

# DEFEITOS DO TUBO NEURAL

## Experiência de 10 Anos Numa Maternidade Central

ANA LUÍSA TEIXEIRA, HELENA LORETO, MARIA DO CÉU MACHADO,  
J.M. RAMOS DE ALMEIDA

Serviço de Pediatria. Maternidade Dr. Alfredo da Costa. Lisboa.

### RESUMO

**OBJECTIVOS:** 1) Avaliar a prevalência e o impacto da interrupção voluntária da gravidez nos defeitos do tubo neural 2) Rever a atitude médica, natal e pós-natal, nos casos de espinha bífida. **MÉTODOS:** Estudo retrospectivo de todos os processos respeitantes a abortos espontâneos, interrupções voluntárias da gravidez, nado-vivos e nado-mortos afectados por um ou mais defeitos do tubo neural, registados na Maternidade Dr. Alfredo da Costa de 1 de Janeiro de 1983 a 31 de Dezembro de 1992. **RESULTADOS:** Durante este período, foram observados 82 casos de defeito do tubo neural sendo o mielomengocelo e a anencefalia os mais frequentes. A prevalência total foi de 0,78:1000, com uma ligeira tendência para subir nos últimos dois anos. A prevalência ao nascer foi de 0.6:1000, verificando-se uma tendência marcada para diminuir ao longo dos anos. O número de casos com diagnóstico pré-natal foi de 9% de 1983 a 1987 e de 77,5% de 1988 a 1992, atingindo valores de 100% para a anencefalia nos últimos 4 anos do estudo. A interrupção voluntária da gravidez levou a uma queda de 56,3% na prevalência ao nascer. A maioria dos partos foi por via vaginal, optando-se pela cesariana electiva em 4 casos com espinha bífida. Foram submetidos a cirurgia correctiva neonatal precoce 87,6% dos recém-nascidos viáveis, com lesões abertas do tubo neural. **CONCLUSÃO:** A prevalência total dos defeitos do tubo neural mantém-se mais ou menos constante, com uma pequena subida nos últimos dois anos. O diagnóstico pré-natal e a interrupção voluntária da gravidez conduzem a uma diminuição apreciável da prevalência destes defeitos ao nascer. A constituição de equipas multidisciplinares é fundamental para uma melhor abordagem do recém-nascido afectado por um defeito tão incapacitante.

### SUMMARY

#### Neural Tube Defects

**OBJECTIVES -** 1) To determine trends in prevalence of neural tube defects and the impact of therapeutic abortion. 2) To review perinatal management of spina bifida. **DESIGN -** All spontaneous and therapeutic abortions, still births and live births affected by neural tube defects registered in Alfredo da Costa Maternity in Lisbon, from 1983 to 1992, were retrospectively analysed. **RESULTS -** Eighty-two cases with neural tube defects are reported and myelomeningocele and anencephalia were the most frequent ones. Total prevalence for all defects was 0,78:1000 births with a small upward trend during the last two years. Birth prevalence was 0,6:1000, with a clear downward trend, due to therapeutic abortion. Prenatal diagnosis improved significantly, from 9% of all defects detected in 1983-87 to 77,5% in 1988-92. Since 1989, all cases of anencephalia were detected before birth. Most cases of spina bifida were vaginally delivered, and elective caesarean section occurred in 4. Early closure of the defect was undertaken in 87,6% of the newborns with open spina bifida. **CONCLUSION -** While total prevalence of neural tube defects remained stable, with only a small upward trend, prenatal diagnosis and therapeutic abortion resulted in a 56,3% fall in birth prevalence. Optimal management of open spina bifida demands a multidisciplinary team with an individual program for each case.

**INTRODUÇÃO**

Os Defeitos do Tubo Neural (DTN) constituem uma das anomalias congénitas mais frequentes no mundo ocidental e englobam um grupo heterogéneo de casos geralmente resultantes do encerramento defeituoso do tubo neural durante fases precoces da embriogénese, variando desde formas letais como a anencefalia e formas altamente incapacitantes como o mielomeningocele, até formas totalmente corrigíveis como os meningoceles<sup>1-4</sup>.

Muitos países registam um declínio na prevalência destes defeitos nas últimas seis décadas<sup>4-7</sup>, mas esta tendência não é tão evidente desde o final dos anos 70<sup>8-12</sup>. Actualmente o diagnóstico pré-natal é possível em praticamente 100% dos defeitos abertos e em idades gestacionais cada vez mais precoces<sup>13,14</sup>.

A Interrupção Voluntária da Gravidez (IVG) é legal em Portugal, desde 1984, em situações particulares que englobam (...) *seguros motivos para prever que o nascituro venha a sofrer de forma incurável, de grave doença ou malformação* (...) <sup>15</sup> mas este acto médico não é universalmente registado pelo que o impacto do diagnóstico pré-natal não pode ser correctamente avaliado<sup>8-12</sup>.

Procedemos a este estudo, essencialmente para avaliar a prevalência total dos DTN na Maternidade Alfredo da Costa (MAC) durante os anos de 1983 a 1992, o impacto do diagnóstico pré-natal e da IVG na prevalência ao nascer e rever a literatura, procurando obter uma perspectiva histórica, quanto à atitude médica face ao tipo de parto e à intervenção pós-natal, particularmente nos casos de espinha bífida aberta.

