

# Torticolo: Apresentação Rara de uma Malformação Congénita

## Torticollis: Rare Presentation of a Congenital Malformation

Tânia Lopes<sup>1</sup>, Ana Raquel Moreira<sup>1</sup>, Cristina Duarte Madureira<sup>1</sup>, Rui Martins<sup>2</sup>, Josué Pereira<sup>3</sup>, Clara Vieira<sup>1</sup>  
 1. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Unidade de Vila Nova de Famalicão, Vila Nova de Famalicão, Portugal  
 2. Serviço de Ortopedia, Centro Hospitalar do Médio Ave, Unidade de Vila Nova de Famalicão, Vila Nova de Famalicão, Portugal  
 3. Unidade de Neurocirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar São João, Porto, Portugal

Acta Pediatr Port 2016;47:281-5

### Resumo

O torcicolo é uma ocorrência frequente em idade pediátrica. Apesar da situação clínica mais comum ser o torcicolo muscular congénito, é obrigatório no diagnóstico diferencial considerar outras causas de postura anómala da cabeça e do pescoço. Relata-se o caso de um menino de 34 meses referenciado para a consulta de pediatria por torcicolo direito constante desde os 15 meses de idade. Realizou ecografia e radiografia cervicais, bem como avaliação oftalmológica, que não revelaram alterações. Realizou fisioterapia durante cerca de 12 meses, sem qualquer melhoria clínica. Efetuou então ressonância magnética encefálica e medular, tendo sido feito o diagnóstico de malformação de Chiari tipo I. Depois de avaliado por neurocirurgia, optou-se por tratamento conservador. Destaca-se a raridade do torcicolo como forma de apresentação da malformação de Chiari tipo I, bem como a importância do diagnóstico e tratamento precoces.

**Palavras-chave:** Criança; Diagnóstico por Imagem; Malformação de Arnold-Chiari/classificação; Torcicolo/congénito; Torcicolo/diagnóstico

### Abstract

Torticollis is a common finding in children. Although the most common clinical form is congenital muscular torticollis, it is important to perform a meticulous differential diagnosis to exclude other causes of abnormal head and neck position. We report the case of a 34-month-old boy referred for paediatric evaluation because of persistent right torticollis since the age of 15 months. Cervical ultrasound and radiography and ophthalmologic evaluation revealed no abnormalities. He underwent physiotherapy for about 12 months, with no clinical improvement. Magnetic resonance imaging of the brain and spinal cord was then performed, leading to a diagnosis of type I Chiari malformation. Following referral for neurosurgery, it was decided to follow a conservative approach. We highlight the rarity of torticollis as the presenting symptom of type I Chiari malformation, and the importance of early diagnosis and treatment.

**Keywords:** Arnold-Chiari Malformation/classification; Child; Diagnostic Imaging; Torticollis/congenital; Torticollis/diagnosis

### Introdução

O torcicolo é um achado frequente em idade pediátrica. Pode ser de causa congénita ou adquirida e o seu diag-

nóstico diferencial é extenso. Apesar da etiologia mais comum ser o torcicolo muscular congénito (TMC), é importante considerar outras causas de postura anómala da cabeça e do pescoço.<sup>1-3</sup>

A malformação congénita de Chiari (MC) é uma etiologia rara de torcicolo, sendo este igualmente raro enquanto sinal de apresentação da doença.<sup>3</sup>

A MC é uma condição congénita definida por anomalia anatómica da junção crânio-cervical, com posição baixa do rombencéfalo, sendo classificada de acordo com o grau de extensão e deslocamento das estruturas implicadas. A malformação Chiari tipo I (MC-I) define-se por posição baixa das amígdalas cerebelosas, igual ou superior a 5 milímetros abaixo do nível do *foramen magnum*. A linha de Chamberlain e a linha de McRae são as referências anatómicas mais utilizadas. Num corte sagital, a primeira une a extremidade posterior do palato duro à margem posterior do *foramen magnum* e a segunda une o *basion* e o *opistion*. Em lactentes, uma deslocação até 6 milímetros pode ser considerada normal, tendo em conta que está demonstrado que as amígdalas cerebelosas ascendem com a idade. No entanto, também se considera o diagnóstico da MC-I na presença de deslocações inferiores aos valores acima referidos, quando em associação com outras manifestações da MC-I. É importante referir que não há correlação direta entre o nível de deslocação das amígdalas cerebelosas e a gravidade clínica.<sup>4</sup> A patogénese da MC permanece por esclarecer, sendo, provavelmente, uma condição multifatorial.<sup>5</sup> Durante a

infância, o tipo mais frequente é a MC-II.<sup>5</sup> Contudo, globalmente, a MC-I é o tipo de MC mais comum, sendo a sua verdadeira frequência ainda desconhecida. Desde o advento da ressonância magnética (RM), na prática clínica desde o início da década de 90, o diagnóstico da MC-I é mais precoce e a sua frequência aumentou significativamente, com uma prevalência que atinge, em alguns estudos, 0,1 a 0,5%.<sup>6,7</sup>

