H, King TM, et al. Genes in glucose metabolism and association with spina bifida. *Reprod Sci*. 2008 Jan;15(1):51-8. [Texto completo](#)
39. Williams H. A unifying hypothesis for hydrocephalus, Chiari malformation, syringomyelia, anencephaly and spina bifida. *Cerebrospinal Fluid Res*. 2008;5:7. [Texto completo](#)

40. de Wit OA, den Dunnen WF, Sollie KM, et al. Pathogenesis of cerebral malformations in human fetuses with meningomyelocele. *Cerebrospinal Fluid Res.* 2008;5:4. [Texto completo](#)
41. Hasan KM, Eluvathingal TJ, Kramer LA, et al. White matter microstructural abnormalities in children with spina bifida myelomeningocele and hydrocephalus: a diffusion tensor tractography study of the association pathways. *J Magn Reson Imaging.* 2008;27:700-709.
42. Greene ND, Stanier P, Copp AJ. Genetics of human neural tube defects. *Hum Mol Genet.* 2009 Oct 15;18(R2):R113-29. [Texto completo](#)
43. Ross ME. Gene-environment interactions, folate metabolism and the embryonic nervous system. *Wiley Interdiscip Rev Syst Biol Med.* 2010 Jul-Aug;2(4):471-80. [Texto completo](#)
44. US Preventive Services Task Force; Bibbins-Domingo K, Grossman DC, Curry SJ, et al. Folic acid supplementation for the prevention of neural tube defects: US Preventive Services Task Force recommendation statement. *JAMA.* 2017 Jan 10;317(2):183-9. [Texto completo](#)
45. MRC Vitamin Study Research Group. Prevention of neural tube defects: results of the Medical Research Council Vitamin Study. *Lancet.* 1991;338:131-137.
46. Centers for Disease Control. Recommendations for the use of folic acid to reduce the number of cases of spina bifida and other neural tube defects. *MMWR Recomm Rep.* 1992 Sep 11;41(RR-14):1-7. [Texto completo](#)
47. Chen CP. Syndromes, disorders and maternal risk factors associated with neural tube defects (I). *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2008 Mar;47(1):1-9. [Texto completo](#)
48. Melvin EC, George TM, Worley G, et al. Genetic studies in neural tube defects. NTD Collaborative Group. *Pediatr Neurosurg.* 2000 Jan;32(1):1-9.
49. Hall JG, Friedman JM, Kenna BA, et al. Clinical, genetic, and epidemiological factors in neural tube defects. *Am J Hum Genet.* 1988 Dec;43(6):827-37. [Texto completo](#)
50. Meador KJ, Baker GA, Browning N, et al. Cognitive function at 3 years of age after fetal exposure to antiepileptic drugs. *N Engl J Med.* 2009 Apr 16;360(16):1597-605.
51. Lloyd ME, Carr M, McElhatton P. The effects of methotrexate on pregnancy, fertility and lactation. *QJM.* 1999 Oct;92(10):551-63. [Texto completo](#)
52. Stothard KJ, Tennant PW, Bell R, et al. Maternal overweight and obesity and the risk of congenital anomalies: a systematic review and meta-analysis. *JAMA.* 2009 Feb 11;301(6):636-50.
53. Chen CP. Maternal diabetes and neural tube defects: prenatal diagnosis of lumbosacral myelomeningocele, ventriculomegaly, Arnold-Chiari malformation, and foot deformities in a pregnancy with poor maternal metabolic control, and review of the literature. *Genet Couns.* 2005;16(3):313-6.
54. Becerra JE, Khoury MJ, Cordero JF, et al. Diabetes mellitus during pregnancy and the risks for specific birth defects: a population-based care-control study. *Pediatrics.* 1990 Jan;85(1):1-9.

