



## Disrafismo Espinhal Oculto - acuidade para o diagnóstico

Helena M. Silva<sup>1</sup>, Carmen Carvalho<sup>2</sup>, Luísa Carreira<sup>2</sup>

1. Serviço de Pediatria, Departamento da Criança e Adolescente, Centro Hospitalar do Porto.

2. Serviço de Neonatologia, Maternidade Júlio Dinis, Centro Hospitalar do Porto.

### Resumo

Os disrafismos espinhais ocultos apresentam uma incidência global desconhecida, representando uma entidade subdiagnosticada. O espectro clínico é amplo, podendo englobar anomalias cutâneas, malformações ortopédicas e/ou neuro-urológicas. Os sinais cutâneos axiais lombossagrados estão presentes em 50 a 80% dos casos, incluindo fossetas sacrococcígeas, sinus dérmicos, hemangiomas, lipomas, apêndices caudais, tufo piloso e áreas de hiper ou hipopigmentação. A revisão da literatura demonstra que as fossetas sacrococcígeas estão presentes em cerca de 4% dos recém-nascidos saudáveis e representa o estigma cutâneo mais frequentemente associado ao disrafismo espinhal oculto. Deste modo, torna-se fundamental reconhecer as características que motivam um maior estado de alerta e necessidade de investigação complementar. Outros estigmas cutâneos associados ao disrafismo espinhal oculto serão alvo de uma estratificação de risco, que passará também pela abordagem imagiológica. A correção neurocirúrgica poderá prevenir e/ou melhorar a função neurológica. Contudo, é o diagnóstico precoce que adquire a maior importância para a orientação destas crianças, evitando as potenciais sequelas.

**Palavras-chave:** disrafismo espinhal oculto, fosseta sacrococcígea

*Acta Pediatr Port 2012;43(6):263-7*

### Occult spinal dysraphism - diagnostic acuity

#### Abstract

The overall incidence of occult spinal dysraphism is unknown as they represent an underdiagnosed entity. The clinical spectrum is broad and may include skin defects, orthopedic malformations and / or neuro-urolological symptoms. Lumbosacral skin findings are present in 50-80% of cases: coccygeal pits, dermal sinus, hemangiomas, lipomas, caudal appendages, hair tufts, and areas of hyper-or hypopigmentation. Review of the

literature shows that 4% of healthy newborns have a dimple in the sacrococcygeal region. However, they represent the most common cutaneous stigma associated with occult spinal dysraphism. Hence, clinical examination should seek to identify the markings that harbor a higher risk of occult spinal dysraphism and that need further investigation. Other cutaneous stigmata will be stratified, involving an imaging approach. Early neurosurgical correction can prevent and / or improve neurological function. Early detection is of greatest importance in the management of these children, avoiding potential sequelae. Key words: occult spinal dysraphism, sacral dimple

**Key words:** occult spinal dysraphism, sacral dimple

*Acta Pediatr Port 2012;43(5):263-7*

### Introdução

Os defeitos do tubo neural representam a malformação congénita mais frequente, afectando 1 em cada 1000 gravidezes<sup>1</sup>. Estes defeitos resultam de uma anormal fusão do tubo neural durante o desenvolvimento embrionário. A separação da ectoderme neural e da ectoderme epidérmica ocorre durante a 3<sup>a</sup>-5<sup>a</sup> semanas de gestação, simultaneamente à formação e encerramento do tubo neural. O termo disrafismo espinhal é usado para designar a fusão incompleta ou a malformação de estruturas ósseas e neurais da região da coluna vertebral por erros no encerramento do tubo neural. Representam um espectro de anomalias congénitas, classificados em dois subtipos: abertos e fechados (ocultos). Nos disrafismos abertos ocorre a exposição de tecido nervoso através de um defeito nas meninges e/ou coluna vertebral. Estes, são frequentemente diagnosticados no período neonatal.

