



Síndrome do notocórdio fendido, variante rara do cisto neuroentérico

A rare variant of neuroenteric cyst: split notochord syndrome

Lisieux E. Jesus¹, Cristiano G. França²

Resumo

Objetivo: Estudo de um caso de síndrome do notocórdio fendido, forma extremamente rara de disrafismo medular. A literatura pertinente, pesquisada através das bases de dados MEDLINE e LILACS, é analisada e resumida.

Descrição: Foi atendido lactente masculino de 2 meses de idade apresentando extensa deformidade de coluna lombo-sacra, hidrocefalia e exteriorização de alças intestinais pela linha média dorsal, acompanhada de fístula entérica e imperforação anal. A malformação foi diagnosticada como síndrome do notocórdio fendido. A criança evoluiu para óbito secundário a sepse antes de ser feito qualquer tratamento cirúrgico.

Comentários: A síndrome do notocórdio fendido é a forma mais rara de cisto neuroentérico já descrita (<25 casos descritos em literatura) e está associada frequentemente a fístulas digestivas, malformação anorretal e hidrocefalia. O prognóstico, embora reservado, não é necessariamente sombrio, envolvendo simultaneamente o tratamento das malformações do trato digestivo, da hidrocefalia associada e do disrafismo em si.

J Pediatr (Rio J). 2004;80(1):77-80: Síndrome do notocórdio fendido, disrafismo medular, mielodisplasia, cisto neuroentérico.

Introdução

Relatamos aqui um caso de síndrome do notocórdio fendido (SNF), malformação neuroentérica rara e frequentemente desconhecida. Há apenas 25 casos descritos até o momento na literatura, após um levantamento extenso feito através dos bancos de dados MEDLINE e LILACS. Este é, segundo sabemos, o primeiro caso relatado no Brasil, e o segundo na América Latina: Baeza-Guerrera et al.¹ sugerem dois casos no México, porém o segundo deles mostra certas características sugestivas de gemelaridade incompleta, como sempre discutíveis com relação a formas maduras de teratoma.

1. TCBC/RJ, cirurgiã pediátrica, Serviço de Cirurgia Pediátrica, Hospital Municipal Jesus e Hospital Universitário Antônio Pedro, Universidade Federal Fluminense, Rio de Janeiro.

2. Neurocirurgião, Serviço de Neurocirurgia Pediátrica, Hospital Municipal Jesus, Rio de Janeiro.

Artigo submetido em 30.07.03, aceito em 30.09.03.

Abstract

Objective: We present a case of split notochord syndrome, an extremely rare form of spinal dysraphism.

Description: We treated a 2 month-old boy presenting with an extensive lumbosacral deformity, hydrocephalus and apparent enteric segments in the dorsal midline, accompanied by an enteric fistula and imperforated anus. The malformation was diagnosed as split notochord syndrome. The baby died as a result of sepsis before surgical treatment could be attempted.

Comments: Split notochord syndrome is the rarest form of neuroenteric cyst described until this moment (<25 cases in the literature). It is frequently associated with anorectal malformation, intestinal fistulae and hydrocephalus. Prognosis is not necessarily poor and survival is possible if digestive malformations, hydrocephalus and the dysraphism itself are treated simultaneously.

J Pediatr (Rio J). 2004;80(1):77-80: Split notochord syndrome, spinal dysraphism, myelodysplasia, neuroenteric cyst.

O atendimento ao paciente esteve de acordo com as normas utilizadas pela Comissão de Ética do Hospital Municipal Jesus.

Relato do caso

Recebemos no Hospital Municipal Jesus, Rio de Janeiro, aos 2 meses de idade, um paciente do sexo masculino com peso 1.800 g, nascido de mãe adolescente (14 anos) sem acompanhamento pré-natal. Durante a gestação, há relato de corrimento vaginal não tratado e infecção urinária. Foi negado o uso de quaisquer drogas ou exposição a agentes teratogênicos. A criança apresentava-se em curso de nutrição parenteral total desde o nascimento, com história de episódios recorrentes de sepse, tendo usado vários esquemas antibióticos durante a permanência em unidade de terapia intensiva.