55. Temple R. Preconception care for women with diabetes: is it effective and who should provide it? Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2011 Feb;25(1):3-14.
56. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Spina bifida and anencephaly before and after folic acid mandate - United States, 1995-1996 and 1999-2000. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2004;53:362-365. [Texto completo](#)
57. Weggemans RM, Schaafsma G, Kromhout D, et al. Toward an optimal use of folic acid: an advisory report of the Health Council of the Netherlands. Eur J Clin Nutr. 2009;63:1034-1036.
58. Mills JL, Signore CC. Folic acid and the prevention of neural tube defects. N Engl J Med. 2004;350:2209-2211.
59. Mehta TS, Levine D. Imaging of fetal cerebral ventriculomegaly: a guide to management and outcome. Semin Fetal Neonatal Med. 2005 Oct;10(5):421-8.
60. Blaicher W, Mittermayer C, Messerschmidt A. Fetal skeletal deformities - the diagnostic accuracy of prenatal ultrasonography and fetal magnetic resonance imaging. Ultraschall Med. 2004 Jun;25(3):195-9.
61. Norem CT, Schoen EJ, Walton DL, et al. Routine ultrasonography compared with maternal serum alpha-fetoprotein for neural tube defect screening. Obstet Gynecol. 2005 Oct;106(4):747-52.
62. Bruner JP, Tulipan N, Dabrowiak ME, et al. Upper level of the spina bifida defect: how good are we? Ultrasound Obstet Gynecol. 2004 Nov;24(6):612-7.
63. Chen CP. Prenatal diagnosis, fetal surgery, recurrence risk and differential diagnosis of neural tube defects. Taiwan J Obstet Gynecol. 2008 Sep;47(3):283-90. [Texto completo](#)
64. Cameron M, Moran P. Prenatal screening and diagnosis of neural tube defects. Prenat Diagn. 2009 Apr;29(4):402-11.
65. American College of Radiology. ACR-ACOG-AIUM-SRU practice parameter for the performance of obstetrical ultrasound. 2014 [internet publication]. [Texto completo](#)
66. Reddy UM, Abuhamad AZ, Levine D, et al; Fetal Imaging Workshop Invited Participants. Fetal imaging: Executive summary of a Joint Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, Society for Maternal-Fetal Medicine, American Institute of Ultrasound in Medicine, American College of Obstetricians and Gynecologists, American College of Radiology, Society for Pediatric Radiology, and Society of Radiologists in Ultrasound Fetal Imaging Workshop. Am J Obstet Gynecol. 2014 May;210(5):387-97.
67. Chao TT, Dashe JS, Adams RC, et al. Fetal spine findings on MRI and associated outcomes in children with open neural tube defects. AJR Am J Roentgenol. 2011 Nov;197(5):W956-61. [Texto completo](#)
68. Stevenson KL. Chiari type II malformation: past, present, and future. Neurosurg Focus. 2004 Feb 15;16(2):E5.

