

CORREÇÃO INTRAUTERINA DE MIELOMENINGOCELE FETAL: RELATO DE CASO

Intrauterine correction of fetal myelomeningocele: case report

Thais de Oliveira Hara¹, Attilio Brisighelli Neto²

^{1,2}Serviço de Ginecologia e Obstetrícia. Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus (HUSF), Bragança Paulista - SP

Resumo

Introdução: A mielomeningocele é o defeito congênito mais comum envolvendo a medula espinhal, caracterizada pela projeção da medula espinhal e das meninges através de um defeito na coluna vertebral do feto. Resulta de uma falha de fechamento do tubo neural nas primeiras semanas de vida fetal, durante uma fase embrionária chamada neurulação primária. É uma malformação considerada não letal que ocorre em aproximadamente 1/1.500 recém-nascidos vivos nos Estados Unidos e afeta cerca de 1,4 a 2,4 recém-nascidos a cada 10.000 no Brasil. Apresenta grande morbidade ao longo da vida, incluindo deficiências cognitivas e respiratórias, variados graus de deficiência motora, deformidades esqueléticas, incontinência vesical e fecal, além de hidrocefalia secundária à herniação do tronco cerebral pelo forame magno (Síndrome Arnold-Chiari tipo II), devido à obstrução do fluxo de líquido cefalorraquidiano no quarto ventrículo, sendo muitas vezes necessária a realização de derivação ventrículo-peritoneal para descompressão cerebral. **Objetivo:** Relatar um caso único atendido em nosso Serviço. **Método:** Relato de caso de uma paciente atendida no Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus - HUSF, localizado em Bragança Paulista, SP. **Relato do Caso:** Tratou-se de uma paciente primigesta de 32 anos, submetida com 26 semanas à correção intrauterina de mielomeningocele fetal por fetoscopia utilizando a técnica SAFER. A cirurgia ocorreu sem intercorrências, e a paciente prosseguiu com o acompanhamento pré-natal. O parto cesáreo foi realizado após ruptura prematura das membranas, resultando em recém-nascido saudável, com bom prognóstico. **Conclusão:** A correção intrauterina da mielomeningocele fetal pela técnica SAFER demonstrou ser uma abordagem segura e eficaz, proporcionando bom prognóstico neonatal. O recém-nascido apresentou cicatrização adequada e desenvolvimento sem complicações significativas. O caso ressalta a importância da cirurgia fetal para reduzir comorbidades e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com mielomeningocele.

Palavras-chave: Mielomeningocele, Correção Intrauterina, Correção de Mielomeningocele, Obstetrícia.

Abstract

Background: Myelomeningocele is the most common congenital defect involving the spinal cord, characterized by the projection of the spinal cord and meninges through a defect in the fetus' vertebral column. It results from a failure of the neural tube to close in the first weeks of fetal life, during an embryonic phase called primary neurulation. It is considered a non-lethal malformation that occurs in approximately 1/1,500 live newborns in the United States and affects around 1.4 to 2.4 newborns per 10,000 in Brazil. It causes a great deal of morbidity throughout life, including cognitive and respiratory impairments, varying degrees of motor impairment, skeletal deformities, bladder and fecal incontinence, as well as hydrocephalus secondary to herniation of the brainstem through the foramen magnum (Arnold-Chiari syndrome type II), due to obstruction of the flow of cerebrospinal fluid in the fourth ventricle, often requiring ventriculoperitoneal shunts for cerebral decompression. **Aim:** To report a unique case seen in our department. **Method:** Case report of a patient seen at the Gynecology and Obstetrics Department of the Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus - HUSF, located in Bragança Paulista, SP, Brazil. **Case Report:** This was a 32-year-old primigravida patient who underwent intrauterine correction of a fetal myelomeningocele by fetoscopy using the SAFER technique at 26 weeks. The surgery was uneventful and the patient continued with prenatal care. Cesarean section was performed after premature rupture of the membranes, resulting in a healthy newborn with a good prognosis. **Conclusion:** Intrauterine correction of fetal myelomeningocele using the SAFER technique proved to be a safe and effective approach, providing a good neonatal prognosis. The newborn showed adequate healing and development without

significant complications. The case highlights the importance of fetal surgery to reduce comorbidities and improve the quality of life of patients with myelomeningocele.

Keywords: Myelomeningocele, Intrauterine correction, Myelomeningocele correction, Obstetrics.