**MATERIAL E MÉTODOS**

Foram incluídos neste estudo todos os DTN, abertos e fechados, únicos (isolados ou associados apenas a defeitos secundários ou minor) e múltiplos (associados a outras anomalias major ou integrando síndromes). Os casos de espinha bífida associados a anencefalia foram classificados como anencefalia e os encefalocelos com espinha bífida como espinha bífida<sup>16</sup>.

Reviram-se todos os processos de abortos espontâneos, IVG, Nados Mortos (NMs) e Nados Vivos (NVs) registados na MAC com os diagnósticos de anencefalia, encefalocelo, espinha bífida, disrafismo, mielomeningocele,

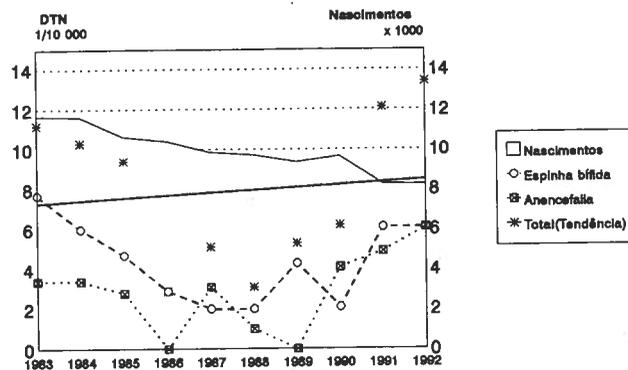


Fig. 1 - Prevalência total dos DTN MAC 1983-1992

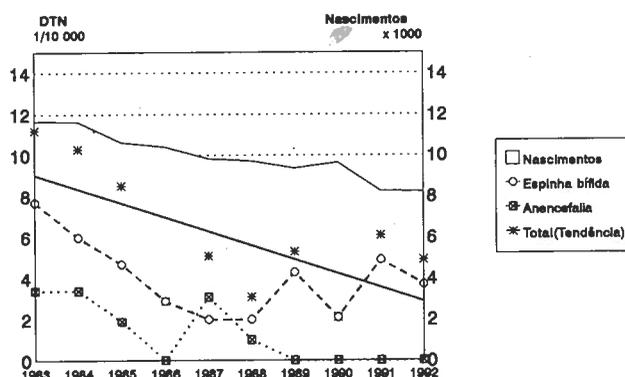


Fig. 2 - Prevalência ao nascer dos DTN MAC 1983-1992

meningocele ou anomalias múltiplas de 1 de Janeiro de 1983 a 31 de Dezembro de 1992.

Colheram-se os dados a partir dos arquivos clínicos dos serviços de Pediatria, Obstetrícia e Anatomia Patológica. Em 1990 e 1991 recorreu-se também aos dados relativos ao diagnóstico pré-natal do estudo multicêntrico Eurofetus.

O número total de nascimentos, incluindo NMs e NVs com peso ao nascer superior ou igual a 500 g, constituiu o denominador para o cálculo das prevalências, sendo estas expressas sob a forma de taxa por 1000 nascimentos.

A prevalência total calculou-se dividindo o número total de NVs, NMs e IVG, afectados por um DTN, pelo número

**QUADRO 1 - Distribuição anual de todos os casos de Defeitos do Tubo Neural na MAC 1983-1992**

Total de nascimentos = 99 296

	1983	1984	1985	1986	1987	1988	1989	1990	1991	1992	Total
Anenc.	4	4	2+(1)		3	1		(5)	(5)	2+(3)	30
Mening/ Encefal.		1/10	0/2				1/0		1/0	0/1	6
Mielor				1					2	(1)	4
MMC	6	6	5	1	2	1	3	2	4	3+(2)	34
Mening espinhal	3	2		1		1		1			8
Nascim	11650	11624	10629	10402	9830	9705	9352	9640	8245	8219	82

() Peso ao nascer <500g Anenc-Anencefalia; Encefal-Encefalocelo; Mening-Meningocele; Mielor-Mielorraquisquisis; Nascim-Nascimentos

total de nascimentos. A prevalência ao nascer exclui as IVG e baseia-se apenas nos NVs e NMs espontâneos, afectados por um DTN, mantendo-se o mesmo denominador<sup>2</sup>.

Para o cálculo das prevalências excluíram-se dois casos transferidos para a MAC após o nascimento - 1 Mielomeningocele (MMC) em 1984 e 1 Mielorraquisquisis em 1991 bem como os 3 casos de aborto espontâneo porque resultaram em fetos com peso inferior a 500 g (2 anencefalias em 1990 e 1991 e 1 mielorraquisquisis em 1992).

A expressão *espinha bífida* inclui os MMCs, as mielorraquisquisis e os meningoceles espinais.

Definiu-se como hidrocefalia ao nascer o perímetro cefálico >P 95 para o peso e/ou existência de critérios ecográficos.

## RESULTADOS

De 1 de Janeiro de 1983 a 31 de Dezembro de 1992, ocorreram na MAC 99296 nascimentos e registou-se um total de 82 casos de DTN (*quadro 1*).

Os defeitos abertos (anencefalia, encefalocelo, MMC e mielorraquisquisis) constituem 83,1% e os defeitos fechados (meningoceles) 16,9% de todos os casos.

As *figuras 1 e 2* representam as prevalências total e ao nascer, respectivamente, de todos os DTN e dos casos de anencefalia e de espinha bífida. De 1983 a 84 e de 1986 a 89 não se registaram IVG pelo que a prevalência ao nascer coincide com a prevalência total durante esses anos.

