

FUNDAMENTOS E PRÁTICAS

PEDIÁTRICAS E NEONATAIS

Edição XXX

Capítulo 10

AGENESIA DE COSTELAS EM RECÉM-NASCIDO, COMO REALIZAR DIAGNÓSTICO E MANEJO CLÍNICO: RELATO DE CASO

BEATRIZ DIAS FREITAS LINHARES¹
DANIEL LIMA REIS²

¹Discente - Neonatologia Hospital Regional Norte.

²Docente – Cirurgião Pediátrico Hospital Regional Norte.

Palavras-chave: Agenesia de Costelas; Malformações; Disostose Espondilocostal.

DOI

10.59290/5121521116

EP EDITORA
PASTEUR

INTRODUÇÃO

A agenesia de costelas é uma condição genética rara, que pode estar associada a uma síndrome chamada Disostose Espondilocostal (DEC) (TURNPENNY *et al.*, 2009). Essa síndrome rara possui causa genética e é caracterizada por múltiplos defeitos na segmentação das vértebras, em combinação com anormalidades de costelas, podendo ainda estar associados a outros defeitos, como malformações do tubo neural. Os portadores da síndrome apresentam um comprometimento respiratório, consequência de uma desproporção entre o tronco e a sua altura, pescoço curto e escoliose leve não progressiva, na maioria dos indivíduos acometidos (AMARAL; LIMA, 2018).

O diagnóstico de DEC deve ser suspeitado em indivíduos com os seguintes achados radiográficos e história familiar: defeitos de segmentação de múltiplas vértebras com segmentação anormal de pelo menos 10 vértebras contíguas, escoliose leve, anomalias nas costelas (desalinhamento, fusão ou redução do número), ausência de assimetria significativa no tórax e histórico familiar compatível com herança autossômica recessiva (irmãos afetados ou consanguinidade parental). A ausência de histórico familiar conhecido não exclui o diagnóstico (SOLOMON; JIMENEZ; REINER, 1978).

Esse relato descreve o caso de uma paciente que nasceu com deformidade em caixa torácica e necessidade de suporte ventilatório logo após o nascimento, sendo questionada, inicialmente, a presença de Hérnia Diafragmática Congênita. Entretanto, após realização de radiografia de tórax, foram evidenciadas agenesia e malformações de arcos costais à esquerda, levando ao diagnóstico de DEC e à condução clínica direcionada. Um caso raro em que as medidas

de suporte focam na manutenção de uma melhor qualidade de vida para o paciente.

O objetivo desse relato de caso foi enfatizar a importância de uma avaliação clínica detalhada ao nascimento, a necessidade de exames específicos para o diagnóstico diferencial e o manejo clínico adequado, visto que apenas casos selecionados irão se beneficiar de alguma medida invasiva precoce. Na maioria dos casos relatados, o suporte ventilatório quando necessário e o manejo de complicações são o tratamento descrito como forma de garantir, prioritariamente, uma melhor qualidade de vida para esses pacientes.

RELATO DO CASO

Relatamos o caso de uma criança do sexo feminino, recém-nascido prematuro tardio de 35 semanas e 3 dias, com quadro clínico evidente desde o momento do nascimento de presença de taquidispneia associada a malformação visível em caixa torácica, sem relato de alterações conhecidas durante pré-natal ou consanguinidade entre os pais.

A paciente recebeu suporte ventilatório com CPAP nasal ainda em sala de parto e foi encaminhada à Unidade de Terapia Intensiva Neonatal (UTIN). À admissão em UTIN, foi realizado radiografia de tórax (**Figura 10.1**) que evidenciou provável agenesia de costelas à esquerda, sendo então iniciada investigação com exames de imagem para confirmação diagnóstica e exclusão de demais diagnósticos diferenciais, assim como de malformações associadas, através de ecodopplercardiograma transtorácico, ultrassonografia transfontanelar, ultrassonografia de abdome e tomografia de tórax e colunas cervical, torácica e lombossacra. Inicialmente, em conjunto com avaliação da equipe de Cirurgia Pediátrica, foi suspeitado-se da presença de hérnia diafragmática à

esquerda, sendo descartada após realização de ultrassonografia de tórax e confirmado diagnóstico de DEC após realização de tomografias.

Figura 10.1 Raio-X de tórax



Fonte: Dados coletados em prontuário.

Realizada tomografia de coluna total com os seguintes achados: em coluna cervical, presença de vértebras com morfologia alterada, observando-se anomalias de segmentação e formação, com hemivértebras e vértebras em borboleta em níveis múltiplos. Em coluna torácica, presença de múltiplas malformações vertebrais, incluindo hemivértebras, vértebras em borboleta e vértebras cunhadas. Evidenciam-se costelas anômalas à esquerda, com hipoplasia e agenesia parcial, conferindo padrão compatível com DEC.