Introdução

A mielomeningocele (MMC) é o defeito congênito mais comum envolvendo a medula espinhal, caracterizada pela projeção da medula espinhal e das meninges através de um defeito na coluna vertebral do feto. Resulta de uma falha no fechamento do tubo neural nas primeiras semanas de vida fetal, durante a fase embrionária chamada neurulação primária. É uma malformação considerada não letal, com ocorrência de aproximadamente 1/1.500 recém-nascidos vivos nos Estados Unidos (BOULET et al., 2008), e que afeta cerca de 1,4 a 2,4 recém-nascidos a cada 10.000 no Brasil.

A MMC apresenta grande morbidade ao longo da vida, incluindo deficiências cognitivas e respiratórias, variados graus de deficiência motora, deformidades esqueléticas, incontinência vesical e fecal, além de hidrocefalia secundária à herniação do tronco cerebral pelo forame magno (Síndrome Arnold-Chiari tipo II), devido à obstrução do fluxo do líquido cefalorraquidiano no quarto ventrículo, sendo muitas vezes necessária a realização de derivação ventrículo-peritoneal para descompressão cerebral (RINTOUL et al., 2002).

Sabe-se que o uso de ácido fólico ao menos 30 dias antes do início da gestação, continuando até o terceiro mês, reduz em cerca de 75% a ocorrência de defeitos de fechamento do tubo neural. A cirurgia fetal consiste em um procedimento que visa corrigir o defeito na coluna vertebral do feto antes do nascimento. A justificativa para a abordagem fetal a céu aberto para correção da mielomeningocele baseia-se na possibilidade de prevenir ou minimizar os efeitos da herniação do tronco cerebral e das lesões nas raízes nervosas decorrentes da exposição prolongada ao líquido amniótico (ADZICK et al., 2011; TULIPAN et al., 2015).

As cirurgias de correção de MMC fetal têm se tornado cada vez mais frequentes na medicina fetal. É fato que pacientes submetidos à cirurgia pré-natal apresentam melhores resultados, como o aumento da probabilidade de deambulação e menor necessidade de derivação ventrículo-peritoneal (DVP) para tratamento de hidrocefalia (WATAGANARA; TRIGO; LAPA, 2021). No Brasil, duas técnicas são mais empregadas: a técnica a céu aberto, que consiste em expor o útero materno para acesso direto ao feto, e a técnica SAFER, realizada por abordagem endoscópica (BEVILACQUA; PEDREIRA, 2015).

A equipe cirúrgica deve ser altamente capacitada, utilizando técnicas seguras para abertura e fechamento do útero (MORON et al., 2018; TULIPAN et al., 2015), incluindo cirurgias com habilidade para corrigir anomalias em fetos com menos de 26 semanas e capacidade para manter estáveis as condições hemodinâmicas maternas e fetais durante todo o procedimento. É essencial dispor de infraestrutura hospitalar de alta complexidade, com recursos para tratamento intensivo materno e neonatal (WILSON et al., 2004).

Devido à alta incidência da condição e à raridade da abordagem cirúrgica, é importante relatar novos casos, fornecendo informações que facilitem a abordagem terapêutica e contribuindo para a aprendizagem médica contínua.

Objetivo

Relatar um caso de correção intrauterina de mielomeningocele fetal atendido em nosso Serviço.

Método

Relato de caso de uma paciente atendida no Serviço de Ginecologia e Obstetrícia do Hospital Universitário São Francisco na Providência de Deus - HUSF, em Bragança Paulista, SP. A paciente autorizou o uso das informações sobre o caso por meio de assinatura de Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, e os pesquisadores se comprometeram a não divulgar nenhuma informação que permita sua identificação. Nenhum novo procedimento foi realizado, e todas as informações foram extraídas do prontuário médico da paciente. Este projeto foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa do HUSF, e aprovado segundo parecer consubstanciado número 7.215.405 de 08 de novembro de 2024, por cumprir os requisitos da Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde.

Relato do Caso

Paciente L. F., 32 anos, gestante da sua primeira gestação, idade gestacional de 25 semanas e 4 dias pela DUM (data da última menstruação, 25/01/2024) e 26 semanas e 1 dia pela ultrassonografia (USG), encaminhada do Serviço de origem da cidade de Socorro ao serviço de Pré-Natal de Alto Risco do Hospital Universitário São Francisco de Assis, devido ao diagnóstico de mielomeningocele fetal evidenciado em Ultrassonografia Obstétrica Morfológica do 2º trimestre do dia 09 de julho de 2024 com um defeito de fechamento aberto iniciando sem L5/S1. Mielomeningocele medindo 36 x 34 x 33mm, volume de 21cm³. Movimentos de extensão e flexão das pernas e pés presentes. Apresentava como antecedentes pessoais incompatibilidade do fator RH e hipotireoidismo de Hashimoto. Estava em uso de Levotiroxina 75mcg ao dia. Nega demais comorbidades. Nega tabagismo e etilismo prévio.

