

ARTIGO DE REVISÃO

Diagnóstico da instabilidade atlanto-axial na Síndrome de Down: revisão de literatura

Atlantoaxial instability diagnosis in Down Syndrome: article review

Andréa Tobo¹, Marcelo El Khouri², Marcelo Alves Mourão³

RESUMO

A Síndrome de Down é a mais comum e a mais bem estudada alteração genética pelo ser humano. É caracterizada por má-formações em diversos órgãos e sistemas, incluindo alterações músculo-esquelético, dentre os quais se destaca a instabilidade atlanto-axial (IAA) devido ao seu potencial de gravidade. Estudos têm sido realizados a fim de padronizar métodos e parâmetros para seu diagnóstico, tendo a radiografia simples em perfil o método mais empregado, porém ainda com grandes divergências sobre os melhores parâmetros adotados como referência de normalidade. Além da radiografia simples, a tomografia computadorizada e a ressonância magnética vêm emergindo como grandes aliadas para tanto diagnóstico como planejamento terapêutico. O presente estudo visa discutir os métodos atuais mais empregados para o diagnóstico da IAA com base em revisão de literatura, focando no diagnóstico radiográfico simples como método de escolha inicial para detecção das IAA.

ABSTRACT

Down Syndrome is the most common and best studied human genetic alteration. It is characterized by malformations in various organs and systems, including musculoskeletal alterations, prominent among which is the atlantoaxial instability (AAI) owing to its potential gravity. Studies have been carried out to standardize methods and parameters for its diagnosis, a simple profile radiography being the simplest method used. Aside from simple radiography, computerized tomography and magnetic resonance are emerging as great allies for either diagnosis or therapeutic planning. The present study seeks to discuss the methods most in use today for diagnosing AAI based on a review of the literature, settling on simple diagnostic radiography as the method of first choice in detecting AAI.

PALAVRAS-CHAVE

Síndrome de Down, Instabilidade Articular/diagnóstico, Literatura de Revisão como Assunto

KEYWORDS

Down Syndrome, Joint Instability/diagnosis, Review Literature as Topic

1 Médica Fisiatria, Instituto de Medicina Física e Reabilitação do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

2 Médico Fisiatra, Instituto de Medicina Física e Reabilitação do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

3 Médico Fisiatra Assistente, Instituto de Medicina Física e Reabilitação do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo

ENDEREÇO PARA CORRESPONDÊNCIA

Andrea Tobo

E-mail: andrea.tobo@uol.com.br

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Down (SD) ou Trissomia do 21 é a mais comum e bem conhecida de todas as síndromes malformativas da espécie humana.¹ Foi descrita inicialmente em 1866 por Sir John Langdon Haydon Down. É a primeira anomalia cromossômica detectada na espécie humana pela presença de um pequeno cromossomo acrocêntrico adicional, identificado como cromossomo 21.²

A SD ocorre na proporção de um para cada 700/900 nascidos vivos, de acordo com a idade da gestante e aumentando diretamente com aumento desta chegando a proporção inferiores a 1:100 com gestantes com idade superior a 40 anos.³ É caracterizada por ter associada diversas anomalias congênitas, incluindo cardiopatias (40% dos casos), malformações do trato intestinal, problemas auditivos, oftalmológicos, imunológicos, endocrinológicos, odontológicos, ortopédicos etc, o que lhe confere altas taxas de morbidades e mortalidade.²

Dentre as alterações ortopédicas encontradas, são as de especial importância as do segmento atlanto-axial pelo seu potencial de gravidade.

O primeiro relato de instabilidade atlanto-axial em portadores de Síndrome de Down foi publicado em 1961 por Spitzer et al.⁴ Ela é caracterizada pelo aumento da mobilidade da articulação C1-C2 e é uma manifestação do tônus muscular diminuído e da frouxidão ligamentar generalizada comumente encontrada nos portadores de SD. Ocorre frouxidão do ligamento transverso, que mantém a apófise odontóide do áxis junto a borda posterior do arco anterior do atlas, ou anormalidades da apófise odontóide (hipoplasia, agenesia ou malformação).⁵

