

BMJ Best Practice

Espinha bífida e defeitos do tubo neural

Direto ao local de atendimento



Última atualização: Oct 13, 2023

Índice

Visão geral	3
Resumo	3
Definição	3
Teoria	6
Epidemiologia	6
Etiologia	7
Fisiopatologia	8
Classificação	8
Caso clínico	13
Diagnóstico	14
Abordagem	14
História e exame físico	23
Fatores de risco	29
Investigações	32
Diagnósticos diferenciais	37
Critérios	38
Rastreamento	38
Tratamento	40
Abordagem	40
Visão geral do algoritmo de tratamento	45
Algoritmo de tratamento	47
Novidades	59
Prevenção primária	59
Discussões com os pacientes	60
Acompanhamento	62
Monitoramento	62
Complicações	68
Prognóstico	74
Diretrizes	78
Diretrizes diagnósticas	78
Diretrizes de tratamento	78
Recursos online	80
Referências	81
Imagens	97
Aviso legal	104

Resumo

Espinha bífida e defeito do tubo neural resultam da neurulação anormal durante as 4 primeiras semanas da embriogênese. São causados por uma interação de fatores genéticos e ambientais.

Pode ser prevenida com suplementação ou fortificação do folato materno.

Pode afetar o cérebro (anencefalia, encefalocele) ou qualquer nível da coluna vertebral, embora normalmente envolva a região lombossacra. Não deve ser confundida com espinha bífida oculta, um defeito de fusão que afeta somente os arcos vertebrais e consiste em um achado radiológico clinicamente insignificante em 10% da população geral.

Os defeitos da medula espinhal são classificados em abertos (não cobertos por pele) ou fechados (cobertos por pele). Os defeitos abertos incluem mielomeningocele, quando a medula espinhal e as meninges estão expostas, ou meningocele quando apenas as meninges estão expostas. A espinha bífida fechada é um grupo diverso de lesões que incluem tumores dos tecidos gordurosos dentro da espinha (lipomeningocele) ou cartilagem ou osso intraespinhal (diastematomyelia).

Resulta em paralisia variável e perda de sensibilidade nas pernas, deformidades ortopédicas, escoliose, intestinos e bexiga neurogênicos, hidrocefalia e malformação de Chiari II. Muitas vezes está associada à dificuldade de aprendizagem não verbal e à disfunção executiva, embora a inteligência não seja tipicamente prejudicada.

A maioria dos defeitos do tubo neural é detectada na ultrassonografia pré-natal ou clinicamente no nascimento.

O tratamento pré-natal em alguns casos envolve o reparo do defeito em um centro especializado de cirurgia fetal. O reparo da condição é tipicamente realizado no prazo de 1 a 3 dias após o parto a termo.

É importante manter uma abordagem multidisciplinar de cuidados durante toda a vida.

Definição

Os defeitos do tubo neural consistem em um espectro de distúrbios que podem afetar o cérebro ou a medula espinhal.

Eles são causados pela interação de fatores genéticos e ambientais e podem ser prevenidos com suplementação de folato.

Os defeitos do tubo neural mais comuns incluem anencefalia, que afeta o desenvolvimento do cérebro e do crânio e é incompatível com a vida, e espinha bífida, que significa 'espinha dividida'. Essa divisão pode se limitar aos arcos vertebrais, conhecida como espinha bífida fechada (clinicamente insignificante e comum, que afeta 10% da população geral), ou estar associada a anomalias da coluna, como a mielomeningocele.

A espinha bífida manifesta-se clinicamente com paralisia variável e perda de sensibilidade nas pernas, deformidades ortopédicas, intestino e bexiga neurogênicos, hidrocefalia e malformação de Chiari II (deslocamento caudal do vérmis e das tonsilas cerebelares, da medula caudal e, ocasionalmente, do quarto ventrículo, para o canal vertebral cervical). A hidrocefalia e a malformação de Chiari II muitas vezes estão associadas à dificuldade de aprendizagem não verbal e à disfunção executiva, embora a inteligência não seja tipicamente prejudicada.

O tópico Best Practice engloba uma abordagem dos cuidados durante toda a vida.



Neonato com mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica mostrando malformação de Chiari

Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão

Epidemiologia

A prevalência estimada de espinha bífida e anencefalia nos EUA é de 3.63 e 2.15, respectivamente, por 10,000 nascidos com vida.[3]

As tendências de incidência e prevalência revelam diferenças marcantes em relação à suscetibilidade racial e étnica, em que as taxas mais altas são observadas entre mulheres hispânicas e as taxas mais baixas entre mulheres africanas e asiáticas.[4] [5] [6]

A suscetibilidade genética é um fator conhecido. A taxa de recorrência de defeitos do tubo neural, para mulheres que tiveram uma gestação prévia afetada, é de 3% a 4%.[7] [8] [9] Caso duas gestações prévias tenham sido afetadas, a taxa de recorrência é de 10% a 20%.[10] [11] No entanto, mais de 95% dos bebês com espinha bífida nascem de casais sem história familiar de defeitos do tubo neural. Portanto, também há implicação de fatores ambientais.

A variabilidade geográfica foi documentada, com taxas de incidência mais altas observadas no norte da China, na Inglaterra e no País de Gales, bem como na costa leste dos EUA. A interação entre os fatores ambientais e genéticos é evidenciada por tendências temporais, variação sazonal e flutuações na incidência de espinha bífida com a migração.[12]

A espinha bífida é de 1.2 a 1.7 vez mais comum em meninas, exceto quanto aos defeitos no nível sacral, que ocorrem com a mesma frequência entre meninos e meninas.[13] A espinha bífida no nível torácico é menos comum que as lesões nos níveis mais baixos e afeta desproporcionalmente as meninas.[14]

Na última metade do século passado ocorreu uma diminuição mundial nos nascimentos com defeitos do tubo neural.[6] [15] Desde o advento do rastreamento de alfafetoproteína e da ultrassonografia, estima-se que a interrupção eletiva da gestação tenha diminuído a incidência de nascimentos com anencefalia em 60% a 70% e com espinha bífida em 20% a 30%.[16] As taxas de defeitos do tubo neural nos EUA caíram 35% desde que a Food and Drug Administration ordenou a fortificação de produtos à base de cereais, em 1998, e a incidência de mielomeningocele estabilizou em 3.4 casos por 10,000 nascimentos.[17] [18] [19] No entanto, muitos países não obrigam a fortificação, devido a preocupações relativas aos riscos da alta ingestão de ácido fólico.[20] [21] O excesso de folato pode elevar o risco de comprometimento cognitivo e anemia em idosos com deficiência de vitamina B12.[22] Também existe a preocupação de que a fortificação com folato pode aumentar o risco de câncer colorretal, embora os estudos tenham sido inconclusivos.[23]

Estima-se que os programas atuais de fortificação estejam prevenindo apenas 9% dos casos de espinha bífida e anencefalia que podem ser evitados com ácido fólico em todo o mundo.[24] Na ausência de fortificação obrigatória, a prevalência de defeitos do tubo neural não diminuiu na Europa, apesar das recomendações de longa duração que visavam promover a suplementação de ácido fólico periconcepcional e a existência de fortificação de ácido fólico voluntária.[25]

Nos países em que a fortificação foi implementada, as campanhas de prevenção estão cada vez mais voltadas para as populações de alto risco, como mulheres hispânicas, mulheres com diabetes e mulheres obesas. Esses fatores de risco parecem ter um efeito sinérgico.[26] [27] Por exemplo, a obesidade materna está associada a um risco adicional 3.5 vezes maior de ter um bebê com espinha bífida.[28] Esse risco é aumentado 8 vezes no caso de uma mulher hispânica obesa e fica ainda mais alto se ela também for diabética.[29] Apesar das recomendações de fortificação com ácido fólico periconcepcional, a incidência de defeitos do tubo neural não foi reduzida significativamente, em grande parte por falta de adesão.[24] [30] [31]