A prevalência total de todos os DTN durante os dez anos foi de 0,78:1000 nascimentos, sendo de 0,26:1000 para a anencefalia e de 0,44:1000 para a espinha bífida. Verificou-se uma descida importante até 1988, seguida de uma subida, especialmente em 1991 e 92, tanto à custa da anencefalia como da espinha bífida, mantendo-se a tendência global mais ou menos constante.

A prevalência ao nascer, durante o mesmo período, foi de 0,62:1000 para todos os DTN, verificando-se uma descida de 56,3% desde 1983 (de 1,12 : 1000 em 1983 para 0,49 : 1000 em 1992). A descida foi de 100% para a anencefalia (de 0,34 : 1000 em 1983 para 0 : 1000 em 1992) e de 52% para a espinha bífida (de 0,77 : 1000 em 1983 para 0,37 : 1000 em 1992).

A IVG aumentou substancialmente desde 1990, acompanhando um aumento do diagnóstico pré-natal (*figura 3*).

Globalmente o diagnóstico pré-natal detectou 46,3% de todos os casos de DTN, sendo esta percentagem de 73,3% para a anencefalia e de 30,8% para os restantes defeitos.

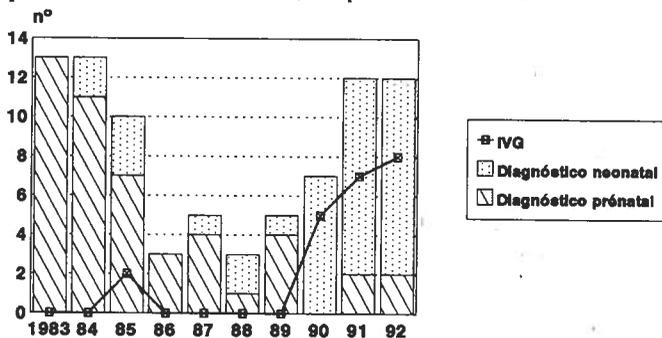


Fig. 3 - Diagnóstico Pré-natal e IVG. Distribuição anual de todos os casos

Comparando os dois primeiros anos do estudo com os últimos dois, verifica-se um aumento nítido na eficácia do diagnóstico pré-natal, passando de 7,7% para 84% de defeitos detectados e atingindo mesmo, desde 1989, valores de 100% para os casos de anencefalia.

O diagnóstico pré-natal baseou-se essencialmente na ecografia e apenas num caso (1 meningocele lombossagrado) há referência ao doseamento da  $\alpha$  fetoproteína no soro materno, exame que foi falsamente negativo (também no líquido amniótico). Procedeu-se à amniocentese, após diagnóstico ecográfico de suspeição, para estudo cromossómico e doseamento da  $\alpha$  fetoproteína no líquido amniótico, em quatro casos. No entanto só no processo suscitado se encontraram referidos os resultados.

Saliente-se que das 62 ecografias referidas nos processos, 26 (42%) não detectaram o defeito, tendo sido consideradas normais 17 (realizadas entre as 14 e as 34 semanas de gestação) e mencionando as 9 restantes apenas hidrocefalia (realizadas entre as 28 e 41 semanas de gestação).

A idade de gestação média do diagnóstico pré-natal foi de  $25 \pm 6,8$  semanas (11 às 40 semanas), sendo de  $22,2 \pm 7,8$  semanas (11 às 39 semanas) na anencefalia e de  $26,3 \pm 5,96$  semanas (15 às 38 semanas) nos restantes defeitos. Nos últimos 2 anos o diagnóstico pré-natal foi mais precoce - em média 21,2 semanas - enquanto que nos primeiros 2 anos foi de 29,7 semanas. Recorreu-se à IVG em 52,6% dos casos diagnosticados antes de nascer, sendo esta proporção de 72,7% para a anencefalia e de 25% nos restantes defeitos.

A maioria dos partos foi eutócico. Em 4 casos de espinha bífida, optou-se pela cesariana electiva.

No *quadro 2* referem-se os casos de anencefalia. Dezoito (60%) eram do sexo feminino e num dos casos o sexo era indefinido. Foram autopsiados 73,3% dos casos e a alteração mais frequentemente associada foi a hipoplasia ou agenesia das suprarrenais (81,8% dos relatórios anátomo patológicos). Em 11 processos descrevem-se outras alterações associadas (*quadro 2*).

Nos *quadros 3 e 4* referem-se os restantes casos de DTN.

Quanto à topografia do defeito (*quadro 3*), destaque-se que em 63% dos MMC havia envolvimento da região lombar (16 lombossagrados, 4 dorsolombares e 2 exclusivamente lombares). Em 5 casos de MMC e 1 caso de meningocele, não se registou no processo a localização da lesão.