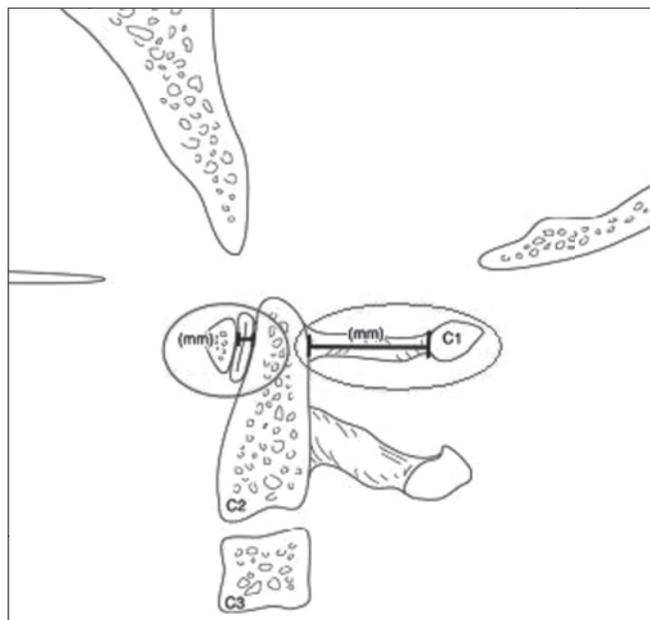
Essa condição permite uma mobilização entre C1-C2 principalmente nos movimentos de flexão e extensão cervical podendo levar a compressão medular.

A instabilidade atlanto-axial também acomete em pacientes portadores de artrite reumatóide, traumas cervicais, patologias sistêmicas e anormalidades anatômicas da apófise odontóide do axis.

A Prevalência de IAA nos portadores de SD é variada, estimada entre 10% a 40%.⁶ É definida radiologicamente pelo plano de perfil na qual se mede a distância entre a borda anterior do odontóide e a borda posterior do arco do atlas (distância atlanto-odontoidal – DAO) (Fig 1). Essa distância é considerada anormal quando for igual ou maior a um determinado valor em mm (Fig 2). Entretanto, como não há um consenso bem estabelecido na literatura essa medida pode variar dependendo da referência utilizada, o que será abordado nesse artigo logo adiante.

Apesar dos achados radiológicos anormais, a grande maioria dos indivíduos são assintomáticos (1%-2%).⁷ Quando sintomáticos geralmente apresentam são fadiga, alterações da marcha, dor cervical, torcicolo, limitação da mobilidade cervical, déficits sensoriais, espasticidade, hipereflexia, clonus, alteração da coordenação motora e outros sintomas do neurônio motor superior.⁵

O comitê americano de medicina esportiva exige o exame radiológico dos portadores de SD antes de iniciarem esportes competitivos.



Adaptado de: Bono CM et al. Consensus Statement of the Spine Trauma Study Group. SPINE, 2007.

Figura 1- Intervalo entre borda posterior do Atlas e do processo odontóide do Axis (DAO), à esquerda, e do intervalo odontóide com a região posterior do Axis à direita.

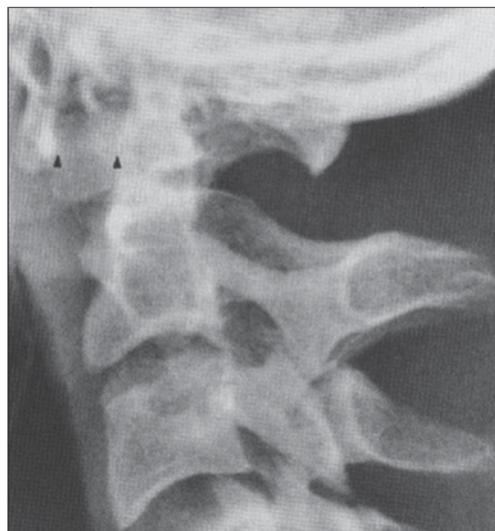


Figura 2- Radiografia simples de perfil de paciente com instabilidade Atlanto-Axial.

Em relação à conduta, esta pode ser clínica expectante nos casos assintomáticos restringindo esportes que possam colocar em risco a região cervical como ginástica artística, futebol, trampolim, nado borboleta, saltos, pentatlo entre outros. Devem-se ter precauções em procedimentos cirúrgicos que envolvem a flexão e extensão da cabeça, tendo indicação cirúrgica os casos de grande instabilidade mesmo que assintomática ou com déficit neurológico progressivo e nos casos de dor intensa e refratária a tratamento conservador.⁸

Fontes e métodos de pesquisa

Foi realizado um cruzamento de termos na base de dados eletrônicos do Pubmed. Os termos usados foram em relação à Síndrome de Down (Down's syndrome), a instabilidade atlanto-axial (atlantoaxial instability) e ao diagnóstico (diagnosis).