Etiologia

Os defeitos do tubo neural resultam de uma interação complexa entre fatores genéticos e ambientais.[32] Isso é demonstrado pela efetividade do folato para a prevenção e pelas taxas mais altas de defeitos do tubo neural entre certas populações raciais e étnicas. Por exemplo, nos EUA, os pais imigrantes hispânicos têm um risco 3 vezes mais elevado de ter uma gestação afetada por um defeito do tubo neural, em comparação à população geral.[33] Por outro lado, pais hispânicos nascidos nos EUA têm risco apenas 2 vezes mais elevado de ter uma gestação afetada por anencefalia e apresentam taxas de espinha bífida semelhantes aos de outras pessoas brancas não hispânicas.[34] Mulheres que já têm um filho com espinha bífida, ou que tiveram uma gestação afetada por um defeito do tubo neural, ou que tenham espinha bífida, têm risco 30 vezes mais elevado de ter um bebê com espinha bífida em comparação à população geral.[2][35] Além disso, o risco de defeitos do tubo neural entre crianças que têm irmãos afetados por espinha bífida é o dobro do risco da população geral.[7]

Trissomia do 18, trissomia do 13 e síndrome de deleção 22q (também conhecida como síndrome velocardiofacial) são distúrbios cromossômicos que geralmente estão associados a defeitos do tubo neural.[2][35] Outros fatores de risco conhecidos incluem obesidade materna, diabetes materna e exposição pré-natal a certos medicamentos, como valproato, carbamazepina, isotretinoína e metotrexato.[26] [36] [37] [38] Baixo status socioeconômico também contribui para o risco de defeitos do tubo neural, mesmo depois de ajuste do estado nutricional materno.[39] Além disso, mostrou-se que a elevação da temperatura corporal central da mãe em 2 graus Fahrenheit ou Celsius durante o primeiro trimestre (seja por febre ou ao uso de saunas ou banheiras de hidromassagem) aumenta o risco de defeitos do tubo neural.[40]

O único fator protetor conhecido mais clinicamente significativo para reduzir a incidência de espinha bífida é o consumo materno de folato. Uma associação entre deficiências de vitamina e defeitos do tubo neural foi observada pela primeira vez em 1976.[41] Estudos subsequentes mostraram que a suplementação de folato reduziu o risco de recorrência de espinha bífida entre casais que já haviam concebido um filho com espinha bífida.[42] [43] Estudos observacionais dos programas de fortificação de folato documentaram de modo conclusivo que o folato reduz a incidência de defeitos do tubo neural.[18] Estima-se que haveria uma redução de 50% a 70% de defeitos do tubo neural se a ingestão materna de folato fosse otimizada de acordo com as recomendações da saúde pública.[24] A ingestão inadequada de vitamina B12 por parte da mãe também foi associada a um risco elevado de defeitos do tubo neural.[44]

Acredita-se que os defeitos do tubo neural resultam de anomalias enzimáticas das vias metabólicas que precisam de folato e dos seus metabólitos tetraidrofolato e 5-metiltetraidrofolato.[32] As vias dependentes de folato estão envolvidas nas transferências de carbono simples necessárias para a síntese de nucleotídeos e nas reações de metilação, incluindo a remetilação da homocisteína em metionina. Vários genes candidatos foram estudados, inclusive os que codificam receptores de folato, 5,10 metilenotetraidrofolato redutase (MTHFR), metionina sintase e metionina sintase redutase, que também dependem da disponibilidade de vitamina B12. Os genes envolvidos com o metabolismo de folato-homocisteína também foram incluídos.[32] [45]

Embora os genes receptores de folato tenham recebido mais atenção até hoje, a pesquisa de genes candidatos que afetam os fatores de risco maternos, como obesidade e diabetes, também têm um futuro promissor. Três genes envolvidos com o metabolismo da glicose e obesidade foram associados a uma maior suscetibilidade à espinha bífida.[46]

Fisiopatologia

A malformação que causa defeitos do tubo neural ocorre durante a embriogênese, tipicamente até 26 dias após a fertilização.

Dois processos diferentes levam à formação do sistema nervoso central (SNC). O primeiro é a neurulação primária, que se refere à invaginação da placa neural no tubo neural e, subsequentemente, no cérebro e na medula espinhal embrionários. A neurulação secundária se refere à formação da parte inferior da medula espinhal, que dá origem aos elementos lombares e sacrais. Qualquer interrupção que ocorra quando a placa neural inicia sua primeira prega e se funde para formar o tubo neural (dias 17-23) pode causar craniorraquisque, a forma mais grave de defeito do tubo neural. O fechamento do neuroporo rostral ocorre entre os dias 23 e 26. A interrupção durante essa fase da embriogênese resulta em anencefalia. A mielomeningocele ocorre quando o fechamento do neuroporo caudal é interrompido durante os dias 26 a 30. [2]

Ao contrário dos defeitos fechados do tubo neural, que resultam em patologia localizada da coluna, a espinha bífida e outros defeitos abertos do tubo neural são distúrbios do desenvolvimento neurológico que podem ser rastreados até a embriogênese, e todas as partes do sistema nervoso, inclusive o cérebro, são afetadas. Por exemplo, na hidrocefalia, foi formulada a hipótese de que a lesão aberta na coluna faça com que a pressão intraespinhal seja menor que a pressão intracraniana, causando herniação do cérebro posterior e malformação de Chiari, o que consequentemente altera o fluxo do líquido cefalorraquidiano e resulta em hidrocefalia.[47] Uma teoria alternativa é que a espinha bífida é uma manifestação de hidrocefalia progressiva no feto devido a uma insuficiência do crescimento mesodérmico que influencia tanto o fechamento do tubo neural como a pressão do SNC, levando ao disrafismo.[48] A denudação neuroepitelial ou ependimal no telencéfalo e no aqueduto foi documentada no cérebro fetal antes do desenvolvimento da malformação de Chiari II e da hidrocefalia. Como as áreas desnudadas não podem restabelecer a função celular, também foi formulada a hipótese de que as anomalias nas células que revestem os ventrículos do cérebro induzem a uma patologia cerebral permanente. Finalmente, a tractografia do tensor de difusão documentou o desenvolvimento anormal da substância branca nas vias de associação de crianças com espinha bífida, o que pode explicar os problemas específicos de aprendizagem, disfunção executiva e deficits de atenção que normalmente acompanham a hidrocefalia.[49] As anomalias do cérebro associadas à mielomeningocele incluem agenesia do corpo caloso, agenesia lobar, polimicrogiria, heterotopia da substância cinzenta e cistos e lipomas intracranianos.

Classificação

Defeitos do tubo neural da medula espinhal[1][2]

Espinha bífida aberta (não coberta pela pele)

- Mielomeningocele:: herniação conjunta das meninges e medula espinhal. Associada à hidrocefalia e à malformação de Chiari II.



Neonato com mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão

- Mielosquise: herniação das meninges e de elementos da medula espinhal. Caracterizada por uma massa achatada tipo placa de tecido neural desorganizado.
- Meningocele: herniação das meninges sem envolvimento de elementos da medula espinhal.