O suporte ventilatório foi estabelecido de acordo com a evolução da gravidade do desconforto respiratório da paciente. Um desconforto respiratório basal é esperado nesses pacientes, devido à ausência e à malformação de costelas, com um mecanismo semelhante a um tórax instável. Dessa forma, é importante ponderar o tipo de suporte ventilatório aplicado, considerando o padrão respiratório basal que o paciente com tal condição clínica vai apresentar, de forma que não haja a presença de um quadro de insuficiência respiratória, assim como é necessária a manutenção de $\text{SatO}_2 > 91\%$. A paciente

permaneceu internada na unidade Neonatal onde havia nascido em uso de cateter nasal de alto fluxo inicialmente, com desmame para cateter nasal simples, na tentativa de reduzir o suporte ventilatório, enquanto aguardava transferência para hospital terciário com avaliação de cirurgia torácica, ortopedia e pneumologia pediátrica. Após transferência realizada para avaliação especializada, foi identificado que não havia possibilidade cirúrgica naquele momento e que a paciente apresentava condições clínicas para alta, devendo manter acompanhamento ambulatorial.

Após retorno para o hospital de origem, em uso de cateter nasal simples de oxigênio e sonda orogástrica, providenciado solicitação de insumos com finalidade de desospitalização. Recebeu alta hospitalar após 2 meses de internamento, em uso de oxigenoterapia de baixo fluxo e dieta por sonda oroenteral, com acompanhamento ambulatorial com pneumologia pediátrica e cirurgia pediátrica, além de solicitação de Nirsevimabe em seu calendário vacinal e acompanhamento domiciliar com equipe multiprofissional.

DISCUSSÃO

O primeiro relato registrado de síndrome de malformação congênita envolvendo defeitos de segmentação vertebral e anomalias costais foi publicado por Jarcho e Levin em 1938 (SIRINIVAS *et al.*, 2014). O termo disostose espondilocostal refere-se a um fenótipo radiológico que apresenta múltiplos defeitos de vértebras que são associados a malformações nas costelas, sendo eles: mau-alinhamento, fusão e/ou número reduzido (AMARAL; LIMA, 2018). Há um fenótipo clínico presente nesses casos, incluindo a existência de: pescoço curto, tórax encurtado em relação ao corpo, baixa estatura e escoliose leve a moderada, não

progressiva (OSKOUIAN, JR.; SANRUR; SHAFFREY, 2007). Casos de defeitos do tubo neural podem estar associados e acredita-se que há uma correlação de causa genética entre eles. Todos os casos apresentam um padrão de herança autossômica recessiva característico, estando relacionada à consanguinidade entre os pais e cerca de 25% de chance de recorrência entre irmãos (MUTHUKUMAR, 2015). O diagnóstico pré-natal pode ser aferido por meio da análise da mutação direcionada no DNA fetal ou ultrassom direcionado para a detecção de anomalias específicas entre 18 e 23 semanas de idade gestacional (KULKARNI *et al.*, 2006).

No quadro clínico, o manejo ventilatório vai ser crucial devido à ocorrência de complicações associadas, por má expansibilidade torácica existente. O quadro varia de desconforto respiratório leve a situações de maior gravidade, principalmente quando em vigência de infecções associadas, onde a demanda respiratória está aumentada e a criança não possui complacência pulmonar suficiente, sendo a principal causa de morte no primeiro ano de vida nessas crianças.

A confirmação diagnóstica envolve exame de imagem que demonstre: segmentação anormal de no mínimo 10 vértebras contíguas; escoliose em grau moderado; malformação de costelas incluindo fusão e/ou redução das mesmas; formato simétrico do tórax ou leve assimetria. Observam-se quatro subtipos distintos clínica e radiologicamente, de acordo com os genes envolvidos, identificados através do estudo de painel multigênico (TURNPENNY *et al.*, 2009):

- Tipo I - gene DLL3: além dos critérios anteriores, inclui um padrão de ossificação vertebral com formato ovoide dos corpos vertebrais;
- Tipo II - gene MESP2: todos os corpos vertebrais apresentam pelo menos um tipo de malformação, com pouco comprometimento

das vértebras lombares, em relação às da região torácica;

- Tipo III - gene LFNG: ocorre um encurtamento maior da coluna vertebral em relação aos subtipos I e II, devido ao maior número de malformações dos corpos vertebrais;
- Tipo IV - gene HES7: padrão de malformações vertebrais que se assemelha tanto à disostose espondilotorácica quanto à disostose espondilocostal do tipo I. Parece estar mais relacionado a malformações do tubo neural (AMARAL; LIMA, 2018).