## Caso Clínico

Criança do género masculino, com 34 meses quando foi referenciada para a consulta de pediatria geral por posição viciosa e mantida do pescoço, detetada por volta dos 15 meses de idade (Fig. 1). Não tinha febre, dor ou outras queixas, nem história de traumatismo ou contexto epidemiológico de doença.

Apresentava antecedentes pessoais e familiares irrelevantes, desenvolvimento psicomotor e crescimento estatura-ponderal adequados. Destacava-se o facto de até aos 3 anos de idade a alimentação ter sido efetuada exclusivamente com alimentos triturados.



**Figura 1.** Imagem elucidativa do torcicolo direito aos 15 meses de idade, altura em que foi detetado.

No exame físico, apresentava bom estado geral e estava hemodinamicamente estável. Foi objetivada flexão lateral direita constante do pescoço (Fig. 2), com limitação passiva e ativa da rotação direita. Era evidente assimetria das pregas cervicais, que corrigia com a centralização da cabeça. Não foram identificadas massas cervicais palpáveis ou alterações da morfologia crânio-facial. Sem alteração da acuidade visual, desvios oculares ou nistagmo. Exame neurológico e restante exame físico sem alterações.

Do estudo efetuado, a ecografia e a radiografia cervicais não relevaram alterações. A avaliação oftalmológica, aos 18 meses, tinha levantado a suspeita de paresia do nervo abducente esquerdo, que não foi confirmada numa segunda avaliação seis meses depois. Realizou fisioterapia durante cerca de 12 meses, sem qualquer melhoria clínica. Aos 34 meses realizou RM crânio-encefálica e medular que não revelou massas encefálicas visíveis, nomeadamente localizadas na fossa posterior. Sem mielopatia ou lesões intramedulares, nomeadamente sem siringomielia, sem desvios escolióticos, luxação vertebral ou desvios listésicos, discopatias foraminais, sinais de invaginação basilar ou de platibasia. Evidenciava amígdalas cerebelosas em posição baixa, que afloravam e ultrapassavam os limites do *foramen magnum* cerca de 9 milímetros além da linha de McRae, alteração que traduz malformação de Chiari tipo I (Fig. 3).

Foi referenciado para a consulta externa de neurocirurgia, tendo-se optado pelo tratamento conservador. Reiniciou fisioterapia e programou-se repetição anual da RM. Aos 55 meses de idade repetiu a RM crânio-encefálica e medular, que mostrou achados sobreponíveis, constatando-se num corte axial o conflito de espaço entre o bulbo e as amígdalas cerebelosas ao nível do

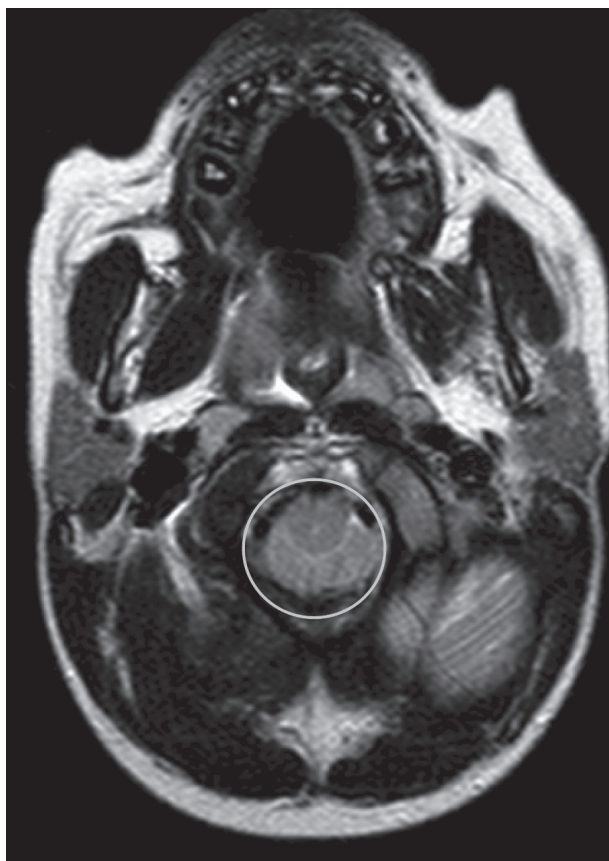


**Figura 2.** Imagem elucidativa do torcicolo direito aos 34 meses, idade do diagnóstico da MC-I.

*foramen magnum* (Fig. 4). No estudo *cine phase* verificou-se interrupção do líquido cefalorraquidiano na vertente posterior da junção crânio-cervical.