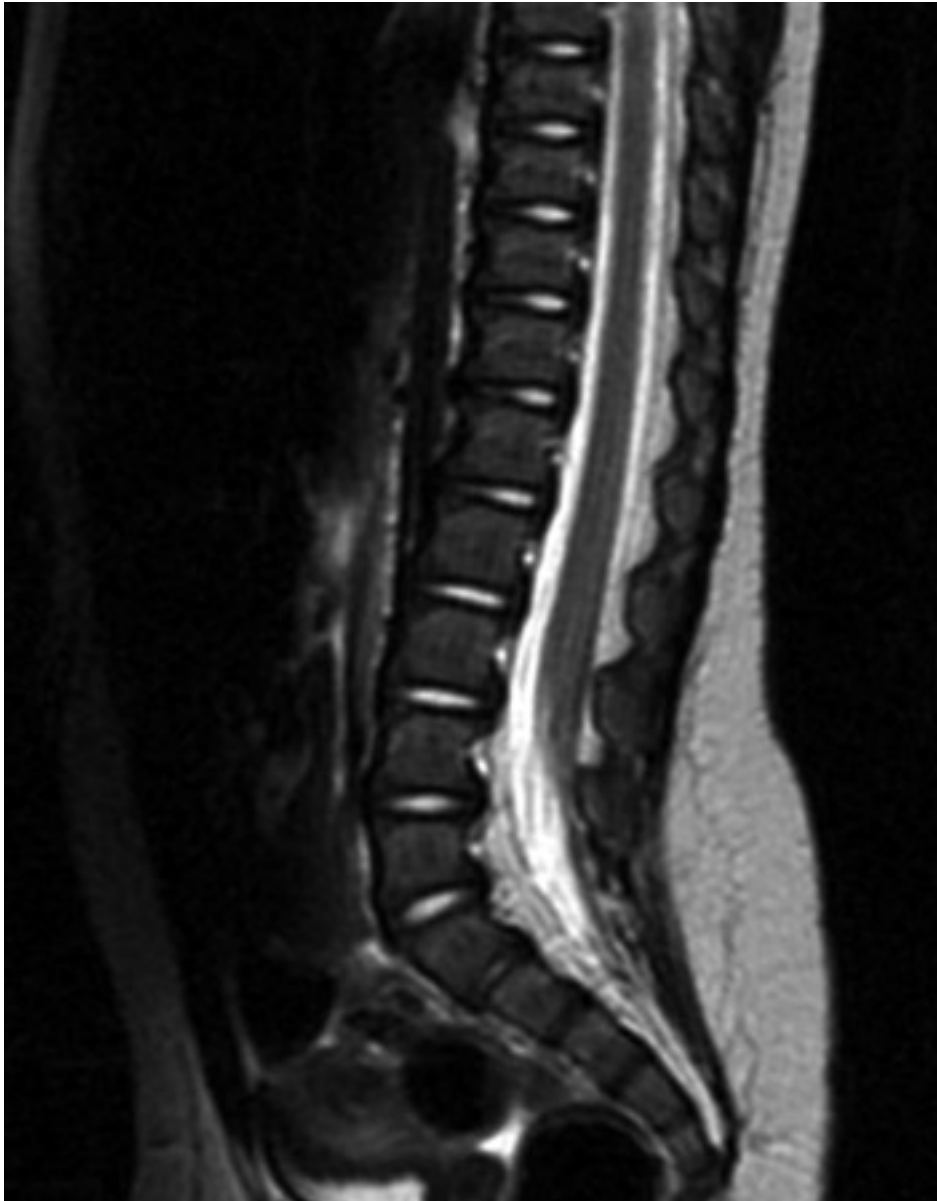
Meningocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

Espinha bífida fechada (coberta pela pele)

- Defeitos da coluna associados a uma anomalia visível das costas, como reentrância ou dobras glúteas assimétricas, hemangioma, tufos de pelos ou outros sinais cutâneos. Essas lesões também são conhecidas como disrafismo espinhal fechado.
 - Mielocistocele: lesão multicística contínua com o canal central da medula espinhal; associada à extrofia da cloaca.
 - Lipomielomeningocele, lipomeningocele, lipomielocistocele: defeitos fechados associados a tumores dos tecidos gordurosos.
 - Síndrome da medula presa congênita: a extremidade inferior da medula espinhal tem uma ligação anormal com a coluna vertebral ou os tecidos subcutâneos. Geralmente associada ao cone medular baixo (abaixo do interespaço L2-L3).
 - Filamento terminal lipomatoso: tumor de tecido gorduroso no final da medula espinhal.

- Filamento terminal espessado: espessamento no final da medula espinal.
- Diastematomyelia: bandas fibrosas, ossos ou cartilagens no canal vertebral; geralmente associada à espinha bífida.
- Siringomielia: dilatação do canal central da medula espinal. Pode resultar em escoliose, fraqueza dos membros superiores e dormência; associada à medula presa e a um mau funcionamento da derivação.
- Trato do seio dérmico: conexão entre o canal vertebral e a pele.
- Espinha bífida fechada (coberta pela pele sem anomalias visíveis nas costas)
 - Somente defeito de fusão vertebral, sem envolvimento da coluna e clinicamente não significativo. Achado radiológico incidental presente em 10% a 15% da população.



*Ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna apresentando medula presa
Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão*



Mielomeningocistocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

Defeitos do tubo neural do cérebro[1][2]

- Anencefalia: ausência total ou parcial de cérebro e da calota craniana. Muitos fetos com anencefalia sofrem aborto espontâneo; poucos sobrevivem além da primeira infância.
- Iniencefalia: fechamento anormal ou incompleto do tubo neural na região occipital, que resulta em uma retroflexão intensa do pescoço e do tronco; incompatível com a vida.
- Encefalocele: defeito na calota craniana com protrusão do cérebro, mais frequentemente na região occipital. As encefaloceles occipitais são associadas a incapacidade intelectual, hidrocefalia, espasticidade e convulsões. Pacientes com encefaloceles frontais têm melhores desfechos de desenvolvimento.
- Craniomeningocele: defeito na calota craniana com protrusão das meninges.

Defeitos do tubo neural do cérebro e da medula espinhal[1][2]

- Craniorraquise: anencefalia acompanhada por defeito ósseo contíguo da coluna; incompatível com a vida.

Caso clínico

Caso clínico #1

Uma gestante hispânica, com índice de massa corporal >35 , foi detectada como tendo alfafetoproteína sérica elevada em um teste triplo de rotina. Consequentemente, foi feita uma ultrassonografia pré-natal com 18 semanas de gestação e foi detectada espinha bífida de nível lombar no feto. A ultrassonografia não revela evidências de hidrocefalia nem de anomalias cardíacas, renais ou nos membros. A amniocentese mostra um complemento cromossômico normal. A história familiar é negativa para defeitos do tubo neural e as vitaminas pré-natais foram tomadas de acordo com a prescrição.

Abordagem

A maioria dos defeitos do tubo neural é detectada no período pré-natal ou no nascimento. O exame físico deve incluir o registro cuidadoso do funcionamento dos nervos cranianos e do cerebelo, teste manual de força muscular e reflexos tendinosos profundos, nível sensitivo, presença de reflexo superficial anal e tônus retal.

Investigações, como ultrassonografia craniana, tomografia computadorizada (TC) de crânio e ressonância nuclear magnética (RNM) do crânio e da coluna cervical, serão necessárias se houver suspeita de hidrocefalia ou anomalias anatômicas estruturais subjacentes. Esses dados basais são essenciais para o manejo do paciente durante doenças agudas. Qualquer deterioração da linha basal deve ser prontamente avaliada com um alto nível de suspeita de hidrocefalia progressiva ou mau funcionamento da derivação (se houver).

História pré-natal

Espinha bífida e anencefalia são tipicamente diagnosticadas por ultrassonografias pré-natais e raramente representam um desafio diagnóstico. Os exames de ultrassonografia no segundo e terceiro trimestres podem ser benéficos para o rastreamento de anomalias fetais; no entanto, foi relatada variabilidade significativa na sensibilidade da ultrassonografia de rotina para a detecção de anomalias fetais. Os benefícios e as limitações da ultrassonografia devem ser discutidos com todas as pacientes.^[67]

A história familiar e materna deve focar a presença de anomalias congênitas na linha média que possam sugerir uma alteração cromossômica subjacente (por exemplo, defeitos cardíacos conotrunciais, anomalias renais, fenda labial ou fenda palatina) ou perda gestacional inexplicada.

A história pré-natal deve focar os fatores de risco conhecidos, incluindo exposição a possíveis teratógenos (por exemplo, ácido valproico, carbamazepina, isotretinoína ou metotrexato), estado nutricional materno (incluindo suplementação de vitaminas, especialmente folato) e a existência de diabetes materno. É importante assegurar se a amniocentese foi oferecida ou não e se foram registradas deformidades nos membros ou anomalias cardíacas ou renais na ultrassonografia pré-natal. Se algum desses problemas estiver presente, esses achados exigirão investigação genética, ultrassonografia de alta resolução e/ou RNM fetal (uma rápida RNM do feto pode ser usada para definir melhor anomalias estruturais do cérebro que possam estar associadas a defeitos do tubo neural).^{[61] [68] [69] [70]}

Os pais podem estar sobrecarregados com informações ou totalmente desinformados sobre o diagnóstico. Portanto, sua compreensão do diagnóstico e do prognóstico deve ser explorada como parte da consulta pré-natal.