69. Dias MS. Neurosurgical management of myelomeningocele (spina bifida). *Pediatr Rev.* 2005 Feb;26(2):50-60.
70. Adzick NS, Thom EA, Spong CY, et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *N Engl J Med.* 2011 Mar 17;364(11):993-1004. [Texto completo](#)
71. Pollack IF, Kinnunen D, Albright AL. The effect of early craniocervical decompression on functional outcome in neonates and young infants with myelodysplasia and symptomatic Chiari II malformations: results from a prospective series. *Neurosurgery.* 1996 Apr;38(4):703-10.
72. American College of Radiology; American Institute of Ultrasound in Medicine; Society for Pediatric Radiology; Society of Radiologists in Ultrasound. ACR–AIUM–SPR–SRU practice parameter for the performance of an ultrasound examination of the neonatal and infant spine. 2016 [internet publication]. [Texto completo](#)
73. Joseph DB. Current approaches to the urologic care of children with spina bifida. *Curr Urol Rep.* 2008 Mar;9(2):151-7.
74. Frimberger D, Cheng E, Kropp BP. The current management of the neurogenic bladder in children with spina bifida. *Pediatr Clin North Am.* 2012 Aug;59(4):757-67.
75. Visconti D, Noia G, Triarico S, et al. Sexuality, pre-conception counseling and urological management of pregnancy for young women with spina bifida. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2012 Aug;163(2):129-33.
76. Trivedi J, Thompson JD, Slakey JB, et al. Clinical and radiographic predictors of scoliosis in patients with myelomeningocele. *J Bone Joint Surg Am.* 2002;84-A:1389-1394.
77. Tortori-Donati P, Fondellia MP, Rossia A, et al. Segmental spinal dysgenesis: neuroradiologic findings with clinical and embryologic correlation. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1999;20:445-456. [Texto completo](#)
78. Ryan KD, Plosky C, Emans JB. Myelodysplasia - the musculoskeletal problem: habilitation from infancy to adulthood. *Phys Ther.* 1991;71:935-946. [Texto completo](#)
79. Battibugli S, Gryfakis N, Dias L, et al. Functional gait comparison between children with myelomeningocele: shunt versus no shunt. *Dev Med Child Neurol.* 2007;49:764-769.
80. Harstall C; Institute of Health Economics (Canada). First and second trimester prenatal screening for trisomies 13, 18, and 21 and open neural tube defects. Sep 2012 [internet publication]. [Texto completo](#)
81. Tulipan N, Wellons JC 3rd, Thom EA, et al; MOMS Investigators. Prenatal surgery for myelomeningocele and the need for cerebrospinal fluid shunt placement. *J Neurosurg Pediatr.* 2015 Dec;16(6):613-20. [Texto completo](#)
82. Nikkilä A, Rydhström H, Källén B. Incidence of spina bifida in Sweden 1973-2003: the effect of prenatal diagnosis. *Eur J Public Health.* 2006 Dec;16(6):660-2. [Texto completo](#)

83. Forrester MB, Merz RD. Prenatal diagnosis and elective termination of neural tube defects in Hawaii, 1986-1997. *Fetal Diagn Ther*. 2000 May-Jun;15(3):146-51.
84. Spinner SS, Miesnik SR, Koh JG, et al. Maternal, fetal, and neonatal care in open fetal surgery for myelomeningocele. *J Obstet Gynecol Neonatal Nurs*. 2012 May-Jun;41(3):447-54.
85. Adzick NS. Fetal surgery for spina bifida: past, present, future. *Semin Pediatr Surg*. 2013 Feb;22(1):10-7.
86. Brock JW 3rd, Carr MC, Adzick NS, et al; MOMS Investigators. Bladder function after fetal surgery for myelomeningocele. *Pediatrics*. 2015 Oct;136(4):e906-13.
87. Grivell RM, Andersen C, Dodd JM. Prenatal versus postnatal repair procedures for spina bifida for improving infant and maternal outcomes. *Cochrane Database Syst Rev*. 2014 Oct 28;(10):CD008825. [Texto completo](#)
88. Lingman G. Management of pregnancy and labour in cases diagnosed with major fetal malformation. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2005 Apr;17(2):143-6.
89. Shaer CM, Chescheir N, Erickson K, et al. Obstetrician-gynecologists' practice and knowledge regarding spina bifida. *Am J Perinatol*. 2006 Aug;23(6):355-62.
90. Warf BC, Stagno V, Mugamba J. Encephalocele in Uganda: ethnic distinctions in lesion location, endoscopic management of hydrocephalus, and survival in 110 consecutive children. *J Neurosurg Pediatr*. 2011 Jan;7(1):88-93.
91. Vogel TW, Bahuleyan B, Robinson S, et al. The role of endoscopic third ventriculostomy in the treatment of hydrocephalus. *J Neurosurg Pediatr*. 2013 Jul;12(1):54-61.
92. Drake JM, Kulkarni AV, Kestle J. Endoscopic third ventriculostomy vs ventriculoperitoneal shunt in pediatric patients, a decision analysis. *Childs Nerv Syst*. 2009 Apr;25(4):467-72.
93. Jenkinson MD, Hayhurst C, Al-Jumaily M, et al. The role of ETV in adult patients with hydrocephalus. *J Neurosurgery*. 2009 May;110(5):861-6
94. Drake JM, Kestle JR, Milner R, et al. Randomized trial of cerebrospinal fluid shunt valve design in pediatric hydrocephalus. *Neurosurgery*. 1998 Aug;43(2):294-303.
95. Hankinson T, Tubbs RS, Wellons JC. Duraplasty or not? An evidence-based review of the pediatric Chiari I malformation. *Childs Nerv Syst*. 2011 Jan;27(1):35-40.
96. Hopps CV, Kropp KA. Preservation of renal function in children with myelomeningocele managed with basic newborn evaluation and close followup. *J Urol*. 2003 Jan;169(1):305-8.
97. Dik P, Klijn AJ, van Gool JD, et al. Early start to therapy preserves kidney function in spina bifida patients. *Eur Urol*. 2006 May;49(5):908-13.
98. Madden-Fuentes RJ, McNamara ER, Lloyd JC, et al. Variation in definitions of urinary tract infections in spina bifida patients: a systematic review. *Pediatrics*. 2013 Jul;132(1):132-9.