**Figura 3.** Corte sagital de ressonância magnética crânio-encefálica e medular (ponderação T2), mostrando a deslocação das amígdalas cerebelosas 9 milímetros abaixo da linha de McRae.



**Figura 4.** Corte axial de ressonância magnética crânio-encefálica e medular (ponderação T2), mostrando o conflito de espaço entre o bulbo e as amígdalas cerebelosas ao nível do *foramen magnum*.

## Discussão

A MC está associada a um amplo espectro de sintomas e sinais clínicos, que por vezes têm um caráter vago, transitório ou intermitente. A história natural da MC-I não está bem estabelecida. Esta entidade, na maioria dos casos, permanece assintomática até à adolescência ou mesmo até à idade adulta, sendo que habitualmente o início dos sintomas é insidioso.<sup>4,5,8</sup> As manifestações clínicas associadas à MC-I derivam principalmente de pressão intracraniana elevada, neuropatias cranianas, compressão do tronco cerebral, mielopatia, disfunção cerebelosa, dor (principalmente dor cervical e cefaleia occipital que surgem ou agravam com a manobra de Valsalva) e siringomielia (frequentemente acompanhada de escoliose e *pre-syrinx*).<sup>4,5,7</sup> As neuropatias cranianas podem manifestar-se de diferentes formas. Mais frequentemente, atingem os pares cranianos baixos e as manifestações variam conforme o nervo envolvido.<sup>4</sup> Desde o advento da RM que o número de diagnósticos imagiológicos de MC-I tem aumentado, sendo cada vez mais frequente o diagnóstico incidental.<sup>4</sup>

Relata-se um caso de MC-I, com identificação na primeira infância e com uma forma de apresentação rara, o torcicolo. Existem poucos relatos na literatura sobre este sinal no contexto desta malformação congénita. Da bibliografia consultada apenas uma revisão de série de casos referia o torcicolo como forma de apresentação da MC, não fazendo referência ao tipo de malformação. Englobou doentes com idade inferior a 20 anos, sendo que apenas dois dos 112 doentes revistos tiveram o torcicolo como forma de apresentação da MC.<sup>9</sup>

Pensa-se que o torcicolo ocorra no contexto de neuropatia craniana, ou seja, que a contratura do músculo esternocleidomastoideo tenha origem na compressão do décimo primeiro nervo craniano (nervo espinhal acessório) e/ou das raízes cervicais dois e três, responsáveis pela normal inervação motora do referido músculo.<sup>4,9,10</sup> No doente cujo caso é descrito, após o diagnóstico da MC-I, levantou-se a questão da necessidade da alimentação exclusivamente triturada como uma possível forma de disfagia inerente à MC. Ao contrário do torcicolo, a disfagia é uma manifestação habitual da doença, podendo ocorrer em até 41% dos casos de MC-I. Pode aparecer como consequência de vários fatores (hipostesia facial, hipotonia do palato mole, atrofia da língua, acalásia cricofaríngea) resultantes da disfunção do tronco cerebral e/ou dos nervos cranianos.<sup>11</sup> Como o doente foi aumentando progressivamente a ingestão de alimentos sólidos, esta hipótese foi considerada pouco plausível e não foi necessária colaboração de otorrinolaringologia.