Quanto às alterações associadas (*quadro 4*), verificou-se que 71% dos Recém-Nascidos (RN) com espinha bífida aberta apresentavam hidrocefalia ao nascer. Em 8 destes casos há referência a malformação de Arnold Chiari. Em 19 casos descrevem-se alterações ortopédicas associadas,

### QUADRO 2 - Anencefalia- Características Gerais e Alterações Associadas

Sexo M/F	13/18	Sexo Indefinido	1
Hipoplasia/ /Agenesia S.R	18*	Alterações urinárias	2
Disrafismo cervical	2	Aplasia rádio	1
Procidência			
área cerebrovascular	2	Hipertrofia timo	1
Malf. cardiovasculares	2	Atrésia esfago	1

QUADRO 3 - DTN - sexo e topografia do defeito

	Encefalo n=4	Mielor. n=4	MMC n=34	Meningocele n=10
Sexo M/F	2/2	2/2	19/14	8/2
Sexo indefinido		1		
Occipital/Parietal	2/2			2/0
Crânio Cervical		1		
Dorso lombar			4	1
Lombar			2	1
Lombo Sagrada		2	16	
Sagrada			7	5
Não referida			5	1

Mielor-Mielorraquisquis

QUADRO 4 - DTN Alterações associadas

	MMC n=24	Mielor. n=4	Encefalocelo n=4	Meningocele n=10
Hidrocefalia ao nascer	24	3		
Malf. Arnold Chiari	5	3		
Alt. Ortopédicas	15	3		1
Malf. Cardíacas	2			
Alt. Urinárias	1			2
Alt. Maciço facial			2	
Outras alt.	6	1	1	
*Défice motor	14	3		
*Alt. Esfincteres	11			
*Défice sensitivo		1		

\*Referente aos Nado vivos

Mielor-Mielorraquisquis

Alt-alteração

Malf.-malformação

sendo a mais frequente o pé equinovarus. Em relação a outras alterações destacamos 5 casos: dois MMCs com trissomia 21; 1 MMC com encefalocelo e rotação incompleta do intestino; 1 MMC com trissomia 18; 1 caso de encefalocelo parietal com nariz hipoplásico, narina única, lábio leporino, fenda palatina, hipertelorismo e adactilia do 3º e 4º dedos da mão esquerda; 1 caso de mielorraquisquis dorsolombossagrada, o único de raça negra, filho de mãe HIV2 positiva, a que se associava um prolapso rectal.

Quanto ao exame neurológico durante os primeiros dias de vida, a informação é escassa e pouco precisa, aparecendo referido em 17 processos dos 34 NVs com MMC ou mielorraquisquis, sendo em 8 casos considerado como normal. O défice sensitivo não é geralmente mencionado e apenas se encontrou referência a esta alteração num caso de mielorraquisquis.

A mortalidade global foi de 100% para a anencefalia (15/15 NVs) e para os encefalocelos (em 3/3 NVs), de 16,1% para os MMC (5/31 NVs) e de 0% para os meningoceles (0/10 NVs) e para as mielorraquisquis (0/3 NVs). Todos os RNs com anencefalia faleceram precocemente, sendo a sobrevivência média de 11,6 horas (10' a 3 dias). Todos os outros casos mortais ocorreram nos primeiros dias de vida, com a excepção de um MMC falecido ao 36º dia.

Dos sobreviventes, a maioria (28 casos) foram transferidos para outros hospitais ou tiveram alta e apenas 11 RNs foram seguidos na MAC após a intervenção cirúrgica.

Foram submetidos a cirurgia correctiva neonatal precoce (até ao 7º dia de vida) 87,6% dos casos viáveis, com lesões abertas do tubo neural (20 casos nas primeiras 48 horas).

Dos 7 RNs com MMC não operados, 4 morreram no 1º dia (1 por asfixia grave e 3 por prematuridade) e em dois casos os pais recusaram a intervenção. Apenas num caso se verificou decisão médica contra-indicando a operação.

Os 11 casos operados e seguidos na MAC estiveram internados em média 52 dias (13 a 105 dias). Registaram-se complicações em 9 doentes, sendo as mais frequentes as complicações infecciosas (5 do sistema nervoso central, 3 urinárias e 2 cutâneas), seguindo-se a hidrocefalia activa com necessidade de derivação em 5 casos e outras complicações neurológicas, nomeadamente 1 caso de parésia das cordas vocais e 1 caso de porêncefalia.

## DISCUSSÃO

As lesões abertas do tubo neural representam geralmente mais de 90% de todos os casos de DTN<sup>3,13</sup> e no actual estudo representam 83% dos casos.

A prevalência mundial dos DTN é de aproximadamente 1:1000 nascimentos, variando de 0,2 a 2:1000<sup>1-4</sup>, com predomínio no ocidente e nos caucásianos e registando-se surtos importantes durante períodos de guerra, fome e calamidades económicas. Em Portugal não existem estatísticas oficiais mas o estudo de Fino e Ramos Almeida<sup>17</sup> realizado na MAC de 1963 a 1978 e englobando 184242 nascimentos, encontra uma prevalência de 1,01:1000, com uma ligeira subida nos últimos 3 anos. A prevalência total no presente estudo foi de 0,78:1000. A maioria dos países constata uma descida, mais ou menos acentuada, destes defeitos, desde os anos 30 aos anos 80<sup>4-7</sup>. A partir do final dos anos 70 esta tendência não é tão nítida nem homogênea, parecendo haver um aumento na Hungria, estabilização nos E.U.A., mantendo a Irlanda um declínio importante<sup>8-12</sup>. No estudo actual nota-se uma descida até 1988, seguida de uma subida, especialmente em 1991 e 92, atingindo o valor de 1,34:1000 no último ano, apresentando a prevalência total uma discreta tendência para a subida.

Qual o impacto do diagnóstico pré-natal e da IVG na prevalência dos DTN ?

O número de IVG aumentou significativamente em muitos países a partir dos anos 80. Alguns autores responsabilizam-na por 40 a 84% do declínio observado na prevalência ao nascer destes defeitos<sup>7,8</sup>. Neste estudo verifica-se uma descida de 56,3% na prevalência ao nascer, à custa do aumento da IVG nos últimos anos.