Foram coletados resumos de artigos, excluídos os repetidos e realizada a busca dos artigos completos através da Biblioteca Virtual em Saúde - Bireme.

Foram incluídos somente estudos que abordavam métodos de diagnóstico da instabilidade atlanto-axial.

Diagnóstico da Instabilidade Atlanto-Axial em portadores da Síndrome de Down

Segundo o Comitê de Medicina Esportiva,⁵ numa publicação em 1984, a única maneira de detectar a IAA seria a medida da distância entre o processo odontóide e o arco anterior do atlas em radiografias da coluna cervical feitas na incidência lateral em flexão, extensão e posição neutra. Se essa distância exceder 4,5 mm ou houver anormalidades do processo odontóide, deve haver restrições nos esportes que envolvem trauma da região da cabeça e pescoço e o paciente deve ser acompanhado em intervalos regulares. Caso haja sintomas neurológicos esses pacientes devem ser restritos de atividades extenuantes e considerados para possível cirurgia para estabilização cervical.

Pueschel et al,⁹ em 1987, avaliaram 404 pacientes com SD e 66 controles num estudo prospectivo e utilizaram radiografias laterais da coluna cervical nas posições em flexão, extensão e neutra, com uma distância do filme de 183 cm. Todas as radiografias foram lidas somente por um radiologista. Eles mediram a distância entre a borda anterior do odontóide e a borda posterior do arco do atlas (DAO) e o diâmetro do canal espinal através da medida da borda posterior do processo odontóide e a borda anterior do arco posterior do atlas.

O valor usado como referencia para a DAO foi maior ou igual a 5 mm e o diâmetro do canal espinal menor que 16 mm.

Os pacientes também foram avaliados clinicamente com exame físico direcionado para sintomas relacionados à compressão medular (alterações sensoriais, da marcha, força muscular, reflexos e sinais de liberação piramidal).

Eles observaram que não houve diferença estatística significativa na medida do diâmetro do canal espinal nas diferentes posições, diferentemente do que ocorreu na DAO na qual se mostrou maior nas radiografias em flexão. Porém, eles sugerem que se devem realizar sempre as três posições na avaliação desses pacientes já que em 15 pacientes desse estudo só se evidenciou a IAA em extensão ou posição neutra.

Este estudo mostrou que houve diferença significativa entre os pacientes com SD e o grupo controle, sendo as médias do DAO maiores e o diâmetro do canal espinal menor nos pacientes com SD.

Esse mesmo autor fez um outro estudo em 1987 com 33 dos pacientes já estudados anteriormente, dos quais 27 tinham IAA assintomática e 6 tinham IAA com alterações neurológicas comparando com um grupo controle de pacientes com SD sem IAA. Todos os pacientes foram avaliados através da radiografia da coluna cervical em perfil nas três posições e exame neurológico.

Dezenove dos 27 pacientes com IAA assintomática e um paciente sintomático também foram submetidos à Tomografia Computadorizada da coluna cervical.

Todos os pacientes foram submetidos a estudo de potencial evocado somatosensorial através de estímulo do nervo mediano no punho para detectar um envolvimento precoce neurológico nos pacientes com IAA. O estudo mostrou que houve diferença significativa nos valores do DAO nos três grupos como já era esperado, porém no exame neurológico clínico e no potencial evocado somatosensorial não houve diferença significativa entre os grupos. Já a tomografia computadorizada é capaz de mostrar compressão medular e anormalidades ósseas freqüentes nesses pacientes, porém como ela é feita com o paciente com posição cervical neutra e como alguns casos a IAA são diagnosticados em flexão, falsos negativos podem ocorrer. Concluiu-se que nenhum método isolado seria suficiente para um diagnóstico precoce nas crianças com SD e IAA assintomática e sugerem uma combinação de métodos para melhor diagnóstico.

Roy et al,¹¹ em 1990, fizeram um estudo com 137 pacientes com SD, incluindo exame neurológico (reflexos, clonus, sinal de Babinski) e exame radiológico cervical em perfil em flexão e posição neutra. Eles observaram que não existe correlação entre os achados neurológicos e os radiológicos nessa população e que não há evidência que os critérios radiológicos usados para IAA possam prever se existe tendência a subluxação. Eles reconhecem as limitações do exame radiológico e sugerem Tomografia Computadorizada para confirmar os achados radiológicos prévios e permitir uma melhor correlação entre os achados neurológicos e os vários graus de compressão medular.