No momento da internação, o lactente estava icterício e desnutrido, portador de malformação anorretal (imperfuração anal sem fístula perineal ou urinária) e diástase da linha média posterior na região tóraco-lombar da coluna vertebral, com amplo defeito ósseo palpável nas bordas da lesão. Não havia sinais clínicos de oclusão intestinal, e a criança apresentava exteriorização de múltiplas alças de intestino delgado através do defeito tóraco-lombar, com enterostoma espontâneo, dando saída à secreção entérica (Figura 1). Não havia drenagem externa de líquor ou exposição visível de elementos de tecido neural. A criança mostrava-se desperta e responsiva a estímulos ambientais. Mobilizava os membros inferiores, embora apresentando hipoestesia e paresia com predomínio distal, atrofia muscular, e diminuição dos reflexos tendíneos. Não havia relato de retenção ou gotejamento urinários e não era evidenciado globo vesical palpável. Havia macrocefalia e fontanelas amplas, evidenciando hidrocefalia.



Figura 1 - Paciente descrito, região dorsal. Notar exteriorização de alças intestinais através da linha média posterior, com fístula entérica (seta) e hidrocefalia severa

A tomografia computadorizada de tórax e abdome mostrava anomalia de fusão vertebral extensa na região lombar, desde a 11ª vértebra torácica até a coluna sacra. O defeito ósseo era permeado livremente por alças intestinais. Uma ultra-sonografia cerebral demonstrava malformação de Arnold Chiari tipo II, hidrocefalia e redução do córtex cerebral.

Foi inicialmente assumido o diagnóstico de SNF, hidrocefalia severa, malformação anorretal e fístula entérica espontânea congênita, e foram planejados ressonância magnética nuclear abdominal e de coluna vertebral e fistulografia através da alça intestinal exposta (através do defeito) para planejamento tático da correção cirúrgica a ser feita, porém o paciente evoluiu para síndrome séptica e faleceu no terceiro dia de internação hospitalar. Não foi autorizada necropsia pelos familiares.

Discussão

A SNF, conforme nominada por Bentley & Smith² (também chamada *spina bifida posterior*, *spina bifida* combinada, fístula neuroentérica ou fístula intestinal dorsal), é uma forma extremamente rara de disrafismo (menos de 25 casos foram relatados na literatura até o momento). Foi descrita inicialmente por Rembe, em 1887³. Nesta doença, anomalias vertebrais (*spina bifida* anterior e posterior combinadas, vértebras em borboleta), do sistema nervoso central (diastematomielia, diplomielia, mielomeningocele) e intestinais (fístulas, sinus, divertículos e cistos entéricos) se associam. Apresenta-se como uma fenda na linha média corporal dorsal através da qual se exteriorizam segmentos entéricos (freqüentemente com fístula associada), mielomeningocele e, eventualmente, um teratoma. Sempre ocorrem defeitos do sistema nervoso central: hidrocefalia e diastematomielia/diplomielia são constantes. No entanto, os bebês não necessariamente apresentam defeitos funcionais da medula espinhal: em alguns casos descritos, a motricidade dos membros inferiores é normal. A presença ou não de defeitos de função esfínctérica intestinal e urinária é de difícil avaliação, considerando a alta freqüência de malformação anorretal associada e a grande variância nas expressões clínicas da bexiga neurogênica, permitindo casos que não manifestam retenção urinária ou gotejamento urinário contínuo, especialmente dissinergias vesico-esfíncterianas e formas de hipercinesia do detrusor, de detecção muito difícil no neonato, em especial se não forem usados métodos urodinâmicos formais de avaliação. Não encontramos dados quanto à função urodinâmica imediata ou em longo prazo entre os sobreviventes relatados⁴⁻⁷. São comuns pés tortos congênitos.

A conexão da fístula entérica pode variar de caso a caso, apresentando-se no íleo distal/ceco ou no intestino grosso (maioria dos casos relatados). A doença ocorre em ambos os sexos e há uma incidência aumentada de malformações urogenitais (3/25 casos referidos em literatura) e anorretais (7/25 casos referidos em literatura e caso presente) (Tabela 1).

Na maioria absoluta dos casos, não há história de exposição conhecida a agentes teratogênicos ou história familiar de defeitos congênitos. A origem embriológica da anomalia é discutida, e sua causa é desconhecida até o momento. A teoria mais antiga advoga a persistência de um canal neuroentérico primitivo que conectaria a cavidade amniótica com o dorso do embrião na terceira semana de vida intra-uterina. Contra esta teoria está o fato de que esta conexão ocorre no embrião normal com a região infracocígea, enquanto que na SNF o defeito vertebral é constantemente proximal (cervical, torácico ou lombo-sacro). Essa discrepância é explicada por certos autores como decorrente de alternâncias posicionais do nódulo de Hensen ou pela presença de canal neuroentérico acessório¹⁶. No momento, a teoria mais aceita sugere um defeito primário do notocórdio (que se apresenta duplicado e com separação incompleta do intestino primitivo), causando alterações secundárias do mesoderma paraxial, responsável pela formação da coluna vertebral, e originando um espaço interósseo mediano através do qual o endoderma e o intestino primitivo