A avaliação da história familiar de irmãos afetados ou consanguinidade entre os pais é importante para o diagnóstico. Deve-se ainda realizar exames radiológicos de todo o esqueleto em busca de outras anormalidades, realizar exame físico completo e imagens ultrassonográficas de abdome, coração, rins e trato urinário a fim de excluir achados que sejam compatíveis com os diagnósticos diferenciais: síndrome de Klippel-Feil; síndrome de Alagille, entre outros (RAMIREZ *et al.*, 2010). Defeitos do tubo neural, como espinha bífida, meningocele, mielomeningocele e malformações da medula espinhal foram relatados em associação, sendo este último menos comum (SIRINIVAS *et al.*, 2014).

São necessários manejo neonatal agressivo, com abordagem terapêutica multiprofissional voltada para o tratamento de complicações respiratórias, como o desconforto respiratório e pneumonias, com suporte ventilatório, se necessário. Fisioterapia respiratória hospitalar e domiciliar é essencial no manejo clínico, assim como manter o calendário vacinal atualizado, incluindo imunização para o vírus sincicial respiratório, pelo fato de as complicações respiratórias serem a principal causa de morte no primeiro ano de vida desses pacientes.

Casos selecionados podem se beneficiar do implante de VEPTR (*Vertically Expandable*

Prosthetic Titanium Rib), uma prótese metálica expansível que simula a função das costelas (RAMIREZ *et al.*, 2010). Reconstruções da parede torácica também têm sido realizadas. O tratamento da escoliose requer o uso de colete ortopédico, excisão de hemivértebra, hemiepifisiodesse convexa, instrumentação espinhal e toracoplastia com implante da prótese de costela de titânio para expansão vertical (SIRINIVAS *et al.*, 2014). O aconselhamento genético deve ser realizado aos pais e pacientes, visando esclarecer sobre a possibilidade de novos casos na família. Entretanto, o estudo de painel multi-gênico ainda é pouco disponível em nosso meio.

CONCLUSÃO

A identificação precoce de malformações costovertebrais pode ser útil na definição de prognóstico, assim como na programação de uma intervenção imediata após o nascimento desses pacientes, infelizmente ainda pouco disponível em nosso meio. As estratégias de tratamento variam de acordo com o tipo de malformação identificada e vão depender diretamente da ação em conjunto da equipe multiprofissional, com a finalidade de aumentar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida desses pacientes.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AMARAL, D.L.S.; LIMA, J.S. Disostose espondilocostal associada a defeito do tubo neural. *Revista Residência Pediátrica*, v. 8, n. 1, p. 48-50, 2018. DOI: 10.25060/residpediatr-2018.v8n1-08.

KULKARNI, M.L. *et al.* Jarcho-Levin syndrome. *Indian Journal of Pediatrics*, v. 73, n. 3, p. 245-7, 2006. DOI: 10.1007/BF02825493.

MUTHUKUMAR, N. Spondylocostal dysostosis (Jarcho-Levine syndrome) associated with occult spinal dysraphism: Report of two cases. *Journal of Pediatric Neurosciences*, v. 10, n. 2, p. 127-32, 2015. DOI: 10.4103/1817-1745.159204.

OSKOUIAN, R.J. JR.; SANSUR, C.A.; SHAFFREY, C.I. Anomalias congênitas da coluna torácica e lombar. *Neurosurgery Clinics of North America*, v. 18, p. 479-98, 2007. DOI: 10.1016/j.nec.2007.04.004.

RAMIREZ, N. *et al.* Vertical expandable prosthetic titanium rib as treatment of thoracic insufficiency syndrome in spondylocostal dysplasia. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, v. 30, n. 6, p. 521-6, 2010. DOI: 10.1097/BPO.0b013e3181e78e6c.

SOLOMON, L.; JIMENEZ, R.B.; REINER, L. Disostose espondilotorácica: relato de dois casos e revisão da literatura. *Archives of Pathology & Laboratory Medicine*, v. 102, p. 201-5, 1978.

SIRINIVAS, B.H. *et al.* Rare association of spondylo costal dysostosis with split cord malformations type II: A case report and a brief review of literature. *Journal of Pediatric Neurosciences*, v. 9, n. 2, p. 142-4, 2014. DOI: 10.4103/1817-1745.139320.

TURNPENNY, P.D. *et al.* Disostose Espondilocostal Autossômica Recessiva. 25 de agosto de 2009 (Atualizado em 17 de agosto de 2023). Em: Adamp MP, Bick S, Mirza GM, *et al.*, editores. *GeneReviews* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.