No disrafismo espinhal oculto (DEO) a lesão resultante é coberta por pele, sem exposição de tecido neural. Uma vez que a pele e o sistema nervoso derivam da ectoderme, os disrafismos espinhais ocultos estão, frequentemente, associados a determinados estigmas cutâneos.

**Recebido:** 11.04.2012

**Aceite:** 16.05.2013

**Correspondência:**

Helena M. Silva  
hel.m.silva@hotmail.com

A história familiar de defeitos no tubo neural e a deficiência de ácido fólico na mãe são os factores predisponentes que mostram maior correlação com a ocorrência de disrafismos. Já foram, também, associados à utilização de contraceptivos orais e anti-convulsivantes (especialmente o ácido valpróico e a carbamazepina). A história familiar é positiva em cerca de 10% dos casos<sup>2</sup>.

Os disrafismos espinhais ocultos apresentam uma incidência global desconhecida, uma vez que se trata de uma entidade subdiagnosticada<sup>3</sup>. Contudo, é a malformação do eixo espinhal mais prevalente e a indicação mais frequente para estudo imagiológico dessa região<sup>4</sup>. O espectro clínico do DEO é amplo, podendo englobar anomalias cutâneas, malformações ortopédicas e/ou neuro-urológicas. No que se refere às deformidades ortopédicas associadas a esta patologia há a destacar as malformações e assimetrias dos membros inferiores (por exemplo pés cavos e varos), escoliose e alterações da marcha. As manifestações neurológicas, presentes em cerca de 35% dos doentes, incluem incontinência de esfíncteres, infecções urinárias de repetição por esvaziamento vesical incompleto, hidronefrose secundária a refluxo e bexiga neurogénica.

### Subtipos

Os disrafismos espinhais ocultos são divididos em 4 subtipos: diastomielia; sinus dérmico associado ou não à presença de um tumor de inclusão; medula ancorada; lipomielomeningocelo (Quadro I).

#### Quadro I – Subtipos de disrafismo espinhal oculto

##### Diastomielia

Divisão sagital da medula (completa ou incompleta), formando duas hemimedulas, geralmente separadas por osso ou cartilagem.

##### Sinus dérmico ± Tumor de inclusão

Disjunção incompleta com formação de um trajecto cutâneo revestido que estabelece comunicação entre a pele e as estruturas nervosas.

##### Medula Ancorada

Anormal inclusão da porção inferior da medula às estruturas envolventes; com o crescimento, a medula é traccionada resultando em anormalidades esqueléticas e neurológicas.

##### Lipomielomeningocelo

Disjunção prematura, permitindo a infiltração da mesoderme entre a ectoderme e a neuroectoderme, resultando numa medula ancorada a um lipoma.

**Diastomielia** - A diastomielia é a divisão parcial ou completa da medula ou cone medular, em forma de fenda, que ocorre devido a um septo ósseo, fibroso ou cartilaginoso que se encontra entre as duas “hemimedulas”, fixando-as num determinado nível. Em cerca de 75% dos casos associa-se a medula ancorada<sup>5</sup>.

**Sinus dérmicos** - Os sinus dérmicos congénitos são trajectos

cutâneos revestidos por epitélio estratificado pavimentoso que estabelecem comunicação entre a pele e estruturas mais profundas. Podem atingir a duramáter, o espaço subaracnoideu e a medula espinhal. Localizam-se acima do sulco interglúteo, têm um trajecto com orientação cefálica e estão frequentemente associados a patologia intradural. Podem ser responsáveis por complicações infecciosas, nomeadamente abscessos e meningites recorrentes ou por agentes atípicos<sup>6-9</sup>.

**Medula ancorada** - Ao nascimento, a medula espinhal normalmente termina ao nível de L1/L2. Em todas as formas de DEO, a medula tende a posicionar-se num nível inferior, contudo, nem sempre surgem sintomas. A síndrome neuro-uro-ortopédica é uma constelação de sintomas neurológicos, urológicos e ortopédicos que traduz disfunção da medula terminal<sup>6</sup>. Na medula ancorada estes sintomas surgem com o crescimento da criança, à medida que a fixação patológica do cone medular causa tração, resultando em distorção da anatomia medular e em lesões isquémicas.