99. Lorente Molto FJ, Martinez GI. Retrospective review of L3 myelomeningocele in three groups: should posterolateral iliopsoas transfer still be indicated to stabilize the hip? *J Pediatr Orthop B*. 2005 May;14(3):177-84.
100. Dias L. Hip dislocation in spina bifida: when is surgery required and what type of surgery should be performed? *Ortop Traumatol Rehabil*. 2011 Mar-Apr;13(2):101-3.
101. Liptak GS, Garver K, Dosa NP. Spina bifida grown up. *J Dev Behav Pediatr*. 2013 Apr;34(3):206-15.
102. Webb TS. Medical care of adults with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med*. 2009;2(1):3-11.
103. Webb TS. Optimizing health care for adults with spina bifida. *Dev Disabil Res Rev*. 2010;16(1):76-81.
104. Dicianno BE, Gaines A, Collins DM, et al. Mobility, assistive technology use, and social integration among adults with spina bifida. *Am J Phys Med Rehabil*. 2009 Jul;88(7):533-41.
105. Dicianno BE, Wilson R. Hospitalizations of adults with spina bifida and congenital spinal cord anomalies. *Arch Phys Med Rehabil*. 2010 Apr;91(4):529-35.
106. Simon TD, Lamb S, Murphy NA, et al. Who will care for me next? Transitioning to adulthood with hydrocephalus. *Pediatrics*. 2009 Nov;124(5):1431-7. [Texto completo](#)
107. Verhoef M, Lurvink M, Barf HA, et al. High prevalence of incontinence among young adults with spina bifida: description, prediction and problem perception. *Spinal Cord*. 2005 Jun;43(6):331-40. [Texto completo](#)
108. Palmer JS, Kaplan WE, Firlit CF. Erectile dysfunction in patients with spina bifida is a treatable condition. *J Urol*. 2000 Sep;164(3 Pt 2):958-61.
109. Arata M, Grover S, Dunne K, et al. Pregnancy outcome and complications in women with spina bifida. *J Reprod Med*. 2000 Sep;45(9):743-8.
110. Garcia AM, Dicianno BE. The frequency of lymphedema in an adult spina bifida population. *Am J Phys Med Rehabil*. 2011 Feb;90(2):89-96.
111. Valtonen KM, Goksör LA, Jonsson O, et al. Osteoporosis in adults with meningomyelocele: an unrecognized problem at rehabilitation clinics. *Arch Phys Med Rehabil*. 2006 Mar;87(3):376-82.
112. Dosa NP, Eckrich M, Katz DA, et al. Incidence, prevalence, and characteristics of fractures in children, adolescents, and adults with spina bifida. *J Spinal Cord Med*. 2007;30 Suppl 1:S5-9. [Texto completo](#)
113. Stepanczuk BC, Dicianno BE, Webb TS. Young adults with spina bifida may have higher occurrence of prehypertension and hypertension. *Am J Phys Med Rehabil*. 2014 Mar;93(3):200-6.
114. Dagenais LM, Lahay ER, Stueck KA, et al. Effects of electrical stimulation, exercise training and motor skills training on strength of children with meningomyelocele: a systematic review. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2009;29(4):445-63.