Observaram também que os sinais neurológicos anormais nesses pacientes não são específicos do IAA e podem estar presentes devido a outras condições. Portanto, é provável que seja mais importante nesses casos a queixa de novos sintomas neurológicos do que simplesmente o achado de sinais nesses pacientes para fazer o diagnóstico de uma compressão medular devido a IAA.

Pueschel et al,¹² em 1992, fizeram um estudo com Tomografia Computadorizada em 20 pacientes que já tinham diagnóstico pela radiografia simples de IAA. Eles fizeram uma comparação entre os dois métodos na posição neutra e observaram que a DAO era significativamente maior quando medida pela radiografia em comparação a Tomografia Computadorizada provavelmente devido à magnificação que ocorre na radiografia.

Também encontraram várias anormalidades ósseas da coluna cervical que não podem ser evidenciadas pela radiografia simples e relatam a importância da Tomografia na demonstração de compressão medular e planejamento terapêutico.

Cremers et al,¹³ em 1993, avaliaram 279 pacientes com SD com radiografias cervicais em perfil em 2 posições: flexão e neutra com correção do fator de magnificação que ocorre nas radiografias e exame neurológico completo. O valor limite da DOA usado foi maior que 4 mm. Corrigida a magnificação eles encontraram 15% dos pacientes com valores maiores que 4 mm. As medidas foram reavaliadas por 2 radiologistas para testar a confiabilidade entre os observadores e indicou uma concordância moderada entre eles. Eles concluem que a radiografia é um dos melhores métodos para detectar IAA desde que se leve em conta a magnificação e a mesma seja corrigida.

Morton et al,¹⁴ em 1995, estudaram prospectivamente durante 5 anos 49 pacientes, 5 deles com IAA fazendo três radiografias cervicais em perfil, uma ortostática com ajuda de um assistente que garantia que o queixo do paciente encostasse-se ao tórax e duas na posição supina com flexão máxima obtida com ajuda de um apoio de 45 graus na coluna cervical considerando anormal a DOA maior que 4 mm. Todos os pacientes foram submetidos a exame neurológico com atenção especial para alterações do equilíbrio, reflexos tendinosos, movimentos do pescoço e reposta plantar. Os resultados foram que a radiografia pode ser um método confiável para medida da DAO desde que obtida em flexão completa da coluna cervical independente de estar em ortostase ou em posição supina. A posição neutra seria melhor para estudar anormalidades do processo odontóide. No curso desses cinco anos a tendência foi de diminuição do DAO provavelmente porque como o estudo é feito na maior parte em crianças, há uma tendência de que os ligamentos de tornem menos flexíveis com a idade e pelo próprio aumento da ossificação nos pontos de referência para medida. Eles observam também que é importante fazer a distinção entre instabilidade e subluxação sendo que o diagnóstico da instabilidade é dinâmico e depende mais de alterações clínicas do que radiológicas que teriam um papel secundário ao exame clínico e sinais neurológicos e deve ser substituído nesses casos por Ressonância Nuclear Magnética ou Tomografia com Mielografia.

De acordo com Consenso do Grupo de Estudo do Trauma Espinhal publicado na Spine em 2007,¹⁵ nas situações de trauma agudo a radiografia simples também é o exame inicial de rotina, sendo amplamente utilizados os parâmetros de DAO e do espaço referente ao diâmetro do canal espinhal (intervalo entre processo odontóide e porção posterior do atlas, Fig 1). Entretanto, sobretudo nessas situações não existe consenso para escolha do melhor método e parâmetro diagnóstico. O estudo indica ainda o uso de Tomografia Computadorizada para suspeita de IAA rotacional como método de escolha, porém sua acurácia tem sido questionada, não sendo indicada pela experiência dos próprios autores.

Alguns estudos realizados para demonstrar confiabilidade e acurácia da radiografia simples mostrou ser um exame com boa acurácia e reprodutibilidade. Segundo Weelborn et al,¹⁶ há concordância positiva significativa entre dois ou três examinadores ao estudar radiografias em perfil a neutro e flexão em 72 pacientes com SD. Cremers et al¹³ também encontrou a medida da DAO confiável e reprodutível para detectar IAA em 279 crianças com SD.

CONCLUSÃO

Todos os estudos de instabilidade atlanto-axial em portadores de Síndrome de Down que foram revisados utilizam a radiografia simples da coluna cervical como método diagnóstico.