O diagnóstico pré-natal dos DTN baseia-se essencialmente no doseamento da  $\alpha$  fetoproteína (soro materno e líquido amniótico) e na ecografia fetal<sup>2-4,13,18,19</sup>. Alguns países da Europa e os E.U.A. advogam o rastreio da  $\alpha$  fetoproteína sérica entre as 15 e as 20 semanas de gestação em grávidas de risco<sup>2</sup>, mas 90 a 95% dos casos ocorrem em primeiras gestações sem risco aparente<sup>7,19</sup> pelo que outros preferem o rastreio universal, idealmente entre as 16 e as 18 semanas<sup>8,13,18,19</sup>. O rastreio universal tem a grande vantagem

de permitir registos baseados na população geral e o cálculo correcto da prevalência total, só assim se podendo avaliar o efeito de estratégias preventivas. No entanto este método tem falsos positivos e falsos negativos para além de custos e dificuldades técnicas. Na actual amostra apenas há referência a um pedido.

A ecografia, em mãos experientes, é um bom método de diagnóstico e com as técnicas mais recentes, como a ecografia transvaginal, permite a detecção destes defeitos a partir das 13 semanas de gestação<sup>20</sup>. A ecografia convencional, quando aplicada a populações de risco detecta 100% dos casos de anencefalia e 80% dos casos de espinha bífida<sup>13</sup> mas quando aplicada de modo descentralizado, a populações sem risco, a sensibilidade é muito menor e num estudo só 40% dos defeitos foram detectados e geralmente só depois das 26 semanas de gestação<sup>21</sup>. Saliente-se a importância dos sinais indirectos a nível cefálico, nomeadamente a hidrocefalia e o  *sinal do limão*<sup>22</sup> que, se correctamente valorizados teriam permitido o diagnóstico mais precoce em 9 dos nossos casos. No actual estudo, apesar de se verificar um progresso nítido, o diagnóstico pré-natal é ainda relativamente tardio, principalmente tendo em conta que a idade de gestação aceite como limite para a IVG em Portugal é de 16 S de gestação<sup>15</sup>. A Lei não especifica o início da contagem do tempo de gestação pelo que permite várias interpretações.

Segundo Luthy<sup>23</sup>, cerca de 60% dos pais com um feto afectado por um DTN e diagnosticado antes das 24 semanas, recusam a IVG. No presente estudo recorreu-se à IVG em 52,6% dos casos com diagnóstico pré-natal o que se deverá em grande parte, para além de algumas recusas dos pais, ao diagnóstico relativamente tardio.

Qual a melhor via de nascimento para os casos de MMC é ainda hoje fonte de controvérsia. Desde os anos 70, vários autores sugerem agravamento dos défices neurológicos causados pelo parto vaginal<sup>23-25</sup> e em 1984 Chervenak<sup>26</sup> recomenda a cesariana electiva para todos os casos, contando com o apoio de alguns autores<sup>27,28</sup> e a oposição de outros<sup>29-31</sup>. Em 1991, Luthy et al<sup>23</sup>, publica um estudo de 200 casos seguidos até aos dois anos de vida e sugere que a cesariana electiva pode evitar agravamentos da função motora futura e recomenda esta conduta em todos os casos excepto se houver hidrocefalia grave e/ou alterações do cariotipo, pois não se dispõe ainda de meios mais fidedignos de selecção pré-natal<sup>13,28,32</sup>. Na MAC optou-se pela cesariana electiva somente em 4 casos, todos em anos recentes, o que não permite ainda tirar conclusões quanto às vantagens desta atitude.

As características dos vários tipos de DTN correspondem às que encontramos na literatura<sup>1-4</sup> sendo de referir um pequeno número de malformações de Arnold Chiari nas espinhas bífidas abertas (8 em 27 casos com hidrocefalia) valor que se pensa subestimado devido aos poucos exames complementares de imagem pedidos no período neonatal, para além da ecografia transfontanelar (4 TACs e nenhuma Ressonância Magnética Neural - RMN). À excepção da anencefalia e do encefalocelo, verificamos um predomínio do sexo masculino o que não é referido por alguns<sup>6,33,34</sup>, mas está de acordo com o estudo de Fino e Ramos Almeida<sup>17</sup>. Não se encontrou qualquer referência anterior quanto à associação com trissomia 21, facto ocorrido em dois dos nossos casos.

Qual a evolução das crianças com espinha bífida aberta?

Um RN com MMC, complicado frequentemente por défice motor e sensitivo dos membros inferiores, associado a alterações intracranianas e disfunção esfinteriana neurológica, representa uma grande tragédia para a família e levanta problemas extraordinariamente difíceis para a equipa médica. No entanto o prognóstico é bastante variável e nem sempre fácil de determinar ao nascer. Actualmente mais de 90% sobrevive a longo prazo<sup>3,28,35</sup> sendo maior a mortalidade nos defeitos toracolombares (35%) do que nos sagrados (0%)<sup>2</sup>. Também o défice neurológico depende do nível e do tamanho da lesão<sup>1-3</sup>, sendo minorado pelos métodos modernos de tratamento como a derivação ventricular peritoneal, antibioticoterapia, algaliação intermitente, esfínteres artificiais, condutos ileais e outros<sup>13,35-39</sup>. Considerando todos os casos, com bom e com mau prognóstico inicial, McLaughing et al<sup>27</sup> descreve 72% como ambulantes com ou sem suporte e 79% com QI normal e já em 1972, Anes e Schut<sup>40</sup>, em 171 casos avaliados dos 2 aos 7 anos, encontram 60% com QI >80.