Avaliação pré-natal

A avaliação pré-natal com o teste triplo, que inclui alfafetoproteína (AFP), gonadotropina coriônica humana (hCG) e estriol não conjugado (uE3), ou o teste quádruplo (que também inclui inibina A), é oferecida rotineiramente entre 15 e 20 semanas de gestação. Um cálculo matemático que envolve os níveis dessas 3 ou 4 substâncias e considerações sobre idade, peso, raça e estado da mãe quanto ao diabetes são usados para determinar o risco. Tanto o teste triplo como o quádruplo podem detectar cerca de 75% a 80% das gestações afetadas por espinha bífida e quase 95% dos casos de anencefalia.^[71]

A ultrassonografia após um teste triplo/quádruplo elevado descarta um defeito do tubo neural aberto com um alto grau de confiança, embora a interpretação requeira bastante conhecimento e haja relatos de estudos de resultados falso-negativos.[61][72] [73]

Quando um feto é identificado com um defeito do tubo neural, a amniocentese deve ser oferecida para identificar anormalidades cromossômicas associadas, especificamente a trissomia do 13 e a trissomia do 18. A identificação de uma anormalidade genética tem implicações importantes nas orientações relativas ao prognóstico, manejo da gestação e avaliação para saber se a paciente é candidata a uma reparação do defeito do tubo neural dentro do útero.[74] [75] [76] Em caso de várias anomalias congênitas, são oferecidos análise cromossômica por microarray e aconselhamento genético.[61]

A ecocardiografia fetal pode ser considerada se a ultrassonografia pré-natal sugerir malformação cardíaca congênita ou houver suspeita de uma síndrome genética associada a defeitos cardíacos. Se a ecocardiografia fetal ou a história familiar for sugestiva de síndrome velocardiofacial, um teste de hibridização in situ de fluorescência (FISH) também será indicado para identificar a microdeleção de 22q11.

A RNM fetal é realizada quando se considera uma cirurgia fetal pré-natal ou quando os achados da ultrassonografia não forem claros.[61][74] [77] A ausência de uma membrana de cobertura é associada com escoliose e um alto risco de disfunção vesical.[78] [79]

Neonatos e lactentes

História

- Logo após o nascimento e durante a primeira infância é importante perguntar sobre a presença de dificuldades de alimentação, que podem estar relacionadas à fraqueza dos músculos inervados do tronco encefálico; sintomas de hidrocefalia, incluindo arqueamento do pescoço ou choro estridente, crescimento rápido da cabeça, fontanela abaulada, desvio dos olhos para baixo (sinal do sol poente); e se foi observada assimetria nos movimentos espontâneos de braços e pernas do bebê.
- Os padrões de defecação e micção também devem ser analisados, uma vez que bexiga e intestino neurogênicos são características comuns, embora este último raramente seja um problema nos lactentes. Lactentes devem molhar no mínimo 4 fraldas em um período de 24 horas. Bexiga distendida e diminuição do débito urinário sugerem esvaziamento incompleto. Gotejamento urinário constante sugere uma saída da bexiga aberta, incontinência por transbordamento ou ureter ectópico. A exsudação das fezes sugere um baixo tônus do esfíncter anal. A constipação não é comum no período neonatal.
- Também devem ser estabelecidas quaisquer dificuldades para trocar as fraldas ou vestir. Isso pode indicar diminuição da amplitude de movimento das pernas ou a presença de espasticidade.
- A malformação de Chiari II se apresenta no nascimento em aproximadamente dois terços dos lactentes submetidos ao fechamento pré-natal da mielomeningocele e em quase todos os bebês (96%) submetidos ao fechamento pós-parto.[80] [81] [82] Ela consiste no deslocamento caudal do vérmis e das tonsilas cerebelares e, ocasionalmente, do quarto ventrículo, para o canal vertebral cervical. Alguns bebês também podem apresentar achados associados, como disgenesia do corpo caloso e anormalidades de migração neuronal e da sulcação cerebral. Esses achados estão associados a um aumento do risco de dificuldade de aprendizagem. Os sintomas relativos à malformação de Chiari são uma preocupação clínica para 15% a 35% dos pacientes, e podem representar risco à vida nos 3 primeiros meses após o nascimento.[81] [83]

Eles incluem sufocamento, regurgitação nasal, vômitos, refluxo, pneumonias por aspiração, apneia, arqueamento do pescoço, ronco, estridor inspiratório e um choro em tom agudo ou rouco.

Exame físico

- As lesões que não são cobertas pela pele são denominadas espinha bífida aberta. Os tipos incluem os seguintes:
 - Mielomeningocele:: herniação conjunta das meninges e medula espinhal. Associada à hidrocefalia e à malformação de Chiari II.
 - Mielosquise: herniação das meninges e de elementos da medula espinhal. Caracterizada por uma massa achatada tipo placa de tecido neural desorganizado.
 - Meningocele: herniação das meninges sem envolvimento de elementos da medula espinhal.



Neonato com mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Meningocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

- As lesões que são cobertas pela pele são denominadas espinha bífida fechada. Geralmente, elas estão associadas a uma anomalia visível das costas, como reentrância ou dobras glúteas assimétricas, hemangioma, tufo de pelos ou outros sinais cutâneos.



Mielomeningocistocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão



Acrocórdon

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

- Os parâmetros de crescimento devem ser monitorados, incluindo a medição diária do perímetro cefálico e o tamanho da fontanela. O crescimento rápido da cabeça (transposição de 2 categorias de percentil) e o abaulamento da fontanela indicam hidrocefalia progressiva.
- Deve ser realizada a inspeção de anomalias congênitas primárias ou secundárias, principalmente em relação a anomalias congênitas na linha média, como fenda labial ou palatina e sopro cardíaco. Esses achados, se existirem, requerem uma pronta avaliação genética quanto a trissomia do 13, trissomia do 18 e síndrome de deleção 22q, caso ainda não tenha sido feita no período pré-natal.
- Assimetria facial e outras anormalidades do nervo craniano, incluindo desvio visual lateral e para cima, elevação do palato, dificuldade para sugar e choro agudo são sinais de aumento da pressão intracraniana e malformação de Chiari II sintomática que exigem um monitoramento rigoroso por um neurocirurgião.
- A presença de deformidades ortopédicas deve ser avaliada, inclusive escoliose congênita, cifose congênita, quadris subluxados ou deslocados (como demonstrado por abdução assimétrica dos quadris, ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo: constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original), contratura de flexão dos joelhos e quadris, pé torto (deformidade equinovaro) e tálus vertical (pé chato rígido com equino).
- A posição do neonato ou lactente em repouso e o movimento volitivo quando alerta devem ser observados, inclusive o controle do músculo abdominal. O tônus e a massa muscular dos membros superiores e inferiores deve ser avaliados, assim como a presença de reflexo superficial anal e tônus retal. O tônus varia dependendo do nível da lesão. Gotejamento de urina ou vazamento de mecônio ou fezes sugerem, respectivamente, diminuição do tônus do esfíncter

da bexiga e do tônus retal. A função sensitiva frequentemente sofre uma diminuição e deve ser avaliada por meio de um teste de sensibilidade dolorosa nos pés, nas pernas e nas nádegas, o que é demonstrado por uma resposta reduzida ou ausente à picada.

Investigações

- A ultrassonografia craniana é usada em casos de suspeita de hidrocefalia para estimar a espessura do manto cortical e monitorar a progressão do tamanho do ventrículo antes da colocação da derivação. Os lactentes assintomáticos que apresentam ventriculomegalia leve ou moderada podem ser monitorados com segurança por até 5 meses desde que a espessura do manto cortical tenha no mínimo 3.5 cm na ultrassonografia craniana.
- A ultrassonografia da coluna é recomendada em neonatos com estigma lombossacral conhecido por ser associado a disrafismo espinhal, como massas de linha média ou paramediana e/ou marcas neurocutâneas, ondulações na linha média puntiforme e ondulações profundas paramedianas. A ultrassonografia pode revelar defeitos, como fixação, diastomielia, hidromielia ou siringomielia.[84]
- Também pode ser realizada uma TC depois da inserção da derivação para confirmar a colocação do cateter ventriculoperitoneal. Devem ser usadas técnicas de baixa radiação e a exposição repetida deve ser evitada se houver outras modalidades de geração de imagem disponíveis.
- A RNM é usada para avaliar anomalias estruturais do cérebro, como agenesia do corpo caloso. A RNM é indicada se os sintomas de Chiari forem graves ou se o exame neurológico for acentuadamente assimétrico. Esses sintomas exigem acompanhamento rigoroso do neurocirurgião e RNM do crânio e da coluna cervical para avaliação de hidrocefalia progressiva e/ou siringomielia associada (extensão do canal central com obstrução e formação de cistos na medula espinhal, conhecida como siringe). A malformação de Chiari é o deslocamento caudal do vérmis e das tonsilas cerebelares e, ocasionalmente, do quarto ventrículo, para o canal vertebral cervical.



Ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica mostrando malformação de Chiari

Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão

- Deve ser obtida uma cultura da urina em todos os neonatos com espinha bífida. Nos 2 primeiros meses de vida, a bacteriúria, mesmo se assintomática, deve ser tratada. Isso ocorre porque, como a infecção do trato urinário pode ser difícil de diagnosticar em neonatos, ela pode evoluir rapidamente para sepse e há um risco maior de cicatrização cortical no período neonatal em comparação às faixas etárias avançadas.
- O exame de creatinina sérica e ureia deve ser feito assim que o lactente tiver mais de 5 dias. Estudos anteriores refletem os níveis maternos. Se a ureia e a creatinina estiverem elevadas, o cateterismo intermitente deverá ser iniciado e um urologista e um nefrologista deverão ser consultados.
- Deverá ser realizada uma ultrassonografia renal e vesical alguns dias após o reparo da condição para determinar o tamanho e a configuração dos rins, estimar a capacidade da bexiga e avaliar a presença de hidronefrose.
- Um estudo urodinâmico é recomendado entre 6 e 12 meses de idade para determinar a pressão no ponto de vazamento do detrusor e a presença de dissinergia detrusor-esfincteriana, bem como a capacidade e complacência da bexiga. Essas informações orientam o manejo da bexiga neurogênica.
- A cisturografia miccional deverá ser realizada somente se a ultrassonografia renal mostrar hidronefrose, para identificar a presença de refluxo vesicoureteral e se é indicada profilaxia antibiótica. Alguns centros preferem fazer um estudo urodinâmico com 4 a 6 semanas para

essa finalidade.[85] [86] [87] No entanto, nem todos os centros são capazes de realizar estudos urodinâmicos em neonatos; muitos fazem apenas uma ultrassonografia renal e vesical associada a uma cistouretrografia miccional para avaliar a função da bexiga nesse estágio.

- O teste cromossômico de trissomia do 18 e trissomia do 13 e o teste FISH para síndrome de deleção 22q são indicados (caso ainda não tenham sido feitos no período pré-natal) se o exame do neonato registrar outras anomalias congênicas graves ou se existirem mais de 3 anomalias congênicas secundárias além da espinha bífida.
- A ultrassonografia dos quadris deve ser realizada para lactentes de 3 meses de idade ou menos, com níveis motores sacrais (provavelmente capazes de deambular), que apresentem abdução assimétrica dos quadris ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo (constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original). Depois dos 3 meses de idade, são usados estudos convencionais de raios X para avaliar os quadris. Existe controvérsia sobre se são necessários exames de imagens para crianças com níveis de lesão mais altos, uma vez que o tratamento traz poucos benefícios e existe um alto risco de nova luxação em crianças que não deambulam.
- Deve-se considerar a polissonografia ao longo da vida do paciente para identificar distúrbios respiratórios do sono relacionados com a síndrome de Chiari, como apnéia central do sono e hipoventilação.

História e exame físico

Principais fatores diagnósticos

fatores de risco materno para crianças com espinha bífida (comuns)

- A história pré-natal deve focar os fatores de risco conhecidos para ter um filho com espinha bífida, incluindo nutrição materna deficiente (ingesta inadequada de folato e vitamina B12), exposição a possíveis teratógenos (por exemplo, ácido valproico, carbamazepina, isotretinoína ou metotrexato) e a existência de diabetes e/ou obesidade materna.

história de teste de rastreamento triplo ou quádruplo elevado durante a avaliação pré-natal (comuns)

- Os dois testes são oferecidos rotineiramente entre as semanas 15 e 20 da gestação. Um nível elevado é sugestivo de espinha bífida.

história de anormalidades na ultrassonografia pré-natal (comuns)

- A ultrassonografia pré-natal identifica um defeito do tubo neural.

lesão de espinha bífida aberta: mielomeningocele, mielosquise, meningocele (comuns)

- As lesões que não são cobertas pela pele são denominadas espinha bífida aberta. Os tipos incluem os descritos a seguir.
- Mielomeningocele:: herniação conjunta das meninges e coluna. Associada à hidrocefalia e à malformação de Chiari II.
- Mielosquise: herniação das meninges e de elementos da medula espinhal. Caracterizada por uma massa achatada tipo placa de tecido neural desorganizado.
- Meningocele: herniação das meninges sem envolvimento de elementos da medula espinhal.



Neonato com mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Meningocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

lesão de espinha bífida fechada: reentrância ou dobras glúteas assimétricas, hemangioma, tufo de pelos ou outros sinais cutâneos (comuns)

- As lesões que são cobertas pela pele são denominadas espinha bífida fechada.
- Marcas neurocutâneas no eixo da coluna cervical, como tufo de pelos, podem indicar anomalias subjacentes da medula ou da coluna vertebral, como siringe, diastematomielia e hemivértebras.



Mielomeningocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão



Acrocórdon

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

fontanela abaulada (comuns)

- A fontanela abaulada ou tensa é um sinal comum de aumento da pressão intracraniana e hidrocefalia em lactentes com espinha bífida.

crescimento rápido da cabeça (comuns)

- Crescimento da cabeça com transposição de 2 categorias de percentil. Indica hidrocefalia.

micção anormal (comuns)

- Indica bexiga neurogênica. Lactentes devem molhar no mínimo 4 fraldas em um período de 24 horas. Bexiga distendida e diminuição do débito urinário sugerem esvaziamento incompleto. Gotejamento urinário constante sugere uma saída da bexiga aberta, incontinência por transbordamento ou ureter ectópico.

vazamento de mecônio ou fezes (comuns)

- Sugere baixo tônus do esfíncter anal e intestino neurogênico.

anomalias congênitas na linha média: fenda labial ou palatina, sopro cardíaco (incomuns)

- Estima-se que até 10% dos fetos com defeitos do tubo neural tenham anomalias cromossômicas associadas, principalmente trissomia do 18, trissomia do 13 e síndrome de deleção 22q (também conhecida como síndrome velocardiofacial).
- É necessário fazer uma avaliação genética em todos os lactentes nascidos com espinha bífida que tenham outras anomalias congênitas na linha média.[\[55\]](#)

arqueamento do pescoço (incomuns)

- Esse é um sinal preocupante e geralmente indica pressão no tronco encefálico devido ao mau funcionamento da derivação e/ou à disfunção intrínseca da malformação de Chiari II.
- Exige pronta avaliação por um neurocirurgião.

Outros fatores diagnósticos

ausência de reflexo superficial anal/tônus retal (comuns)

- Geralmente reflete o déficit subjacente e constitui um sinal de intestino neurogênico. Pode ser um achado temporário (4-6 meses) devido ao choque medular decorrente do reparo da mielomeningocele.

desvio dos olhos para baixo (sinal do sol poente) (comuns)

- Indica hidrocefalia.

desvio visual lateral e para cima (comuns)

- Causada por lesões do nervo craniano resultantes de pressão no tronco encefálico (malformação de Chiari).

choro anormal (comuns)

- A hidrocefalia pode causar um choro estridente.
- As malformações de Chiari podem causar um choro rouco ou agudo.

anomalias respiratórias: apneia, estridor inspiratório, ronco (comuns)

- Sugerem malformação de Chiari II associada.
- Os sintomas relativos à malformação de Chiari são uma preocupação clínica para 15% a 35% dos pacientes e podem representar risco de vida nos 3 primeiros meses de vida.[\[81\]](#)[\[83\]](#)

assimetria facial (comuns)

- Causada por lesões do nervo craniano resultantes de pressão no tronco encefálico (malformação de Chiari).

assimetria dos movimentos espontâneos dos braços e das pernas (comuns)

- Pode ser observada pelos pais. Os pais também podem relatar dor aparente nos membros, fraqueza e atrofia muscular.

dificuldades para trocar as fraldas ou vestir (comuns)

- Isso pode indicar diminuição da amplitude de movimento das pernas ou a presença de espasticidade.

tônus e massa muscular anormais nos braços e nas pernas (comuns)

- O tônus varia dependendo do nível da lesão. Por exemplo, lactentes com paraplegia no nível L4 podem nascer com perda da massa muscular do gastrocnêmio.

diminuição da sensibilidade (comuns)

- Demonstrada pela redução ou ausência de resposta aos estímulos dolorosos nos pés, nas pernas e nas nádegas.

subluxação ou luxação dos quadris (comuns)

- Pode ter abdução assimétrica dos quadris, ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo (constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original).
- Em geral não causa mudanças funcionais; portanto, a cirurgia só é considerada para pacientes com lesões sacrais baixas que são capazes de deambular.