**Lipomielomeningocelo** - O lipomielomeningocelo é a lesão disráfica oculta mais frequentemente diagnosticada<sup>10</sup>, e associada a um pior prognóstico. Consiste numa massa fibroadiposa subcutânea que atravessa a fáscia lombodorsal, causando um defeito laminar espinhal, deslocando a dura-máter e, eventualmente, infiltrando e ancorando a medula espinhal<sup>3</sup>.

### Estigmas cutâneos

Os sinais cutâneos axiais lombosagrados estão presentes em 50 a 80% dos casos<sup>3,4</sup>, podendo englobar fossetas sacrococcígeas, sinus dérmicos, hemangiomas, lipomas, áreas de hiper ou hipopigmentação, tufo pilosos e apêndices caudais.

As fossetas sacrococcígeas representam as alterações mais frequentemente encontradas, constituindo cerca de 74% dos estigmas cutâneos<sup>11</sup>, e estão presentes em cerca de 4% dos recém-nascidos saudáveis<sup>1,7,8,11,12</sup>. Têm sido múltiplos os estudos que têm questionado se as fossetas representam sinais cutâneos de disrafismo oculto, e a maioria das séries publicadas<sup>2,7,8,11-14</sup> não tem encontrado associação entre as fossetas e o disrafismo oculto, pelo que têm sido consideradas variantes do normal – *fossetas sacrococcígeas simples*. A presença destas fossetas isoladas, sem achados cutâneos adicionais, não requer avaliação imagiológica, cirúrgica ou tratamento<sup>3,4,9</sup>.

Por outro lado, as fossetas sacrococcígeas podem apresentar características que motivem um maior estado de alerta e necessidade de investigação complementar. Deste modo, deverá ser avaliado o tamanho, número, localização e associação a outras alterações. As *fossetas sacrococcígeas atípicas* são representadas por<sup>1,8,11,12,15</sup>: dimensão máxima superior a 5mm; distância do ânus superior a 2.5cm; presença de escorrência; associação com outro estigma cutâneo; fossetas múltiplas (Quadro II).

Os lipomas isolados, ou em combinação com outras lesões, frequentemente com manchas em vinho do porto, são outra das alterações mais frequentemente associadas a DEO<sup>16</sup>. Habitualmente representam o componente externo de um

lipomielomeningocelo. Profundamente ao lipoma pode-se palpar um defeito nos elementos ósseos posteriores. É através deste defeito ósseo que os lipomas estabelecem comunicação com a parte terminal da medula.

Os hemangiomas presentes na linha média da região lombosacral e com dimensões >2,5cm<sup>2</sup> associam-se frequentemente à presença de lipomas intramedulares causando compressão e deficits neurológicos<sup>17,18</sup>. As caudas correspondem à persistência do vestígio caudal, que normalmente se desenvolve e desaparece no final do primeiro mês da fase embrionária. A hipertricose tem sido descrita como um marcador de diastomielia<sup>19</sup>. Relativamente aos desvios isolados da prega glútea ou dupla prega glútea, é controverso se são considerados um marcador de DEO<sup>20,21</sup>, contudo, poderão representar o único sinal visível de um lipoma subcutâneo<sup>2,3,16,20,22</sup>. A combinação de dois ou mais estigmas cutâneos constitui o melhor marcador de DEO<sup>1,16</sup>.

**Quadro II.** Sinais de alarme que deverão motivar a investigação complementar de uma fosseta sacrococcígea

#### Fossetas sacrococcígeas atípicas

Dimensão máxima superior a 5mm  
Distância do ânus superior a 2.5cm  
Presença de escorrência  
Associação com outro estigma cutâneo  
Fossetas múltiplas

**Quadro III.** Estratificação do risco das lesões cutâneas presentes na linha mediana da região lombosagrada, na ausência de manifestações neurológicas ou ortopédicas.