Desde que o torcicolo foi detetado até ao diagnóstico de MC-I passou um período de cerca de um ano e meio. Nesse período foram excluídas todas as causas de torcicolo adquirido, nomeadamente as causas mais comuns de torcicolo em idade pediátrica, como o torcicolo paroxístico benigno e o torcicolo postural. Realizou-se ecografia cervical, que excluiu alterações do esternocleidomastoideo, e radiografia cervical, que excluiu anomalias vertebrais. Adicionalmente, a primeira avaliação oftalmológica apontava para uma possível paresia do nervo abducente esquerdo. Cerca de seis meses depois, foi excluída esta neuropatia, assim como outras anomalias oculares, colocando-se a hipótese de ter sido resultante de uma hipertensão intracraniana transitória. Tendo em conta o seguimento com ausência de melhoria clínica com fisioterapia (realizada durante 12 meses), fez-se então o estudo da charneira crânio-occipital, com RM encefálica e medular. A posição baixa das amígdalas cerebelosas, cerca de 9 milímetros abaixo da linha de McRae, permitiu o diagnóstico de MC-I. A RM é o método de eleição para o diagnóstico desta entidade.<sup>4</sup> O grau de deslocação das amígdalas cerebelosas que define MC-I é pouco consensual entre os vários autores. O doente em questão apresentava uma deslocação pouco significativa, tornando-se relevante, neste contexto, pelo torcicolo. Para além do diagnóstico etiopatogénico, a RM encefálica e medular permitiu excluir siringomielia e outras malformações da junção crânio-cervical, que podem ocorrer concomitantemente em cerca de metade dos doentes com MC-I.<sup>8</sup> O tratamento da MC-I é um dos muitos temas controversos em neurocirurgia.<sup>12</sup> Destaca-se a importância da orientação e do tratamento serem multidisciplinares, englobando não só os aspetos médico-cirúrgicos, mas também os aspetos sociais, educacionais e ocupacionais, de forma a alcançar a melhor qualidade de vida para estes doentes.<sup>8</sup>

A estratégia de seleção dos doentes para tratamento cirúrgico não é consensual, sendo que alguns autores advogam a seriação clínica e outros a seriação imagiológica.<sup>4</sup> Para além disso, pensa-se que num pequeno número de casos possa haver resolução espontânea da MC-I, principalmente em crianças mais novas.<sup>13</sup>

No doente em questão, optou-se pela vigilância clínica e imagiológica (repetição anual da RM encefálica e medular) e pelo reinício de fisioterapia (para aliviar a contração do músculo esternocleidomastoideo). Constatou-se uma melhoria discreta da amplitude dos movimentos cervicais. Apesar do doente apresentar torcicolo no contexto de uma neuropatia craniana provável, condição que segundo uma seriação exclusivamente clínica colocaria o doente no grupo de cirurgia descompressiva,<sup>4,14</sup> decidiu-se pelo seguimento conservador pela baixa idade do doente e possibilidade de resolução espontânea

com o crescimento diferencial entre o cerebelo e o crânio (mais nítido entre os 2 e 3 anos de idade).<sup>13</sup> Em relação à seriação imagiológica, é realizada através da RM da transição occipito-cervical com contraste *cine phase*, considerando o grau de obstrução do fluxo do líquido cefalorraquidiano ao nível do *foramen magnum*. Alguns autores advogam a sua realização em todos os doentes com MC-I, enquanto outros defendem que, nos doentes assintomáticos ou oligossintomáticos, só deve ser repetida na ausência de sinais neurológicos ou em doentes com siringomielia.<sup>4</sup> No caso relatado, repetiu-se a RM com estudo de fluxo de líquido cefalorraquidiano *cine phase* aos 55 meses, que revelou uma interrupção parcial da circulação do líquido cefalorraquidiano (ao nível da vertente posterior da junção crânio-cervical). A deslocação das amígdalas era sobreponível ao exame prévio, mantendo-se uma atitude conservadora. Será realizada cirurgia descompressiva da fossa posterior se persistir desvio cervical apesar do crescimento, ou se houver agravamento imagiológico (identificação de progressão de invaginação das amígdalas ou aparecimento de siringomielia) ou clínico. Nos doentes com MC devem ser consideradas determinadas precauções, nomeadamente quanto à realização de punção lombar e de procedimentos cirúrgico-anestésicos (como, por exemplo, intubações e posicionamentos) e à importância de evitar os analgésicos opioides. Todas estas condições aumentam implicitamente a probabilidade de agravamento da deslocação das estruturas cerebelosas herniadas, com compressão da transição bulbomedular e conseqüente agravamento clínico (bradicardia, movimentos anómalos dos membros, hipertonia, por vezes morte súbita de causa neurogénica).<sup>15-17</sup> Em conclusão, realça-se a raridade do torcicolo como forma de apresentação da MC-I, apesar de este ser um sinal frequente de várias entidades comuns em idade pediátrica. Destaca-se a importância do diagnóstico e orientação multidisciplinar precoce, procurando evitar complicações por vezes irreversíveis.