pé torto (deformidade de pé equino) (comuns)

- O pé torto é uma deformidade comum com lesões lombares ou de nível mais alto devido ao desequilíbrio dos músculos que envolvem o pé e o tornozelo.

deformidade de tálus vertical (comuns)

- Manifesta-se como pé chato rígido com equino. Reflete fraqueza nos flexores plantares do tornozelo.

contraturas de flexão do quadril e do joelho (comuns)

- Podem ser aparentes no nascimento.

dificuldades na alimentação (incomuns)

- As dificuldades de alimentação podem estar relacionadas ao mau funcionamento da derivação ou à malformação intrínseca do tronco encefálico (malformação de Chiari).

escoliose congênita (incomuns)

- A escoliose congênita é incomum e tipicamente não exige tratamento no período neonatal ou durante a primeira infância. Geralmente, ela se deve a um grande defeito da coluna, que é um problema ortopédico. Contudo, a escoliose após esse período pode indicar anomalias subjacentes da medula ou da coluna vertebral, como siringe, diastematomyelia e hemivértebras, e exige exames de neuroimagem para o diagnóstico.
- A escoliose pode afetar quase todos os pacientes adolescentes e adultos que têm mielomeningocele acima do nível sacral.[88]

cifose congênita (incomuns)

- Geralmente, ela está localizada na coluna torácica e pode ser grave. A cirurgia raramente é realizada em neonatos ou lactentes.

Fatores de risco

Fortes

ingesta materna de folato inadequada

- Considerado o único fator protetor conhecido mais clinicamente significativo que pode contribuir para a incidência de espinha bífida. O mecanismo pode estar relacionado com defeitos no metabolismo do folato (combatidos com a suplementação de ácido fólico) e não com desnutrição.[50] [51] O risco relativo de um defeito do tubo neural em mulheres com baixos níveis de folato é de 2 a 8 vezes maior que o da população geral.[32]
- A US Preventive Services Task Force recomenda que todas as mulheres que planejem ou sejam capazes de engravidar façam a suplementação de ácido fólico para evitar defeitos do tubo neural.[52]
- Consulte Prevenção primária .

gestação prévia afetada por espinha bífida ou outro defeito do tubo neural

- A taxa de recorrência de defeitos do tubo neural, para mulheres que tiveram uma gestação prévia afetada, é de 3% a 4%.[7] [8] [9] Caso duas gestações prévias tenham sido afetadas, a taxa de recorrência é de 10% a 20%.[10] [11]
- Esse risco de recorrência pode ser reduzido substancialmente com suplementação de altas doses de folato.[53]
- Os Centros de Controle e Prevenção de Doenças dos EUA e a US Preventive Services Task Force recomendam que as mulheres com risco de recorrência que estejam planejando uma gravidez consultem o médico para saber sobre suplementação de altas doses de folato, começando 1 mês antes da gravidez e continuando durante o primeiro trimestre.[52][54]
- Consulte Prevenção primária .

história materna de espinha bífida ou outro defeito do tubo neural

- As mulheres que têm espinha bífida apresentam aumento do risco de ter um bebê com espinha bífida, em comparação com a população em geral.[2][35] Esse risco pode ser reduzido substancialmente com suplementação de altas doses de folato.[53]
- Os Centros de Controle e Prevenção de Doenças dos EUA e a US Preventive Services Task Force recomendam que as mulheres com risco de recorrência que estejam planejando uma gravidez consultem o médico para saber sobre suplementação de altas doses de folato, começando 1 mês antes da gravidez e continuando durante o primeiro trimestre.[52][54]
- Consulte Prevenção primária .

ascendência ou etnia hispânica

- Pais imigrantes hispânicos do México ou da América Central que residem nos EUA têm um risco 3 vezes mais elevado de ter uma gestação afetada por um defeito do tubo neural, em comparação à população geral. As mulheres hispânicas nascidas nos EUA têm risco 2 vezes mais elevado de ter uma gestação afetada por anencefalia, enquanto as taxas de espinha bífida são semelhantes às de outras mulheres brancas não hispânicas.[33] [34]

trissomia do 18 ou trissomia do 13

- Estima-se que até 10% dos fetos com defeitos do tubo neural têm anomalias cromossômicas associadas, principalmente trissomia do 18 e trissomia do 13. A grande maioria dessas gestações resulta em aborto espontâneo.[55] [56] [57]

exposição pré-natal a ácido valproico, carbamazepina, isotretinoína ou metotrexato

- O uso materno de medicamentos anticonvulsivantes durante a gestação, como ácido valproico ou carbamazepina, foi associado a um risco 10 a 20 vezes maior de defeitos do tubo neural.[36] Além disso, foram observados índices de quociente de inteligência (QI) mais baixos nas crianças que tiveram exposição pré-natal a esses medicamento, principalmente ao ácido valproico.[58] Isotretinoína e metotrexato também aumentam o risco de gestações afetadas por defeitos do tubo neural.[37]

ingesta materna inadequada de vitamina B12

- Foi documentado um risco 3 vezes maior de defeitos do tubo neural em um estudo de caso-controle baseado na população de mulheres mexicanas-norte-americanas cujos níveis de vitamina B12 estavam no quartil mais baixo, em comparação a mulheres com concentrações de vitamina B12 no pós-parto no quartil mais alto.[44]

obesidade materna

- O índice de massa corporal >29 duplica o risco de defeitos do tubo neural. A obesidade intensa aumenta o risco em 3 vezes.[59]

diabetes materno

- O risco de espinha bífida é duplicado com a presença de diabetes materno, principalmente quando a glicemia da mãe fica elevada no início da gestação. A obesidade e o diabetes maternos podem ter um efeito sinérgico.[26] [27] [38] [60]

Fracos

lactente do sexo feminino

- A espinha bífida é de 1.2 a 1.7 vez mais comum em meninas, exceto quanto aos defeitos no nível sacral, que ocorrem com a mesma frequência entre meninos e meninas.[13]

Síndrome da deleção 22q

- Houve relatos de casos de ocorrência concomitante de síndrome de deleção 22q (também conhecida como síndrome velocardiocfacial) e espinha bífida.
- É necessário fazer uma avaliação genética em todos os bebês nascidos com espinha bífida que tenham outras anomalias congênitas na linha média, como defeitos cardíacos conotrunciais ou fenda labial e/ou fenda palatina.[55]

condição socioeconômica baixa

- Contribui para o risco de defeitos do tubo neural, mesmo depois de ajustar o estado nutricional materno.[39]

temperatura corporal central materna elevada durante o primeiro trimestre

- Mostrou-se que a elevação da temperatura corporal central da mãe em 2º F ou C durante o primeiro trimestre, seja devido a febre ou ao uso de saunas ou banheiras de hidromassagem, aumenta o risco de defeitos do tubo neural na gestação.[40]