subjacente herniam, aderem ao ectoderma dorsal e eventualmente sofrem ruptura^{2,9,17}. Desta forma, a SNF representaria um extremo do espectro dos cistos neuroentéricos¹⁷⁻¹⁸. Há um grande volume de pesquisas sendo desenvolvidas neste momento a respeito do papel do gene Sonic Hedgehog e seus eventuais defeitos na gênese dos disrafismos medulares, que seria capaz de definir uma origem genética para a doença. A maioria dos dados disponíveis se origina de trabalhos experimentais envolvendo modelos murinos manipulados através da administração de adriamicina¹⁹⁻²⁰. Os dados ainda são incipientes, e há pesquisadores que colocam em dúvida o papel essencial deste gene na organização final do processo de fechamento do tubo neural²¹.

O prognóstico de sobrevivência tem sido ruim na literatura, com apenas quatro sobreviventes relatados (Tabela 1). No entanto, muitos trabalhos são antigos, e há uma tendência a resultados melhores com a tecnologia cirúrgica e de terapia intensiva neonatal disponível atualmente. Alguns autores sugerem uma abordagem em dois tempos, corrigindo inicialmente a lesão entérica e, numa segunda abordagem, os disrafismos medulares, a fim de evitar contaminação do procedimento neurocirúrgico com conteúdo entérico, mas até o momento não existe um padrão técnico bem definido para a abordagem desses pacientes. A necessidade pré-operatória de estudos de imagem adequados e detalhados, associando ressonância nuclear magnética e estudo contrastado da fístula, é

Tabela 1 - Sumário dos dados encontrados na literatura

Autor	Idade/ sexo	Problemas associados	Localização do defeito	Conexão da fístula	Ânus	Tratamento	Resultado
Bentley, 1960 ²	4d, F	NDN	L2-sacro	Reto	MFAR	NFF	Óbito
Akgur, 1998 ³	Neonato, M	MMC rota, HC, pés tortos congênitos	T10-L5	Ceco	Normal	Fistulectomia, anasomose intestinal, tratamento MMC	Óbito 7º DPO, sepse
Gupta, 1987 ⁴	16d, M	HC	L5-sacro	Reto	Normal	Fistulectomia, lomboplastia	Vivo
Kiristioğlu, 1998 ⁵	2h, M	Microcólon, HC	L1-sacro	Reto	MFAR	Tratamento MMC e HC, correção MFAR	Vivo
Meller, 1989 ⁶	Neonato, F	HC, duplicação ceco, má rotação	?	Ceco	Ectopia	Fistulectomia, cecostomia, tratamento MMC	Vivo
Razack, 1995 ⁷	8d, F	Teratoma, HC, encefalocèle, pé torto congênito	L2-sacro	Reto	Normal	Colostomia, ressecção teratoma, tratamento MMC e HC	Vivo
Faris, 1975 ⁸	1d, M	HC, hipospádias, microcólon	T10-sacro	Cólon	MFAR	Tratamento MMC, colectomia, ileostomia	Óbito
Saunders, 1943 ⁹	2d, F	Microcólon, MF urogenital, HC	L1-S2	Ceco e reto	Normal	NFF	Óbito
Rosselet, 1955 ¹⁰	1d, M	Genitália ambígua, HC	T12-sacro	Sigmóide	Normal	NFF	Óbito
Singh, 1982 ¹¹	2d, M	HC, anomalia orelha	T10-sacro	Cólon	Normal	NFF	Óbito 12º DI, meningite
Kheradpir, 1983 ¹²	Neonato, M	HC	T11-sacro	Cólon	MFAR	NFF	Óbito
Kramer, 1988 ¹³	Neonato, M	HC	T10-sacro	Ceco	MFAR	NFF	Óbito
Hoffman, 1993 ¹⁴	Neonato, F	Extrofia cloaca, HC	T12-sacro	?	MFAR	NFF	Óbito
Kanmaz, 2002 ¹⁵	8m, M	Hérnia inguinal, siringomielia, HC, má rotação	T11-L4	Cólon descendente distal	Normal	Fistulectomia e colostomia	Óbito 1º DPO
Jesus, 2003	2m, M	HC	T11-sacro	?	MFAR	NFF	Óbito 3º DI, sepse

F: feminino; M: masculino; MMC: mielomeningocele; MF: malformação; MFAR: malformação anorretal; HC: hidrocefalia; NFF: não foi feita; NDN: nada digno de nota; DPO: dia pós-operatório; DI: dia de internação.

incontestável, para possibilitar à equipe cirúrgica o planejamento ideal da tática operatória. O tratamento da hidrocefalia, constante nesses pacientes, é evidentemente necessário como medida complementar.