Baixo (<5%)	Médio-alto (27-36%)	Muito alto (44-100%)
- Mancha vinho do porto	- Hemangioma	≥ 2 alterações cutâneas na linha mediana lombosagrada
- Tufo piloso	- Aplasia cutis congénita	- Lipoma
- Nevo pigmentado	- Hamartoma	- Sinus dérmico
	- Desvio da prega glútea	- Apêndice caudal
	- Fosseta atípica	

### Diagnóstico

A radiografia da coluna tem pouca utilidade na investigação do DEO pela sua baixa especificidade<sup>12,23,24</sup>. Nos lactentes a ossificação é insuficiente para excluir lesão e cerca de 10 a 15% das crianças mais velhas com patologia apresentam radiografias normais<sup>4</sup>. A ecografia é o exame de primeira linha na investigação desta patologia. É um exame rápido, de baixo custo, inócuo e sem necessidade de anestesia. No recém-nascido e lactentes até aos 3- 6 meses de idade permite o diagnóstico precoce e a triagem de lesões do neuroeixo<sup>1,2,4,8,11,24-26</sup>, através da visualização da anatomia medular devido à ossificação incompleta dos elementos posteriores das vértebras mais caudais, possibilitando uma visualização detalhada do conteúdo do canal vertebral e estruturas ósseas envolventes<sup>11,16,25,26</sup>. São avaliados: o nível do cone medular, o diâmetro e ecogenicidade do filamento terminal, a posição e mobilidade da medula

e raízes nervosas. São considerados achados anormais: cone medular com a extremidade abaixo do corpo vertebral de L2; filamento terminal com um diâmetro superior a 2 mm; medula em posição posterior ou não móvel<sup>1,5,12,23</sup>.

Apesar de a ecografia apresentar uma boa correlação com a ressonância magnética (RM), trata-se apenas de um exame de triagem, necessitando de confirmação com a RM<sup>12,16,23,25,26</sup>. A RM medular é o exame padrão para o diagnóstico: permite a visualização da topografia sagital e coronal dos componentes intra e extravertebrais, avalia a localização exacta do cone medular e do componente disráfico intraespinhal, permitindo um melhor planeamento cirúrgico<sup>2,11-12,16,25</sup>.

### Estratificação do risco e abordagem diagnóstica

As lesões cutâneas presentes na linha mediana da região lombosagrada, na ausência de manifestações neurológicas ou ortopédicas, são habitualmente categorizadas em 3 grupos: baixo risco, risco médio-alto e risco muito alto<sup>1,4,11,18</sup> (Quadro III).

No primeiro grupo são incluídas as crianças que apresentam lesões isoladas com baixo risco de DEO: mancha vinho do porto, tufo piloso e nevo pigmentado. Neste grupo de pacientes, há autores que questionam a utilidade da ecografia por rotina<sup>16,21</sup>, advogando apenas o acompanhamento clínico. Contudo o baixo custo e inocuidade do exame permite que outros autores considerem a avaliação ecográfica uma abordagem com uma boa relação custo-benefício<sup>4,11</sup>.

No segundo grupo estão englobados os hemangiomas, a aplasia cutis congénita, hamartomas, desvio da prega glútea e fosseta atípica. Nestes casos, o exame de primeira linha para triagem será a ecografia da região sacrococcígea. Contudo, num lactente de idade superior a 6 meses de idade, deverá ser realizada a RM<sup>4,16</sup>.

O grupo de risco muito alto inclui: presença de mais de duas alterações cutâneas na linha mediana lombosagrada; lipoma; sinus dérmico; apêndice caudal. Nestes casos deverá ser realizada a RM independentemente da idade da criança, uma vez que existe uma elevada probabilidade da ocorrência de lesão disráfica (Figura).