A paciente iniciou seu pré-natal com 6 semanas de gestação em serviço de origem, onde foram solicitados exames laboratoriais de rotina e ultrassonografia para datação inicial. Exames laboratoriais de pré-natal sem alterações, como pesquisa de Toxoplasmose, Hepatite B e C, Citomegalovírus, Sífilis e HIV não reagentes, tipagem sanguínea A negativo. Paciente apresentava imunidade prévia para Rubéola. Realizou primeiro Ultrassom no dia 12 de março de 2024 com o seguinte resultado: “Útero anteversofletido, presença de saco gestacional em cavidade endometrial, com contornos regulares, bem definidos, sem evidência de descolamento do córion, medindo 22mm de diâmetro médio. Vesícula vitelínica bem delimitada e fina de 4,0mm de diâmetro. Presença de embrião único, tópico, medindo 10mm de comprimento crânio-nádegas, batimento cardíaco presente. Idade gestacional estimada em 7 semanas e 2 dias”.

Durante o seguimento do pré-natal realizou o Ultrassom Obstétrico Morfológico do primeiro trimestre sem alterações no dia 16 de abril de 2024: “Presença de saco gestacional em cavidade endometrial, com contornos regulares, bem definidos, medindo 65mm de diâmetro médio. A vesícula vitelínica é bem delimitada e fina com 5,0mm de diâmetro. Presença de embrião único, tópico, medindo 61mm de comprimento crânio-nádegas. Translucência nuchal de 1,0mm. Líquido amniótico normal para idade gestacional, gestação tópica única em torno de 12 semanas e 5 dias”.

Em 09 de julho de 2024 realizou Ultrassonografia Obstétrica Morfológica do segundo trimestre o qual evidenciou: “Gestação tópica com feto único, apresentação pélvica, placenta posterior alta grau zero de Grannum, líquido amniótico normal para idade gestacional. Presença de sistema nervoso central de morfologia normal com herniação do cerebelo e leve encurtamento dos ossos frontais. Corno posterior do ventrículo lateral de 6,4mm. Diâmetro transverso do cerebelo de 19,8mm herniado na fossa posterior. Cisterna magna de 0mm. Prega nuchal de 3,5mm. Ventrículo esquerdo com Golf Ball. Defeito de fechamento aberto de coluna fetal iniciando em L5/S1. Mielomeningocele medindo 36 x 34 x 33cm, volume de 21cm³. Movimentos de extensão e flexão das pernas e pés presentes. Síndrome de Arnold-Chiari tipo II” (Figura 1).