#### O QUE ESTE CASO ENSINA

- A malformação de Chiari é uma etiologia rara de torcicolo, sendo este igualmente raro enquanto sinal de apresentação da doença.
- A malformação de Chiari pode ser diagnosticada precocemente, depois da exclusão das causas mais frequentes de torcicolo, sobretudo quando não existe melhoria com o tratamento sintomático ou quando coexistem outras alterações neurológicas.
- A história clínica e o exame objetivo são fundamentais para seriação de exames complementares de diagnóstico.
- O tratamento multidisciplinar, englobando especialmente aspetos médico-cirúrgicos, mas também os aspetos sociais, educacionais e ocupacionais é fundamental.
- Devem ser tomadas determinadas precauções perante este diagnóstico, nomeadamente, aquando da realização de punção lombar e de procedimentos cirúrgico-anestésicos em que se deve evitar a utilização dos analgésicos opioides.

### Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

### Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

### Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

### Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

### Agradecimentos

Os autores agradecem à Dr.ª Luísa Sampaio (Interna de Formação Específica em Neuroradiologia do Centro Hospitalar São João) pela colaboração na obtenção das imagens de RMN.

### Correspondência

Tânia Lopes  
tania-amorim-lopes@hotmail.com

**Recebido:** 09/10/2015

**Aceite:** 12/02/2016

### Referências

1. Kuo A, Tritasavit S, Graham J. Congenital muscular torticollis and positional plagiocephaly. *Pediatr Rev* 2014;35:79-87.
2. Macias C, Gan V. Congenital muscular torticollis: Clinical features and diagnosis [consultado em 1 de setembro de 2015]. Disponível em: <http://www.uptodate.com>
3. Macias C, Gan V. Acquired torticollis in children [consultado em 1 de setembro de 2015]. Disponível em: <http://www.uptodate.com>
4. Khoury C. Chiari malformations. [consultado em 1 de setembro de 2015]. Disponível em: <http://www.uptodate.com>
5. Sarnat HB. Disorders of segmentation of the neural tube: Chiari malformations. *Handb Clin Neurol* 2008;87:89-103.
6. Speer MC, Enterline DS, Mehlretter L, Hammock P, Joseph J, Dickerson M, et al. Chiari type I malformation with or without syringomyelia: Prevalence and genetics. *J Genet Couns* 2003;12:297-311.
7. Schijman E. History, anatomic forms and pathogenesis of Chiari I malformations. *Childs Nerv Syst* 2004;20:323-8.
8. Fernández AA, Guerrero AI, Martínez MI, Vázquez ME, Fernández JB, Chesa i Octavio E, et al. Malformations of the craniocervical junction (Chiari type I and syringomyelia: Classification, diagnosis and treatment). *BMC Musculoskelet Disord* 2009;10:S1-11.
9. Greenlee J, Garell PC, Stence N, Menezes AH. Comprehensive approach to chiari malformation in pediatric patients. *Neurosurg Focus* 1999;6:e4.
10. Alzate JC, Kothbauer K, Jallo GM, Epstein FJ. Treatment of Chiari type I malformation in patients with or without syringomyelia: A consecutive series of 66 cases. *Neurosurg Focus* 2001;11:e3.
11. Weprin B, Oakes J. The Chiari malformations and associated syringohydromyelia. In: McClone DG, editor. *Pediatric neurosurgery*. Philadelphia: WB Saunders Company; 2001.p.214-35.
12. Proctor MR, Scott RM, Oakes WJ, Muraszko KM. Chiari malformation. *Neurosurg Focus* 2011;31:3. Introduction.
13. Miller JH, Limbrick DD, Callen M, Smyth M. Spontaneous resolution of Chiari malformation type I in monozygotic twins. *J Neurosurg Pediatr* 2008;2:317-9.
14. Pakzaban P. Chiari malformation [consultado em 1 de setembro de 2015]. Disponível em: <http://www.emedicine.medscape.com>
15. Erbay SH, O'Callaghan MG, Bhadelia R. Is lumbar puncture contraindicated in patients with Chiari I malformations? *Am J Neuroradiol* 2005;26:985.
16. Gómez R, Ubieta J, Bernal R, Andreu J, Andrés M, Tirado J. Anestesia en un caso de malformation Arnold-chiari tipo I. *Rev Esp Anestesiol Reanim* 2000;47:180-1.
17. Roohi F, Gropen T, Kula RW. Sudden unexpected nocturnal death in Chiari type 1 malformation and potential role of opioid analgesics. *Surg Neurol Int* 2014;5:17.