115. Deshpande AV, Sampang R, Smith GH. Study of botulinum toxin A in neurogenic bladder due to spina bifida in children. *ANZ J Surg.* 2010;80:250-253.
116. Wang Y, Liu G, Canfield MA, et al; National Birth Defects Prevention Network. Racial/ethnic differences in survival of United States children with birth defects: a population-based study. *J Pediatr.* 2015;166:819-826.e2.
117. Moore CA, Li S, Li Z, et al. Elevated rates of severe neural tube defects in a high prevalence area of Northern China. *Am J Med Genet.* 1997;73:113-118.
118. Sutton M, Daly LE, Kirke PN. Survival and disability in a cohort of neural tube defect births in Dublin, Ireland. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2008;82:701-709.
119. Barf HA, Post MW, Verhoef M, et al. Restrictions in social participation of young adults with spina bifida. *Disabil Rehabil.* 2009;31:921-927.
120. Moore C, Kogan BA, Parekh A. Impact of urinary incontinence on self-concept in children with spina bifida. *J Urol.* 2004;171:1659-1662.
121. Liptak GS, Kennedy JA, Dosa NP. Youth with spina bifida and transitions: health and social participation in a nationally represented sample. *J Pediatr.* 2010;157:584-588.
122. Bowman RM, McLone DG, Grant JA, et al. Spina bifida outcome: a 25-year perspective. *Pediatr Neurosurg.* 2001;34:114-120.
123. Davis BE, Daley CM, Shurtleff DB, et al. Long-term survival of individuals with myelomeningocele. *Pediatr Neurosurg.* 2005;41:186-191.
124. Shin M, Besser LM, Correa A. Prevalence of spina bifida among children and adolescents in metropolitan Atlanta. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2008;82:748-754.
125. Ouyang L, Grosse SD, Armour BS, et al. Health care expenditures of children and adults with spina bifida in a privately insured U.S. population. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2007;79:552-558.
126. Bamer AM, Connell FA, Dudgeon BJ, et al. Frequency of purchase and associated costs of assistive technology for Washington State Medicaid program enrollees with spina bifida by age. *Disabil Health J.* 2010;3:155-161.
127. Clayton DB, Brock JW 3rd. The urologist's role in the management of spina bifida: a continuum of care. *Urology.* 2010;76:32-38.
128. Piatt JH Jr. Treatment of myelomeningocele: a review of outcomes and continuing neurosurgical considerations among adults. *J Neurosurg Pediatr.* 2010;6:515-525.
129. Meeropol E. Latex allergy update: clinical practice and unresolved issues. *J Wound Ostomy Continence Nurs.* 1996;23:193-196.
130. Nieto A, Mazon A, Pamies R, et al. Efficacy of latex avoidance for primary prevention of latex sensitization in children with spina bifida. *J Pediatrics.* 2002;140:370-372.