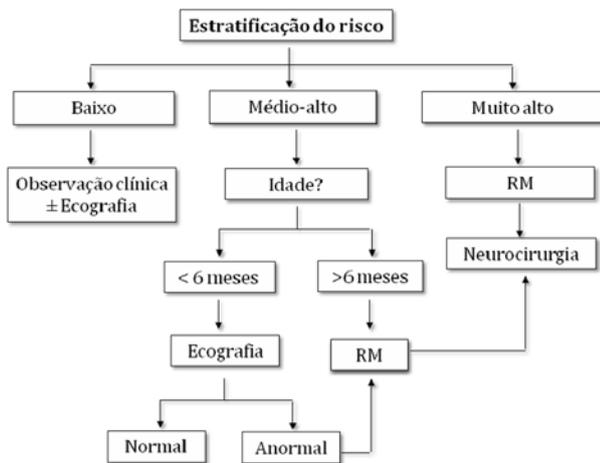


Figura. Algoritmo de abordagem diagnóstica

### Tratamento

O tratamento do DEO é cirúrgico e visa a prevenção do desenvolvimento de défices neurológicos. O momento ideal é controverso<sup>2</sup> mas vários estudos demonstraram uma melhoria da função motora, dos sintomas urológicos e dos padrões urodinâmicos com uma intervenção cirúrgica precoce, idealmente antes dos três anos<sup>4</sup>.

Nos casos em que o tratamento cirúrgico é diferido, torna-se necessário um seguimento multidisciplinar no sentido de detectar os sinais de disfunção medular baixa. Este seguimento deverá ser realizado até à puberdade, com observações neurológicas regulares<sup>16</sup>.

### Prognóstico

O prognóstico da criança com DEO depende do atingimento neurológico, das complicações ou sequelas existentes na altura do diagnóstico. A história natural do DEO é variável e muitas vezes imprevisível<sup>1</sup>.

O compromisso neurológico, ortopédico e/ou urológico aumenta com a idade, pelo que se torna necessário o diagnóstico precoce. A instalação dos défices é insidiosa e progressiva: imperceptíveis durante o primeiro ano de vida, e após este período, expressam-se habitualmente por um atraso do desenvolvimento psicomotor, atrofia de uma extremidade inferior, talipes equinovaru, disfunção vesical, espasticidade.

### Conclusão

Os disrafismos espinhais ocultos são frequentemente subdiagnosticados, contudo, a presença de sinais ou estigmas cutâneos associados está descrita em até 80% dos casos, podendo englobar fossetas sacrococcígeas, sinus dérmicos, hemangiomas, lipomas, apêndices caudais, tufo piloso, e áreas de hiper ou hipopigmentação. A presença de qualquer uma destas lesões na região sacrococcígea e/ou a presença de uma fosseta sacrococcígea atípica requer investigação adicional.

A suspeita clínica e o diagnóstico precoce são factores determinantes na evolução favorável destes doentes.