Investigações

Primeiro exame a ser solicitado

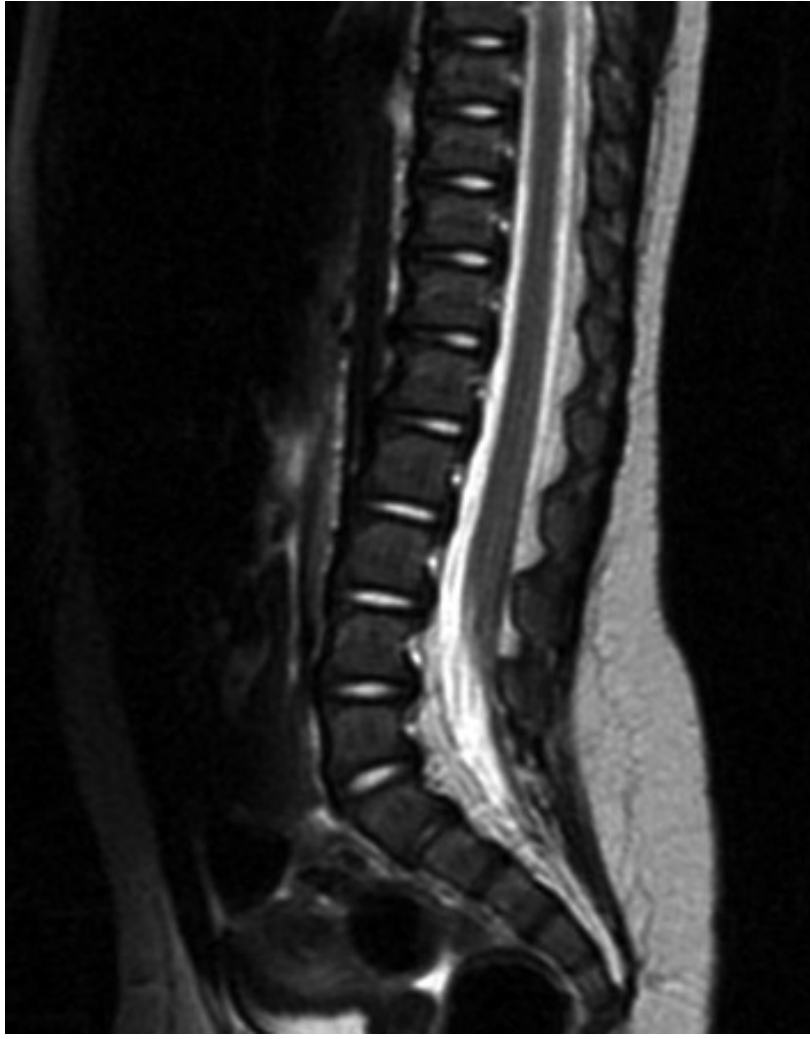
Exame	Resultado
testes triplo/quádruplo pré-natais - O teste triplo inclui alfafetoproteína (AFP), gonadotropina coriônica humana (hCG) e estriol não conjugado (uE3), enquanto o teste quádruplo também inclui inibina A. Esses testes são oferecidos rotineiramente entre 15 e 20 semanas de gestação. - Um cálculo matemático que envolve os níveis dessas 3 ou 4 substâncias e considerações sobre idade, peso, raça e estado da mãe quanto ao diabetes são usados para determinar o risco. Tanto o teste triplo como o quádruplo podem detectar cerca de 75% a 80% das gestações afetadas por espinha bífida e quase 95% dos casos de anencefalia.^[71] - A disponibilidade desse teste pode variar em alguns países.	elevado
ultrassonografia pré-natal - A ultrassonografia fetal é usada para documentar o tamanho e a localização do defeito do tubo neural e para identificar a presença de hidrocefalia e outras anomalias congênitas na linha média. O chamado sinal do 'limão' refere-se ao formato do crânio fetal em corte transversais na ultrassonografia do crânio fetal. Ele está presente quando existe hidrocefalia e ocorre quando os ossos frontais perdem seu contorno convexo normal e parecem achatados ou afundados. - O sinal da 'banana' é observado nas vistas transversais do crânio fetal na presença da malformação de Chiari. O formato deve-se à obliteração da cisterna magna e à perda do arredondamento normal dos hemisférios cerebelares.	pode apresentar ossos frontais achatados ou afundados (sinal do limão); obliteração da cisterna magna e perda do arredondamento normal dos hemisférios cerebelares também podem ser observados (sinal da banana)
ressonância nuclear magnética (RNM) fetal - É considerada um procedimento auxiliar valioso à ultrassonografia. A RNM rápida do feto pode ser usada para definir melhor quaisquer anomalias estruturais do cérebro que possam estar associadas a defeitos do tubo neural. Também pode fornecer informações adicionais para orientar o manejo neurocirúrgico em determinados casos.^{[68] [69]} - Realizada quando a cirurgia fetal pré-natal é considerada ou quando os achados da ultrassonografia não forem claros.^[74] A ausência de uma membrana de cobertura é associada com escoliose e um alto risco de disfunção da bexiga.^{[78] [79]}	identifica a topografia, os conteúdos dos sacos, os achados do sistema nervosa central (SNC) e não pertencentes ao SNC
ultrassonografia craniana Usada para estimar a espessura do manto cortical e monitorar a progressão do tamanho do ventrículo em lactentes antes da colocação da derivação. Os lactentes assintomáticos que apresentam ventriculomegalia estável, leve ou moderada podem ser monitorados com segurança por até 5 meses desde que a espessura do manto cortical tenha no mínimo 3.5 cm.	espessura do manto cortical, tamanho do ventrículo
ultrassonografia da coluna Recomendada em neonatos com estigma lombossacral conhecido por ser associado a disrafismo espinhal, como massas de linha	pode revelar fixação, diastomielia, hidromielia ou siringomielia

Exame	Resultado
média ou paramediana e/ou marcas neurocutâneas, ondulações na linha média puntiforme e ondulações profundas paramedianas.[84]	
tomografia computadorizada (TC) do crânio Embora a ultrassonografia craniana seja tipicamente usada para monitorar a progressão da hidrocefalia em neonatos e lactentes, também pode ser realizada uma TC após a inserção da derivação para confirmar a colocação do cateter ventriculoperitoneal e avaliar o tamanho do ventrículo. Devem-se usar técnicas de baixa radiação e a exposição repetida deve ser evitada se houver outras modalidades de geração de imagem disponíveis.	avalia o tamanho ventricular e a ectopia tonsilar; confirma a colocação do cateter ventriculoperitoneal
urocultura Deve ser obtida uma cultura da urina em todos os neonatos com espinha bífida. Nos 2 primeiros meses de vida, a bacteriúria, mesmo se assintomática, deve ser tratada. Isso ocorre porque, como a infecção do trato urinário pode ser difícil de diagnosticar em neonatos, ela pode evoluir rapidamente para sepse e há um risco maior de cicatrização cortical no período neonatal em comparação às faixas etárias avançadas.	positivos ou negativos
ureia e creatinina séricas A creatinina elevada é uma evidência de comprometimento do trato superior. O exame deve ser feito assim que o lactente tiver mais de 5 dias. Estudos anteriores refletem os níveis maternos.	normal ou elevado
ultrassonografia renal Para neonatos, deverá ser realizada uma ultrassonografia renal e vesical alguns dias após o reparo da condição como uma investigação inicial de bexiga neurogênica.	avalia o tamanho e a configuração dos rins; estima a capacidade da bexiga; determina a presença de hidronefrose
estudo urodinâmico - Considerado o principal exame diagnóstico para bexiga neurogênica. É tipicamente realizado entre 6 e 12 meses de idade. Ele é usado para determinar se o paciente tem uma bexiga com alto ou baixo risco em relação à deterioração do trato superior. - Uma pressão do ponto de vazamento com >40 cm de água, a presença de dissinergia detrusor-esfincteriana e uma pequena capacidade da bexiga devido à hiper-reflexia do detrusor estão associadas a uma bexiga de alto risco e consideradas uma indicação para iniciar o cateterismo intermitente.	determina a pressão no ponto de vazamento do detrusor, a presença de dissinergia detrusor-esfincteriana, bem como a capacidade e complacência da bexiga
cistouretrografia miccional A cistouretrografia miccional deverá ser realizada somente se a ultrassonografia renal mostrar hidronefrose, para identificar a presença de refluxo vesicoureteral e se é indicada profilaxia antibiótica. Alguns centros preferem fazer um estudo urodinâmico com 4 a 6 semanas para essa finalidade.[85] No entanto, nem todos os centros são capazes de realizar estudos urodinâmicos em neonatos; muitos fazem apenas uma ultrassonografia renal e vesical associada a uma cistouretrografia miccional para avaliar a função da bexiga nesse estágio.	pode apresentar refluxo vesicoureteral

Outros exames a serem considerados

Exame	Resultado
amniocentese pré-natal ou análise cromossômica pós-parto - Exames de trissomia do 13 e trissomia do 18 associadas geralmente são oferecidos no pré-natal por meio da amniocentese. Entretanto, caso não tenha sido realizada no período pré-natal, a análise cromossômica pode ser necessária se o exame do neonato registrar outras anomalias congênitas graves ou se existirem mais de 3 anomalias congênitas secundárias além da espinha bífida. - Tanto a trissomia do 13 como do 18 estão associadas a um desfecho desfavorável.	pode mostrar trissomia do 13 ou trissomia do 18
exame de hibridização in situ por fluorescência (FISH) Indicada (caso ainda não tenha sido realizada no pré-natal) se o exame do neonato registrar outras anomalias congênitas graves ou se existirem mais de 3 anomalias congênitas secundárias além da espinha bífida.	pode apresentar síndrome de deleção 22q
ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica e da coluna A RNM é indicada se os sintomas de Chiari forem graves ou se o exame neurológico for acentuadamente assimétrico. A malformação de Chiari é o deslocamento caudal do vérmis e das tonsilas cerebelares e, ocasionalmente, do quarto ventrículo, para o canal vertebral cervical. Alguns centros oferecem RNM de séries mieloides. Consiste em uma sequência de RNM abreviada designada para examinar ventriculomegalia, Chiari, medula presa, e siringe como um estudo limitado, consistindo principalmente em sequências sagitais ponderadas em T1 de toda a coluna e em vistas axiais do crânio. 	agenesia do corpo caloso, ectopia das tonsilas cerebelares, compressão do tronco encefálico, ventriculomegalia, siringe