131. Cremer R, Kleine-Diepenbruck U, Hering F, et al. Reduction of latex sensitization in spina bifida patients by a primary prophylaxis programme (five years experience). *Eur J Pediatr Surg.* 2002;12(suppl 1):S19-S21.
132. Mazon A, Nieto A, Linana JJ, et al. Latex sensitization in children with spina bifida: follow up comparative study after two years. *Ann Allergy Asthma Immunol.* 2000;84:207-210.
133. Casteels K, Fieuws S, van Helvoirt M, et al. Metformin therapy to reduce weight gain and visceral adiposity in children and adolescents with neurogenic or myogenic motor deficit. *Pediatr Diabetes.* 2010;11:61-69.
134. Hertzler DA 2nd, DePowell JJ, Stevenson CB, et al. Tethered cord syndrome: a review of the literature from embryology to adult presentation. *Neurosurg Focus.* 2010;29:E1.
135. Filippidis AS, Kalani MY, Theodore N, et al. Spinal cord traction, vascular compromise, hypoxia, and metabolic derangements in the pathophysiology of tethered cord syndrome. *Neurosurg Focus.* 2010;29:E9.
136. Shih P, Halpin RJ, Ganju A, et al. Management of recurrent adult tethered cord syndrome. *Neurosurg Focus.* 2010;29:E5.
137. Dicianno BE, Kurowski BG, Yang JM, et al. Rehabilitation and medical management of the adult with spina bifida. *Am J Phys Med Rehabil.* 2008;87:1027-1050.
138. Clayton DB, Brock JW 3rd, Joseph DB. Urologic management of spina bifida. *Dev Disabil Res Rev.* 2010;16:88-95.
139. Ok JH, Kurzrock EA. Objective measurement of quality of life changes after ACE Malone using the FICQOL survey. *J Pediatr Urol.* 2011;7:389-393.
140. Aurora RN, Zak RS, Karippot A, et al. Practice parameters for the respiratory indications for polysomnography in children. *Sleep.* 2011;34:379-388. [Texto completo](#)
141. Edelstein K, Cirino PT, Hasher L, et al. Sleep problems, chronotype, and diurnal preferences in children and adults with spina bifida. *J Biol Rhythms.* 2012;27:172-175.
142. Thomson JD, Segal LS. Orthopedic management of spina bifida. *Dev Disabil Res Rev.* 2010;16:96-103.

Imagens



Figura 1: Neonato com mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Figura 2: Mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Figura 3: Ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica mostrando malformação de Chiari

Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão



Figura 4: Meningocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

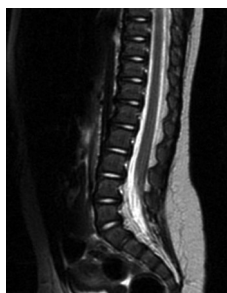


Figura 5: Ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna apresentando medula presa

Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão



Figura 6: Mielomeningocistocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão



Figura 7: Acrocórdon

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

Aviso legal

Este conteúdo destinase a médicos que não estão nos Estados Unidos e no Canadá. O BMJ Publishing Group Ltd. ("BMJ Group") procura certificarse de que as informações fornecidas sejam precisas e estejam atualizadas; no entanto, não fornece garantias nesse sentido, tampouco seus licenciantes, que fornecem determinadas informações vinculadas ao seu conteúdo ou acessíveis de outra forma. O BMJ Group não defende nem endossa o uso de qualquer tratamento ou medicamento aqui mencionado, nem realiza o diagnóstico de pacientes. Os médicos devem utilizar seu próprio julgamento profissional ao utilizar as informações aqui contidas, não devendo considerálas substitutas, ao abordar seus pacientes.

As informações aqui contidas não contemplam todos os métodos de diagnóstico, tratamento, acompanhamento e medicação, nem possíveis contraindicações ou efeitos colaterais. Além disso, com o surgimento de novos dados, tais padrões e práticas da medicina sofrem alterações; portanto, é necessário consultar diferentes fontes. É altamente recomendável que os usuários confirmem, por conta própria, o diagnóstico, os tratamentos e o acompanhamento especificado e verifiquem se são adequados para o paciente na respectiva região. Além disso, é necessário examinar a bula que acompanha cada medicamento prescrito, a fim de verificar as condições de uso e identificar alterações na posologia ou contraindicações, em especial se o agente a ser administrado for novo, raramente utilizado ou tiver alcance terapêutico limitado. Devese verificar se, na sua região, os medicamentos mencionados são licenciados para o uso especificado e nas doses determinadas. Essas informações são fornecidas "no estado em que se encontram" e, na forma da lei, o BMJ Group e seus licenciantes não assumem qualquer responsabilidade por nenhum aspecto da assistência médica administrada com o auxílio dessas informações, tampouco por qualquer outro uso destas. Estas informações foram traduzidas e adaptadas com base no conteúdo original produzido pelo BMJ no idioma inglês. O conteúdo traduzido é fornecido tal como se encontra na versão original em inglês. A precisão ou confiabilidade da tradução não é garantida nem está implícita. O BMJ não se responsabiliza por erros e omissões provenientes da tradução e da adaptação, ou de qualquer outra forma, e na máxima extensão permitida por lei, o BMJ não deve incorrer em nenhuma responsabilidade, incluindo, mas sem limitação, a responsabilidade por danos provenientes do conteúdo traduzido.