Referências

1. Baeza-Gerrera C, Martinez-Aguilar G, Bravo-Becerra JM, Morales-Velazco F. The split notochord syndrome: report of 2 cases. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 1993;50(11):824-7.
2. Bentley JFR, Smith JR. Developmental posterior enteric remnants and spinal malformations. *Arch Dis Child.* 1960;35:76-84.
3. Akgur FM, Ozdemir T, Olguner M, Erbayraktar S, Ozer E, Aktug T. A case of split notochord syndrome: presence of dorsal enteric to the dorsal enteric fistula. *J Pediatr Surg.* 1998;33:1317-9.
4. Gupta DK, Deodhar MC. Split notochord syndrome presenting with meningomyelocele and dorsal enteric fistula. *J Pediatr Surg.* 1987;22:382-3.
5. Kiristioğlu I, Teitelbaum DH, Dogruyol H. Split notochord syndrome with prolapsed congenital colostomy. *J Pediatr Surg.* 1998;33:525-8.
6. Meller JL, Loeff DS, Reyes HM. Variant of the split notochord syndrome. *J Pediatr Surg.* 1989;24:733-5.
7. Razack N, Page LK. Split notochord syndrome: case report. *Neurosurgery.* 1995;37:1006-8.
8. Faris JC, Crowe JE. The split notochord syndrome. *J Pediatr Surg.* 1975;10:467-72.
9. Sanders RL. Combined anterior and posterior spina bifida in a living neonatal human female. *Anat Rec.* 1943;87:255-78.
10. Roselet PJ. A rare case of rachischisis with multiple malformations. *Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med.* 1955;73:235-40.
11. Singh A, Singh R. Split notochord syndrome with dorsal enteric fistula. *J Pediatr Surg.* 1982;17:412-3.
12. Kheradpir MH, Ameri MR. Dorsal herniation of the gut with posterior opening of the terminal colon. A rare manifestation of the split notochord syndrome. *Z Kinderchir.* 1983;38:186-7.
13. Kramer EL, Giacoia GP, Say B, Jarolim KL, Miller-Hardy D. Split notochord syndrome with dorsal enteric fistula and sacral agenesis. *Teratology.* 1988;38:1-5.
14. Hoffman CH, Dietrich RB, Pais MJ. The split notochord syndrome with dorsal enteric fistula. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1993;14:622-7.
15. Kanmaz T, Demirbilek S, Ozturk A, Baykara S, Yucesan S. The split notochord syndrome with dorsal enteric fistula. *Indian J Pediatr.* 2002;69:729-30.
16. Bremer JL. Dorsal intestinal fistula, accessory neuroenteric canal, dyastematomielia. *Arch Pathol.* 1952;54:132-8.
17. Alrabeeah A, Gillis DA, Giacomantonio M, Lau H. Neuroenteric cysts – a spectrum. *J Pediatr Surg.* 1988, 23(8):752-4.
18. Rauzzino MJ, Tubbs RS, Alexander E III, Grabb PA, Oakes WJ. Spinal neuroenteric cysts and their relation to more common aspects of occult dysrafism. *Neurosurg Focus* [serial on the Internet] 2001 [cited 2004 Jan 19];10(1):[about 10 p.]. Available from: <http://www.neurosurgery.org/focus>.
19. Arsic D, Qi BD, Beasley SW. Hedgehog in the human: a possible explanation of the VATER association. *J Paediatr Child Health.* 2002;38(2):117-21.
20. Gillick J, Mooney E, Gilles S, Banningan J, Puri P. Notochord anomalies in the adyramicin rat model: a morphologic and molecular basis for the VACTERL association. *J Pediatr Surg.* 2003;38(3):469-73.
21. Ybot-Gonzalez P, Cogram P, Gerreli D, Copp AJ. Sonic Hedgehog and the molecular regulation of mouse neural tube closure. *Development.* 2002;129(10):2507-17.

Correspondência:

Lisieux Eyer de Jesus
Rua Presidente Domiciano, 52/801
CEP 24210-270 – Niterói, RJ