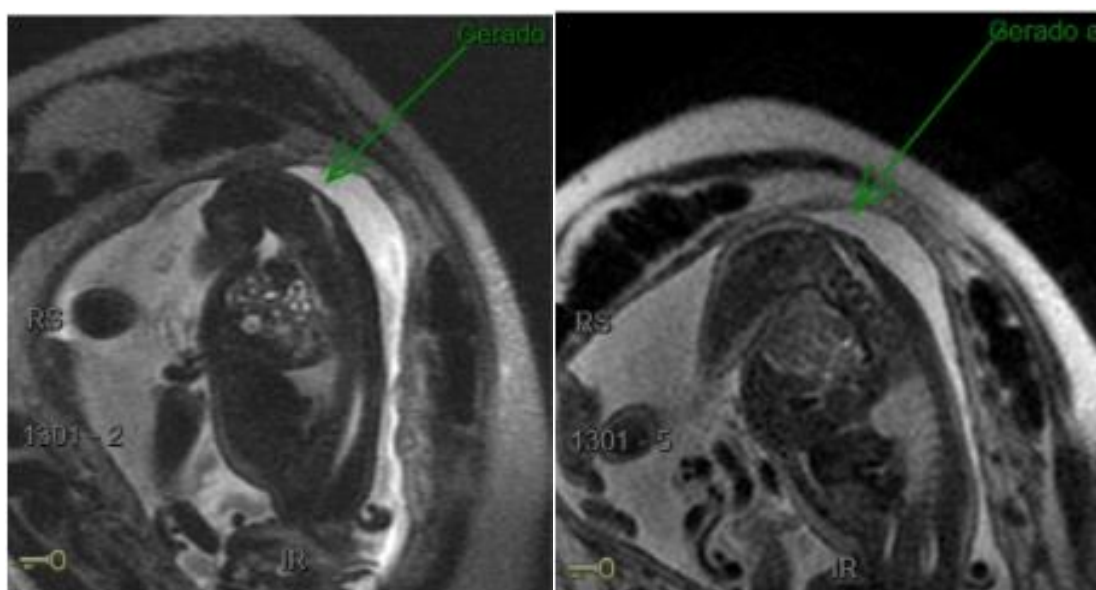


Figura 1 - USG evidenciando a malformação de mielomeningocele fetal.

Fonte: Acervo do Serviço.

Em 12 de agosto de 2024 foi realizada nova Ultrassonografia Obstétrica, que evidenciou o defeito aberto do tubo neural não visível, não observou pé torto ou hidrocefalia, e identificou o cerebelo normal, fossa posterior visível e normal, e crânio sem deformidades. A paciente foi submetida, com 26 semanas de gestação, a cirurgia de correção intraútero de mielomeningocele fetal no dia 24/07/24 por fetoscopia, técnica de SAFER, do inglês Skin-over-biocellulose for the Antenatal Fetoscopic Repair of myelomeningocele. Essa é uma técnica brasileira desenvolvida pela Dra. Denise Lapa e consiste em correção do defeito a partir de uma abordagem endoscópica. Procedimento realizado sem intercorrências e paciente retorna para seguimento de pré-natal.

No dia 24 de agosto de 2024 a paciente realizou Ressonância Magnética Fetal com seguinte resultado: “No presente estudo não há falha de fusão ou áreas de descontinuidade dos arcos / elementos posteriores na avaliação da coluna. Aparente correção adequada da mielomeningocele. A porção inferior da medula lombossacral apresenta aspecto que pode estar relacionado a medula de inserção baixa. Estruturas encefálicas com intensidade de sinal normal. Tonsilas cerebrais tópicas. Tronco cerebral e cerebelo com aspecto normal. Corpo caloso normal formado. Sistema ventricular com morfologia e dimensões normais” (Figura 2).



Figuras 2 - RNM evidenciando correção da mielomeningocele fetal.

Fonte: Acervo do Serviço.

A paciente evolui sem complicações durante o seguimento de pré-natal. No dia 25/09/24 paciente dá entrada para internação hospitalar devido ruptura prematura das membranas ovulares, ao exame de entrada, idade gestacional de 34 semanas e 6 dias pela DUM e 35 semanas e 2 dias pelo USG, abdome grávidico, altura uterina de 35cm, batimento cardíaco fetal de 145 BPM, dinâmica uterina ausente, movimentos fetais presente, toque vaginal colo grosso, posterior, pêrvio 1cm com presença de saída de líquido claro e com grumos do orifício do colo uterino, cardiocotografia categoria 1.

Durante a internação paciente evolui com contrações e evolução de trabalho de parto. Optado pela realização de parto cesárea, procedimento realizado sem intercorrências em sala látex *free*. Nasce recém-nascido vivo, chorando e com movimentação ativa de membros inferiores, às 05:43h do dia 26 de setembro de 2024, peso de 2595g, Apgar 9 no 1º minuto e 10 no 5º minuto e perímetro cefálico 31 cm. Durante o exame físico evidenciado presença da cicatriz do procedimento em região lombossacral do recém-nascido em bom aspecto e pés aparentemente tortos bilateralmente com retorno à manipulação. Cicatriz higienizada com soro fisiológico e coberta por curativo *Mepilex Border* conforme orientado em Protocolo de cuidados neonatais com a cicatriz de cirurgia fetal.

Realizado exame de Ultrassom de Rins e Vias urinárias 26/09/24 com o seguinte resultado: “Rim direito e esquerdo com dimensões, formas, contornos e topografias normais. Medindo rim direito 3,3cm e espessura de parênquima 0,4cm. Rim esquerdo medindo 4,7cm e espessura de parênquima

de 0,6cm. Bexiga com forma, contornos, conteúdo e capacidade preservada, com paredes lisas e finas. Ultrassom Transfontanela no dia 27/09/24 com parênquima encefálico de morfologia e ecotextura preservada. Corpo caloso de morfologia e contornos normais, estruturas da linha mediana centradas. Sistema ventricular de morfologia e dimensões normais. Plexos coróides dos ventrículos laterais de dimensões e ecogenicidade normais. Espaço subaracnoideu sem alargamento. Exames laboratoriais sem alterações”.