### Referências

- Zywicke HA and Rozzele CJ. Sacral dimples. *Pediatr Rev* 2011; 32:109-14.
- Cornette L, Verpoorten C, Lagae L, Plets C, Van Calenbergh F, Casaer P. Closed spinal dysraphism: a review on diagnosis and treatment in infancy. *Eur J Paediatr Neurol*. 1998; 2(4):179-85.
- Weprin BE, Oakes WJ. Coccygeal pits. *Pediatrics*. 2000;105: e69-e73.
- Medina LS, Crone K, Kuntz KM. Newborns with suspected occult spinal dysraphism: a cost-effectiveness analysis of diagnostic strategies. *Pediatrics*. 2001;108:e101-e108.
- Dick EA, Patel K, Owens CM, Bruyn R. Spinal ultrasound in infants. *Br J Radiol* 2002;75 : 384-92.
- Thompson DN. Spinal dysraphic anomalies; classification, presentation and management. *Paediatr child health* 2010; 20:9.
- Robinson AJ, Russell S, Rimmer S. The value of ultrasonic examination of the lumbar spine in infants with specific reference to cutaneous markers of occult spinal dysraphism. *Clin Radiol* 2005;60:72-7.
- Weprin BE and Oakes WJ. Coccygeal pits. *Pediatrics* 2000;105:e69.
- Soares S, Laranjeira C, Peres S, Coelho D, Pereira J, Gil-de-Costa MJ, et al. Meningite recorrente secundária a sinus dérmico. Caso clínico. *Saúde infantil* 2008; 30(3):122-6.
- Dias M, McLone DG. Neurosurgical management of spinal dysraphism in: Weinstein et al. *The Pediatric spine*. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins, 2001:253-76.
- Kriss VM and Desai NS. Occult spinal dysraphism in neonates: assessment of high-risk cutaneous stigmata on sonography. *Am J Roentgenol* 1998;171:1687-92.
- Lee ACW, NS Kwong, YC Wonghk Management of sacral dimples detected on routine newborn examination: A Case Series and Review. *HK J Paediatr (New Series)* 2007;12:93-5.
- Gibson PJ, Britton J, Hall DM, Hill CR. Lumbosacral skin markers and identification of occult spinal dysraphism in neonates. *Acta Paediatr* 1995;84:208-9.
- Herman TE, Oser RF, Shackelford GD. Intergluteal dorsal dermal sinuses. The role of neonatal spinal sonography. *Clin Pediatr (Phila)* 1993;32:627-8.
- Williams H. Spinal sinuses, dimples, pits and patches: what lies beneath? *Arch Dis Child Educ Pract Ed* 2006; 91:ep75-80.
- Guggisberg, Hadj-Rabia S, Viney C, Bodemer C, Brunelle F, Zerah M, et al. Skin markers of occult spinal dysraphism in children. A review of 54 cases. *Arch Dermatol* 2004;140:1109-15.
- Drolet B. Birthmarks to worry about-cutaneous markers of dysraphism. *Dermatol Clin* 1998; 16: 447-53.
- Drolet BA, Chamlin SL, Garzon MC, Adams D, Baselga E, Haggstrom AN, et al. Prospective Study of spinal anomalies in children with infantile hemangiomas of the lumbosacral skin. *J Pediatr* 2010;157:789-94.
- Miller A, Guille JT, Bowen JR. Evaluation and treatment of diastematomyelia. *J Bone Joint Surg Am* 1993; 75:1308-16.
- Ponger P, Ben-Sira L, Beni-Adani L, Steinbok P, Constantini S.

- International survey on the management of skin stigmata and suspected tethered cord. *Childs Nerv Syst* 2010;26:1719-25.
21. Ben-Sira L, Ponger P, Miller E, Beni-Adani L, Constantini S. Low-Risk Lumbar Skin Stigmata in Infants: The Role of Ultrasound Screening. *J Pediatr* 2009;155:864-9.
  22. Monteagudo B, Cabanillas M, León-Muñoz E, Romarís R, González-Vilas D, Martínez-Rodríguez P. Importance of the sacral dimple: cutaneous marker of occult spinal dysraphism. *Acta Pediatr Esp* 2010; 68(8): 421-3.
  23. Henriques JGBH, Pianetti G, Henriques KSW, Costa P, Gusmão S. Minor skin lesions as markers of occult spinal dysraphisms – prospective study. *Surg Neurol* 2005;63 Suppl 1:S8-12.
  24. Martínez-Lage JF, Villarejo-Ortega FJ, Galarza M, Felipe-Murcia M, Almagro MJ. Sinus dérmico sacrocoxígeo: importancia clínica y manejo. *Pediatr(Barc)* 2010; 73:352–6.
  25. Henriques JGBH. Uso da ultra-sonografia na triagem de disrafismos espinhais ocultos. *Arq Neuropsiquiatr* 2004;62(3-A):701-6.
  26. Korsvi HE, and Keller MS. Sonography of occult dysraphism in neonates and infants with MR imaging correlatio. *RadioGraphics* 1992; 12:297-306.