A medida da distância atlanto-odontoidal (DAO) tem sido considerada como o indicador para a avaliação da instabilidade de C1-C2 com boa reprodutibilidade e confiabilidade, apesar de seu valor variar entre os estudos, assim como a posição da coluna cervical em que ela deve ser medida. Há uma tendência, entretanto, de se adotar a medida o valor superior a 4 ou 4,5mm na radiografia simples como limite para anormalidade tanto no plano em perfil a neutro, flexão e extensão máximas.

Outros métodos diagnósticos como Tomografia Computadorizada ou Ressonância Magnética são úteis para melhor avaliação em casos de dúvidas ou para planejamento terapêutico.

Uma vez que a maioria dos portadores de SD que possuem IAA é assintomática, a inclusão desses indivíduos em atividades esportivas tanto competitivas quanto terapêuticas ou sociabilizantes deve ser cuidadosa devido ao risco sério de lesão medular aguda, devendo haver certas restrições quanto ao tipo de esporte praticado, bem como acompanhamento periódico com investigação de presença ou modificação de sintomas pré-existentes, e avaliação radiográfica.

Certamente, precisamos de estudos que padronizem o diagnóstico de IAA em SD para que tenhamos parâmetros bem definidos e possamos melhorar a qualidade de vida desses pacientes com segurança.

REFERÊNCIAS

- Gonzalez CH. Anormalidades clínicas devido aos autossomos. In: Marcondes E. *Pediatria básica*. São Paulo: Sarvier; 1991. p. 583-6.
- Barros Filho TEP, Oliveira RP, Rodrigues NR, Galvão PEC. Instabilidade atlanto-axial na síndrome de down. relato de dez casos tratados cirurgicamente. *Rev Bras Ortop*. 1998;33(2):91-4.
- Schwartzman JS. Síndrome de Down. São Paulo: Memnon; 1999.
- Spitzer R, Rabinowich JY, Wybar KC. A study of the abnormalities of the skull, teeth and lenses in mongolism. *Can Med Assoc J*. 1961;84(11):567-72.
- American Academy of Pediatrics. Committee on Sports Medicine. Atlantoaxial instability in Down Syndrome. *Pediatrics*. 1984;74(1):152-4.
- Cremers MJ, Bol E, Roos F, van Gijn J. Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability. *Lancet*. 1993; 342(8870):511-4.
- Pueschel SM, Herndon JH, Gelch MM, Senft KE, Scola FH, Goldberg MJ. Symptomatic atlantoaxial subluxation in persons with Down syndrome. *J Pediatr Orthop*. 1984;4(6):682-8.
- Barros Filho TEP, Netto ABFM, Cristante AF. Coluna cervical. In: Hebert S, Xavier R. *Ortopedia e traumatologia: princípios e prática*. São Paulo: Artmed; 2003. p. 99-102.
- Pueschel SM, Scola FH. Atlantoaxial instability in individuals with Down syndrome: epidemiologic, radiographic, and clinical studies. *Pediatrics*. 1987;80(4):555-60.
- Pueschel SM, Findley TW, Furia J, Gallagher PL, Scola FH, Pezzullo JC. Atlantoaxial instability in Down syndrome: roentgenographic, neurologic, and somatosensory evoked potential studies. *J Pediatr*. 1987;110(4):515-21.
- Roy M, Baxter M, Roy A. Atlantoaxial instability in Down syndrome guidelines for screening and detection. *J R Soc Med*. 1990;83(7):433-5.
- Pueschel SM, Moon AC, Scola FH. Computerized tomography in persons with Down syndrome and atlantoaxial instability. *Spine*. 1992;17(7):735-7.
- Cremers MJ, Ramos L, Bol E, van Gijn J. Radiological assessment of the atlantoaxial distance in Down's syndrome. *Arch Dis Child*. 1993;69(3):347-50.
- Morton RE, Khan MA, Murray-Leslie C, Elliott S. Atlantoaxial instability in Down's syndrome: a five year follow up study. *Arch Dis Child*. 1995;72(2):115-8.
- Bono CM, Vaccaro AR, Fehlings M, Fisher C, Dvorak M, Ludwig S, et al. Measurement techniques for upper cervical spine injuries: consensus statement of the Spine Trauma Study Group. *Spine*. 2007;32(5):593-600.
- Wellborn CC, Sturm PF, Hatch RS, Bomze SR, Jablonski K. Intraobserver reproducibility and interobserver reliability of cervical spine measurements. *J Pediatr Orthop*. 2000;20(1):66-70.