A paciente e o recém-nascido receberam alta no dia 28 de setembro de 2024, dois dias após o parto. Recém nascido em bom estado geral, em amamentação exclusiva e cicatriz cirúrgica em bom aspecto com curativo Mepilex Border (Figura 3). Foi realizado encaminhamento para seguimento ambulatorial com as equipes de neonatologia, neurocirurgia, ortopedia, cardiologia pediátrica, otorrinolaringologia e oftalmologia.



Figura 3 - Fotos da cicatriz da correção cirúrgica da mielomeningocele e do pé torto esquerdo do recém-nascido.

Fonte: Acervo do Serviço.

Discussão

A mielomeningocele (MMC) é o defeito congênito mais comum envolvendo a medula espinhal, resultante de uma falha no fechamento da porção posterior do tubo neural durante a quarta semana de gestação, no processo de neurulação (BOULET et al., 2008). Globalmente, a incidência de defeitos do tubo neural varia; no Brasil, estima-se que aproximadamente uma em cada 1.000 crianças nascidas vivas seja afetada por alguma forma de defeito do tubo neural (BLENCOWE et al., 2010). O uso de ácido fólico, iniciado ao menos 30 dias antes da concepção e mantido até o terceiro mês de gestação, reduz a ocorrência desses defeitos em até 75% (CFM, 2013; RINTOUL et al., 2002).

A MMC está associada a diversas morbidades ao longo da vida, incluindo disfunções neurológicas, deficiências motoras, cognitivas e respiratórias, deformidades esqueléticas, incontinência fecal e vesical, além de hidrocefalia secundária à herniação do tronco cerebral pelo forame magno, conhecida como Síndrome de Arnold-Chiari tipo II (ADZICK et al., 2011).

Devido à alta prevalência e morbidade da MMC, a cirurgia fetal emergiu como uma abordagem promissora para reduzir comorbidades em recém-nascidos afetados (MORON et al., 2018). O tratamento tradicionalmente preconizado consiste no fechamento do defeito da MMC nas primeiras 48 horas de vida, visando reduzir o risco de infecção e traumas ao tecido neural (RINTOUL et al., 2002).

Estudos demonstram que pacientes submetidos à cirurgia intrauterina apresentam melhores desfechos, incluindo aumento na probabilidade de deambulação e redução da herniação cerebral, além de menor necessidade de derivação ventrículo-peritoneal (DVP) para o tratamento da hidrocefalia (ADZICK et al., 2011; ARAUJO LAPA PEDREIRA, 2016; TULIPAN et al., 2015). No Brasil, as técnicas de correção intrauterina mais comuns incluem a abordagem a céu aberto e a técnica endoscópica. A técnica a céu aberto envolve laparotomia para exposição do útero e acesso direto ao feto, permitindo uma correção neurocirúrgica clássica do defeito (WILSON et al., 2004).

A técnica endoscópica, recentemente adotada no Brasil, é conhecida como técnica SAFER (*Skin-over-biocellulose for the Antenatal Fetoscopic Repair of myelomeningocele*), e evita laparotomia e histerotomia. Esse método utiliza uma película de celulose biossintética suturada ao

redor da lesão, que estimula a formação de uma camada de fibroblastos e promove a criação de uma neodura-máter pelo feto (BEVILACQUA; PEDREIRA, 2015).

Gadjradj et al. (2019), relatam que o tratamento padrão envolve o fechamento do defeito da MMC dentro de 48 horas após o nascimento, visando minimizar os riscos de infecção e trauma tecidual. No caso descrito, uma gestante de 32 anos, cujo feto apresentava MMC e Síndrome de Arnold-Chiari tipo II, foi submetida a uma cirurgia endoscópica para correção intrauterina da MMC, resultando na correção da herniação do tronco cerebral. O recém-nascido, nascido por cesariana, permaneceu em observação na maternidade, sem alterações nos exames ultrassonográficos, recebendo alta hospitalar dois dias após o parto, em bom estado geral, com amamentação exclusiva, movimentação ativa dos membros inferiores e cicatriz cirúrgica em bom estado. O acompanhamento ambulatorial incluiu equipes de neonatologia, neurocirurgia, ortopedia, cardiologia pediátrica, otorrinolaringologia e oftalmologia. Relatos de casos semelhantes incluem o estudo de Belfort et al. (2017), que descreve a correção intrauterina de MMC por fetoscopia em 28 semanas de gestação, resultando em melhora neurológica significativa no recém-nascido. Outro caso, apresentado por Kohl et al. (2014), relata a correção fetoscópica de MMC em 25 semanas de gestação, com desfechos favoráveis e redução da necessidade de DVP. Além disso, Moldenhauer et al. (2015) documentam a correção intrauterina de MMC por abordagem aberta em 23 semanas de gestação, com melhora na função motora e redução da herniação cerebral.