Neste estudo o tempo de seguimento foi muito curto (máximo 105 dias) e desconhece-se a evolução a longo prazo. Os dois RNs com MMC e cujos pais recusaram a intervenção tiveram uma má evolução, com deterioração neurológica progressiva. Dos 11 RNs operados e seguidos na MAC, 9 sofreram complicações mais ou menos graves, quase todas passíveis de actuação médica e/ou cirúrgica.

Qual a melhor conduta pós-natal nos casos com espinha bífida aberta ?

Desde os anos 50, a questão de operar ou não operar, bem como a de quando operar, tem vindo a ser fonte de ampla discussão, mas é a partir de 1963, quando Sharrad<sup>41</sup> procede a um estudo controlado, comparando os resultados da cirurgia precoce *versus* tardia e demonstra uma diminuição da mortalidade por infecção bem como melhoria apreciável da função motora com a intervenção neonatal precoce, que surgem as grandes dúvidas e problemas éticos. Nos anos 70 surge a noção de selecção neonatal através de critérios de mau prognóstico, primeiramente enunciados por Lorber em 1971<sup>42</sup> e reafirmados pelo mesmo autor em 1974<sup>43</sup>. Mais de 60% dos RNs com MMC eram então abandonados, ficando os sobreviventes com uma péssima qualidade de vida, pelo que a intervenção tem vindo a ser novamente alargada, limitando-se a inoperabilidade relativa às malformações major associadas, nomeadamente a nível do SNC e que deverão sempre ser excluídas pelos modernos exames complementares de imagem<sup>44</sup>, particularmente a RMN, que segundo Dinh<sup>45</sup> deverá ser utilizada mesmo antes do nascimento. Salienta-se cada vez mais a importância do exame objectivo detalhado logo ao nascer, procurando especialmente avaliar o défice sensitivo<sup>46</sup>. Progressivamente, tem-se vindo a alargar a decisão final a toda uma equipa onde os pais desempenham um papel importante<sup>27,47,48</sup>. Assim, em 1991, Steimberg<sup>49</sup> e McCarthy<sup>50</sup> propõem tratar todos e operar (quase) todos, abordando sempre cada caso individualmente por uma equipa multidisciplinar que deverá incluir pediatra, neurocirurgião, cirurgião plástico, assistente social, psicólogo, enfermeiro, fisiatra, geneticista e médico de cuidados primários.

Quanto ao  *timing* da cirurgia, os primeiros defensores da intervenção neonatal advogam a necessidade de a fazer precocemente, de preferência antes das 48 horas de vida<sup>34,41,51</sup>,

mas posteriormente vários autores<sup>47,52,53</sup> demonstram não haver qualquer prejuízo em protelá-la até ao final da primeira semana, desde que se previna a infecção com antibióticos de largo espectro<sup>54</sup>, o que permite uma decisão reflectida, ponderada e partilhada.

No presente estudo optou-se pela intervenção neonatal precoce, mesmo nalguns casos com péssimo prognóstico segundo os critérios de Lorber. Critica-se a posição passiva assumida nos dois casos em que houve recusa por parte dos pais, um deles *a priori* com prognóstico relativamente bom, pois a opinião paternal nunca deverá prejudicar o doente, cabendo, em última instância, ao tribunal a decisão definitiva.

Será possível prevenir ou evitar os DTN ?

Não existe prevenção primária ideal porque dos muitos factores de risco descritos<sup>4,5,13,55-57</sup>, poucos são passíveis de actuação preventiva. No nosso estudo, só um caso de meningocele occipital, pela história familiar positiva (pai e irmão), se poderia considerar antecipadamente, em risco. Dispomos, no entanto, de algumas medidas eficazes como por exemplo:

- Aconselhamento genético baseado no cálculo do risco de recorrência.

- Evicção dos medicamentos na gravidez, particularmente o valproato de sódio e a carbamazepina, bem como a abstinência alcoólica.

- Suplementos perigestacionais em ácido fólico. A maioria dos países recomenda a administração de 4 a 5 mg de ácido fólico desde 4 semanas antes até 2 meses após a concepção nos casos de risco<sup>58,59</sup>. Em Junho de 1993, na 115ª sessão do Australian National Health and Medical Research Council em Adelaide, recomenda-se também a suplementação com 0,5 mg/dia de ácido fólico, mesmo quando não há risco aparente, bem como o ensino e encorajamento geral a todas as mulheres em idade fértil para que aumentem a ingestão de alimentos ricos em folatos, propondo mesmo que a comida industrializada seja enriquecida em ácido fólico<sup>8</sup>.

## CONCLUSÃO

A maioria das mulheres tem actualmente acesso ao diagnóstico pré-natal e à IVG, pelo que o número de RNs afectados por DTNs tem vindo a diminuir.

No entanto, quando se analisa a prevalência total, estes defeitos mantêm-se mais ou menos constantes ao longo dos anos, o que significa que deveremos continuar a estudar o problema, nomeadamente com trabalhos nacionais que foquem a epidemiologia e a prevalência, se queremos adoptar verdadeiras estratégias preventivas e avaliar os seus efeitos.