NOTA DE INTERPRETAÇÃO: Os numerais no conteúdo traduzido são exibidos de acordo com a configuração padrão para separadores numéricos no idioma inglês original: por exemplo, os números de 4 dígitos não incluem vírgula nem ponto decimal; números de 5 ou mais dígitos incluem vírgulas; e números menores que a unidade são representados com pontos decimais. Consulte a tabela explicativa na Tab 1. O BMJ não aceita ser responsabilizado pela interpretação incorreta de números em conformidade com esse padrão especificado para separadores numéricos. Esta abordagem está em conformidade com a orientação do Serviço Internacional de Pesos e Medidas (International Bureau of Weights and Measures) (resolução de 2003)

<http://www1.bipm.org/jsp/en/ViewCGPMResolution.jsp>

Estilo do BMJ Best Practice	
Numerais de 5 dígitos	10,00
Numerais de 4 dígitos	1000
Numerais < 1	0.25

Tabela 1 Estilo do BMJ Best Practice no que diz respeito a numerais

Esta versão em PDF da monografia do BMJ Best Practice baseia-se na versão disponível no sítio web actualizada pela última vez em: Feb 02, 2018.

As monografias do BMJ Best Practice são actualizadas regularmente e a versão mais recente disponível de cada monografia pode consultar-se em bestpractice.bmj.com. A utilização deste conteúdo está sujeita à nossa declaração de exoneração de responsabilidade. © BMJ Publishing Group Ltd 2018. Todos os direitos reservados.

O BMJ pode atualizar o conteúdo traduzido de tempos em tempos de maneira a refletir as atualizações feitas nas versões originais no idioma inglês em que o conteúdo traduzido se baseia. É natural que a versão em português apresente eventuais atrasos em relação à versão em inglês enquanto o conteúdo traduzido não for atualizado. A duração desses atrasos pode variar.

Veja os [termos e condições do website](#).

Contacte-nos

+ 44 (0) 207 111 1105

support@bmj.com

BMJ

BMA House

Tavistock Square

London

WC1H 9JR

UK

BMJ Best Practice

Colaboradores:

// Autores:

Nienke P. Dosa, MD, MPH

Professional Advisory Council, Spina Bifida Association of America
Upstate Foundation Professor of Child Health Policy, Medical Director, Spina Bifida Center of Central New York, SUNY Upstate Medical University, Syracuse, NY
DIVULGAÇÕES: NPD is an author of several references cited in this monograph.

Jonathan V. Riddell, MD

Assistant Professor of Urology
Department of Urologic Surgery, Golisano Children's Hospital, SUNY Upstate Medical University, Syracuse, NY
DIVULGAÇÕES: JVR declares that he has no competing interests.

Zulma Tovar-Spinoza, MD

Assistant Professor of Neurosurgery
Director of Pediatric Neurosurgery, Department of Neurosurgery, Golisano Children's Hospital, SUNY Upstate Medical University, Syracuse, NY
DIVULGAÇÕES: ZTS is a consultant for the NeuroBlate Monteris system.

// Reconhecimentos:

Drs Nienke P. Dosa, Jonathan V. Riddell, and Zulma Tovar-Spinoza would like to gratefully acknowledge Dr Danielle A. Katz, a previous contributor to this topic.

// Colegas revisores:

Leslie N. Sutton, MD

Chief of Division of Neurosurgery
Director of Neurosurgery Fellowship Program, The Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, PA
DIVULGAÇÕES: LNS is an author of several references cited in this monograph.

Dominic Thompson, MBBS, BSc, FRCS(SN)

Consultant Pediatric Neurosurgeon
Great Ormond Street Hospital for Children, London, UK
DIVULGAÇÕES: DT declares that he has no competing interests.