Conclusão

A correção intrauterina da mielomeningocele fetal pela técnica SAFER demonstrou ser uma abordagem segura e eficaz, proporcionando bom prognóstico neonatal. O recém-nascido apresentou cicatrização adequada e desenvolvimento sem complicações significativas. O caso ressalta a importância da cirurgia fetal para reduzir comorbidades e melhorar a qualidade de vida dos pacientes com mielomeningocele.

Referências

ADZICK, N. S. et al. A Randomized Trial of Prenatal versus Postnatal Repair of Myelomeningocele. **New England Journal of Medicine**, v. 364, n. 11, p. 993-1004, 17 mar. 2011.

ARAUJO LAPA PEDREIRA, D. Avanços em cirurgia fetal. **Einstein (16794508)**, v. 14, n. 1, 2016.

BELFORT, M. A. et al. Fetoscopic open neural tube defect repair: development and refinement of a two-port, carbon dioxide insufflation technique. **Obstetrics & Gynecology**, v. 129, n. 4, p. 734-743, 2017.

BEVILACQUA, N. S.; PEDREIRA, D. A. L. Cirurgia fetal endoscópica para correção de mielomeningocele: passado, presente e futuro. **einstein (São Paulo)**, v. 13, p. 283-289, 2015.

BLENCOWE, H. et al. Folic acid to reduce neonatal mortality from neural tube disorders. **International journal of epidemiology**, v. 39, n. suppl_1, p. i110-i121, 2010.

BOULET, S. L. et al. Trends in the postfortification prevalence of spina bifida and anencephaly in the United States. **Birth Defects Research Part A: Clinical and Molecular Teratology**, v. 82, n. 7, p. 527-532, jul. 2008.

CFM. Conselho Federal de Medicina. Saúde da mulher e da criança: CFM recomenda o uso de ácido fólico para gestantes. Portal Médico, 2013. Disponível em: <<https://portal.cfm.org.br/noticias/saude-da-mulher-e-da-crianca-cfm-recomenda-o-uso-de-acido-folico-para-gestantes/>>. Acesso em: 4 nov. 2024

GADJRADJ, P. S. et al. Neurosurgeons' opinions on the prenatal management of myelomeningocele. **Neurosurgical focus**, v. 47, n. 4, p. E10, 2019.



KOHL, T. Percutaneous minimally invasive fetoscopic surgery for spina bifida aperta. Part I: surgical technique and perioperative outcome. **Ultrasound in Obstetrics & Gynecology**, v. 44, n. 5, p. 515-524, nov. 2014.

MOLDENHAUER, J. S. et al. Fetal myelomeningocele repair: the post-MOMS experience at the Children's Hospital of Philadelphia. **Fetal diagnosis and therapy**, v. 37, n. 3, p. 235-240, 2015.

MORON, A. et al. Perinatal outcomes after open fetal surgery for myelomeningocele repair: a retrospective cohort study. **BJOG: An International Journal of Obstetrics & Gynaecology**, v. 125, n. 10, p. 1280-1286, set. 2018.

RINTOUL, N. E. et al. A new look at myelomeningoceles: functional level, vertebral level, shunting, and the implications for fetal intervention. **Pediatrics**, v. 109, n. 3, p. 409-413, 2002.

TULIPAN, N. et al. Prenatal surgery for myelomeningocele and the need for cerebrospinal fluid shunt placement. **Journal of Neurosurgery: Pediatrics**, v. 16, n. 6, p. 613-620, 2015.

WATAGANARA, T.; TRIGO, L.; LAPA, D. A. Teaching and training the total percutaneous fetoscopic myelomeningocele repair. **Journal of Perinatal Medicine**, 5 abr. 2021.

WILSON, R. D. et al. Reproductive outcomes after pregnancy complicated by maternal-fetal surgery. **American journal of obstetrics and gynecology**, v. 191, n. 4, p. 1430-1436, 2004.