## AGRADECIMENTOS

Agradecemos a disponibilização dos dados do Serviço de Anatomia Patológica, as colegas Maria da Luz Roriz e Isabel Torrezão, e do Serviço de Ecografia, as colegas Amadeu Ferreira e Joaquim Correia.

## BIBLIOGRAFIA

1. MENKES H J: Malformations of the Central Nervous System. In Schaffer WA and Avery WA eds.- Diseases of the Newborn. Philadelphia: WB Saunders; 1991.

2. GOMELLA T L, CUNNINGHAM M D, EYAL G F: Neonatology - Management, procedures, On-Call problems, diseases, drugs. Connecticut WB Appleton and Lange, 1992.
3. CHERVENAK A P: Ultrasound Diagnosis and management, Philadelphia, WB Saunders, 1988.
4. SIEBERT J R, LEMIRE R J, COHEN M: Fetal Dysmorphology: Aberrant Morphogenesis of the Central Nervous System-Clin in Perinatol 1990; 17 (3):569-91
5. STEIM S C, FEDMEN J G, FRIEDLANDER M, KLEIN R J: Is myelomeningocele a disappearing disease? Pediatrics 1982; 69(5): 511-14
6. WINDHAN G C, EDMONDS L P: Current Trends in the incidence of Neural Tube Defects Pediatrics 1982; 70 (3): 333-37
7. LORBER J, WARD M A: Spina Bifida a vanishing nightmare? Arch Dis Child 1985; 60:1086-91
8. CHAN A, ROBERTSON F E, HAAN A H, KEANE J R, ENZO R, CARNEY A: Prevalence of Neural Tube Defects in South Australia 1966-91: effectiveness and impact of prenatal diagnosis BMJ 1993; 307:703-6
9. FERGUSON-SMITH M A, The reduction of anencefalia and spina bifida at birth by maternal serum alpha fetoprotein screening, Br Med Bull 1983; 39:365-72
10. CUCKLE H, WALD N: The impact of screening for open neural tube defects in England and Wales Prenatal Diagnosis 1987;7:91-9
11. Centers for Disease Control, Spina bifida incidence at birth - United States 1983 - 1990 MMWR 1992; 41:497-500
12. EDMONDS L D, JAMES L M: Temporal trends in the prevalence of congenital malformations at birth based on the Birth Defects Monitoring Program, United States 1979-87 MMWR 1990; 39(SS-4): 19-23
13. MAIN M D, MENNUTI T M: Neural tube defects: Issues in prenatal diagnosis and counselling Obst and Gynec 1986; 67(1):1-16
14. HOBBS C J: Diagnosis and management of neural tube defects today N. Eng J Med 1991; 324 (10): 690-91
15. Lei nº 6/84 (exclusão de ilicitude em alguns casos de interrupção voluntária da gravidez). Circular Informativa nº 55/84 de 15/5, MAC
16. International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring Systems, Annual Report, CBDMS 1988
17. FINODL; RAMOS ALMEIDA M J: Malformações congénitas, estudo retrospectivo em 184282 recém nascidos. Arq da MAC 1980 (III):57-71
18. Report of U.K. Collaborative study on alpha Fetoprotein in relation to Neural tube defects, Maternal serum alpha fetoprotein measurement in antenatal screening for anencephaly and spina bifida in early pregnancy. Lancet 1977: 1323-32
19. MACRI J N, WEISS R R: Prenatal serum fetoprotein screening for neural tube defects Obst and Gynec 1982; 59(5): 633-39
20. BRONSHTEIN M, ZIMMER E Z: Transvaginal sonographic follow-up on the formation of fetal cefalocoele at 13-19 weeks gestation Obstet-Gynecol 1991; 78(3(Pt2)): 528-30
21. PERSSON P H, KULLANDER S, GENNER G, et al: Screening for fetal malformations using ultrasound and measurements of alpha fetoprotein in maternal serum Br Med J 1983; 286: 747-9
22. NIKOLOV V, KHADZHIEV A, SIMEONOV E et al: The indirect echographic signs in the prenatal diagnosis of spina bifida in the second trimester of pregnancy- A report of 2 cases, Akush Ginekol Sofiia 1990; 29 (1) ABSTRACT
23. LUTHY A D, WARDINSKY T, SHURTLEFF B D et al: Caesarean section before the onset of labour and subsequent motor function in infants with meningocele diagnosed antenatally N Eng J Med 1991; 324 (10): 662-6
24. STARK G, DRUMMOND M, Spina bifida as an obstetric problem Dev Med Child Neur 1970; 12: 157-60

25. RALISZA: Traumatizing effect of breech delivery on infants with spina bifida *J Pediatr* 1975; 87: 613-7
26. CHERVENAK A F, DUNCAN C, MENT R L et al: Perinatal management of meningomyelocele *Obst Gynec* 1984; 63(3):376-80
27. MCLAUGHLIN J F, SHURTLEFF D B, LAMERS J Y et al: Influence of prognosis on decisions regarding the care of newborns with myelodysplasia *N Eng J Med* 1985; 312(25): 1589-94
28. HOGGE W A, DUNGEN J S, BROOKS M P: et al Diagnosis and management of prenatally detected myelomeningocele-A preliminary report *AM J Obstet-Gynecol* 1990; 163(3): 1061-65
29. SAKALA E P, ANDREE I: Optimal route of delivery for meningomyelocele *Obst Gynecol Surv* 1990; 45(4): 209-12
30. HADI H A, LOY R A, LONG E M, et al: Outcome of fetal meningomyelocele after vaginal delivery *J Reprod Med* 1987; 32: 597-600
31. BENSEN J T, DILLAR C E R G, BURTON B K: Open spina bifida: does caesarean section delivery improve prognosis? *Obstet Gynecol* 1988; 71: 532-6
32. SELLER J M: Is antenatal selection for spina bifida possible? *BMJ* 1990; 301: 251-2
33. GREENE W B, TERRY R C, DEMASI R A, HERRINGTON R T: Effect of race and gender on neurological level in myelomeningocele *Dev Med Child Neurol* 1991; 33(2): 110-7
34. LAURENCE K M, TEW B J, Natural history of spina bifida cystica and cranium bifidum cysticum *Arch Dis Child* 1971; 46:127-138
35. LEONARD O C, FREEMAN M J: Spina bifida: A new disease *Pediatrics*: 1981; 68 (1):136-7
36. LIPTAK S G; REVELL M G: Management of bowel dysfunction in children with spinal cord disease or injury by means of the enema continence catheter *J Pediatr* 1992; 120 (2(pt2)): 190-4
37. JUMPER B M, MCLORIE G A, CHURCHILL B M, KHOURY A E, TOI A: Effects of the artificial urinary sphincter on prostatic development and sexual function in pubertal boys with meningomyelocele *J Urol* 1990; 144 (2 pt 2): 438-42
38. LINDEHAA B, CLAESSENI, HJALMASK, Jodal U: Effect of clean intermittent catheterisation on radiological appearance of the upper urinary tract in children with myelomeningocele *Br J Urol* 1991; 67(4): 415-9
39. CASTRO-GAGO M; Novo I, CIMADEVILA A, PENA J, RODRIGUEZ-NUNEZ A, MARQUES-QUEIMADELOS A: Management of neurogenic bladder dysfunction secondary to myelomeningocele *Eur J Pediatr* 1990; 150 (1): 62-5
40. AMNES M D, SCHUT L: Results of treatment of 171 consecutive myelomeningoceles 1963 - 1968 *Pediatrics* 1972; 50: 466-71
41. SHARRAD W J W, ZACHARY R B, LORBER J, BRUCE A M: A controlled trial of immediate and delayed closure of spina bifida cystica *Arch Dis in Child* 1963; 38: 18-22
42. LORBER J: Results of treatment of myelomeningocele *Dev Med Child Neurol* 1971; 13: 270-303
43. Lorber J; Selective treatment of myelomeningocele to treat or not to treat *Neurol Pediat* 1974; 53(3): 307-38
44. BYRD S E; RADKOWSKI M A, The radiological evaluation of the child with myelomeningocele. *J Natl Med Assoc* 1991; 83(7): 608-14 (ABSTRACT)
45. DINH D H, WRIGHT R M, HANINGAN W C: The use of magnetic resonance imaging for the diagnosis of fetal intracranial anomalies *Childs Nerv Syst* 1990; 6(4): 212-5
46. HUNT G, LEWIN W, GLEAVE J, GAIRDNER D: Predictive factors in open myelomeningocele with special reference to sensory level *Br Med J* 1973; 4: 197-201
47. MENZIES R G; PARKING J M; HEY E N; Prognosis for babies with meningomyelocele and high lumbar paraplegia at birth. *Lancet* 1985; Nov 2: 993-5
48. GUTHKELCH A N: Aspects of the surgical management of myelomeningocele: a review *Dev Med Child Neurol* 1986; 28: 525-32
49. STEINBERG A; Meningomyelocele in the neonate: medical and ethical considerations *J Perinatol* 1991; 11(1): 551-6
50. MCCARTHY G T; Treating children with spina bifida - an individual program for each child *BMJ* 1991; 302: 65-6
51. MCLONE D G; DIAS L; KAPLAN W E; Sommers M W; Concepts in the management of spina bifida. *Concept in Ped Neurosurg* 1985; 5: 97-106
52. BRAU R H; RODRIGUEZ R; RAMIREZ M V; GONZALEZ R; MARTINEZ V; Experience in the management of myelomeningocele in Puerto Rico *J Neurosurg* 1990; 72(5): 726-31
53. DUCKWORTH T; BROWNS B H; Changes in muscle activity following early closure in myelomeningocele *Dev Med Child Neurol* 1970; sup 22: 39-45
54. CHARNEY E B; Melchionni J B; Antonucci L D; Ventriculitis in newborns with myelomeningocele *AJDC* 1991; 145: 287-90
55. ROSA W F; Spina bifida in infants of women treated with carbamazepine during pregnancy *N Eng J Med* 1991; 324(10): 674-7
56. MARTINEZ-FRIAS M L; Clinical manifestation of prenatal exposure to valproic acid using case reports and epidemiological information. *Am J Med Genet* 1991; 37: 277-82
57. ANGERPOITER T A; POCKRANDT L; SCHROER K; Course of pregnancy, family history and genetics in children with spina bifida. *Z-Kinderchir* 1990; 45(2): 72-7 (ABSTRACT)
58. Simpson J L; Mills J L; Rhoads G G; et al; Vitamins, folic acid and neural tube defects: comments on investigations in the United States. *Pren Diagn* 1991; 11: 641-8
59. MMWR, 1991;40: 513-6. Use of folic acid for prevention of spina bifida and other neural tube defects 1983 - 1991 *JAMA* 1991; 266(9): 1190-1