*Ressonância nuclear magnética (RNM)
cranioencefálica mostrando malformação de Chiari
Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão*

Exame		Resultado
		
<i>Ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna apresentando medula presa</i> <i>Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão</i>		
ultrassonografia do quadril • A ultrassonografia do quadril deve ser realizada para lactentes, com defeitos motores do nível sacral (provavelmente capazes de deambular), que apresentem abdução assimétrica dos quadris ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo (constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original). • Existe controvérsia sobre se são necessários exames de imagens para crianças com níveis motores funcionais mais altos, uma vez que o tratamento traz poucos benefícios e existe um alto risco de nova luxação em crianças que não são capazes de deambular.		subluxação do quadril em lactentes ≤3 meses de idade
radiografia do quadril • Para lactentes com níveis motores sacrais (provavelmente capazes de deambular) >3 meses de idade, são preferíveis radiografias do quadril em vez da ultrassonografia se o exame do quadril for anormal: abdução assimétrica dos quadris ou sinal de Barlow ou Ortolani positivo (constatação de um "clique" no quadril quando ele volta à posição original).		relação anormal entre a cabeça do fêmur e o acetábulo

Exame	Resultado
ecocardiografia fetal A ecocardiografia fetal pode ser considerada se a ultrassonografia pré-natal sugerir malformação cardíaca congênita ou houver suspeita de uma síndrome genética associada a defeitos cardíacos.	o resultado pode ser anormal
polissonografia Deve-se considerar a polissonografia ao longo da vida do paciente para identificar distúrbios respiratórios do sono relacionados com a síndrome de Chiari, como apneia central do sono e hipoventilação.	o resultado pode ser anormal

Diagnósticos diferenciais

Condição	Sinais/sintomas de diferenciação	Exames de diferenciação
Disgenesia segmentar da coluna	• Distúrbio esporádico caracterizado por cifose ou cifoescoliose congênita de ângulo agudo localizada em um segmento espinhal, geralmente na coluna toracolombar ou lombar superior.[89] • A coluna é normal acima e abaixo da área afetada e o comprometimento neurológico deve-se mais à hipoplasia congênita ou ausência de raízes no segmento que à medula presa.	• As radiografias simples mostrarão as anomalias vertebrais, como hemivértebras. • A ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna registra a patologia específica da coluna e da medula, como fusões de vértebras ou hemivértebras, medula dividida, malposicionamento dos nervos e medula baixa.
Síndrome de regressão caudal (agenesia sacral)	• Um distúrbio raro associado a diabetes materno que afeta a coluna sacral ou lombossacral. • Os pacientes apresentam tipicamente diminuição da sensibilidade e anomalias sacrais características.	• Radiografias simples e RNM da coluna mostram os defeitos ósseos característicos.
Distúrbio de segmentação vertebral múltipla	• Distúrbio autossômico recessivo caracterizado por nanismo com tronco curto, várias anomalias de segmentação da coluna vertebral e anomalias costais.	• Radiografias simples e RNM da coluna podem identificar a vértebra distrófica e/ou várias vértebras fundidas, cifose, medula dividida, siringe e medula distrófica.
VACTERL (anomalias vertebrais, atresia anal, anormalidades cardíacas, fístula traqueoesofágica e/ou atresia esofágica, agenesia renal e displasia e defeitos nos membros)	• Uma associação não aleatória de várias anomalias congênitas na linha média, incluindo anomalias vertebrais, anais e cardíacas, fístula traqueoesofágica, anomalias renais e anomalias dos membros.	• Radiografias simples mostram os defeitos ósseos. • O enema de bário identifica fístulas e ânus não perfurado. • A ecocardiografia revela as anormalidades cardíacas. • A ultrassonografia renal identificará a hidronefrose e as anormalidades renais associadas. • A RNM identifica malformações características da coluna e da medula.

Critérios

Classificação dos níveis motores funcionais[90]

Esse sistema tradicional de classificação é baseado no nível motor da lesão conforme determinado pelo teste manual de força muscular e pode ser aplicado a todas as faixas etárias.

- Torácica: normalmente não anda, a não ser em órtese de marcha de reciprocção; nenhum ou mínimo movimento das pernas.
- Lombar médio: tipicamente pode andar distâncias curtas, com órteses tornozelo-pé (OTPs) ou cintas mais altas; uso de andador ou muletas.
- Lombar baixo: normalmente anda em ambientes externos; pode usar andador, muletas ou bengala, assim como OTPs.
- Sacral: normalmente pouca ou nenhuma limitação para andar, mas pode precisar de OTPs ou palmilhas de sustentação.

Também é usado um sistema de classificação mais funcional que divide os pacientes em 3 grupos com base no prognóstico de deambulação.[91]

- Torácico/lombar alto: caracterizado pela perda da força do quadríceps a ponto de precisar de suporte longo para a perna (quadril Joelho-tornozelo) para deambulação domiciliar e uso de cadeira de rodas a partir de uma idade precoce para mobilidade na comunidade.
- Lombar baixo: refere-se aos níveis motores funcionais L3 e L4 associados a boa força do quadríceps e a boa função do tendão medial, mas funções do glúteo médio e máximo deficientes. Isso resulta em uma marcha de Trendelenburg que força a face medial da articulação do joelho e que é ineficiente em termos de energia. O uso de muletas de antebraço para uma marcha com ciclo completo e de OTPs é recomendável para manter o alinhamento e melhorar a mobilidade funcional, bem como para prevenir artrite nas articulações dos joelhos em idade mais avançada. A deambulação pela comunidade é possível; o uso de cadeira de rodas muitas vezes é preferível para distâncias mais longas.
- Sacral alto: caracterizado por uma fraqueza dos músculos intrínsecos do pé com ou sem fraqueza nos flexores plantares do tornozelo, de modo que não há anormalidade de marcha perceptível. O prognóstico de deambulação por toda a vida é excelente. Os pacientes com fraqueza dos flexores plantares se beneficiam com o uso de OTPs, mas geralmente não precisam usar muletas.

Rastreamento

A maioria dos defeitos do tubo neural é diagnosticada no período pré-natal por métodos de rastreamento que são oferecidos a todas as gestantes durante o segundo trimestre.

Exames triplo/quádruplo pré-natais

O teste triplo inclui alfafetoproteína (AFP), gonadotropina coriônica humana (hCG) e estriol não conjugado (uE3). O teste quádruplo também inclui inibina A. Esses estudos do soro materno são oferecidos a todas as gestantes entre as semanas 15 e 20 da gestação.[92] Um cálculo matemático que envolve os níveis dessas 3 ou 4 substâncias e considerações sobre idade, peso, raça e estado da mãe quanto ao diabetes são usados para determinar o risco. Tanto o teste triplo como o quádruplo podem detectar cerca de 75% a 80% das gestações afetadas por espinha bífida e quase 95% dos casos de anencefalia.[71] A disponibilidade desse teste pode variar em alguns países.

Ultrassonografia pré-natal

A ultrassonografia após um teste triplo/quádruplo elevado descarta um defeito do tubo neural aberto com um alto grau de confiança, embora a interpretação requeira bastante conhecimento e haja relatos de estudos de resultados falso-negativos.[61][72] [73] A ultrassonografia tridimensional usando cortes multiplanares pode alcançar acurácia diagnóstica dentro de 1 corpo vertebral em cerca de 80% dos pacientes.[72] [73] [93]

O rastreamento ultrassonográfico no primeiro trimestre para defeitos do tubo neural é recomendado se o risco de defeito do tubo neural for alto com base na história familiar e/ou materna.[61]

É preciso ter cuidado ao recomendar cirurgia pré-natal quando os ventrículos estão com 15 mm ou mais, pois a cirurgia pré-natal não parece melhorar o desfecho neste grupo.[94]

Abordagem

Uma abordagem multidisciplinar dos cuidados clínicos e cirúrgicos, bem como a coordenação dos serviços, é mais benéfica. São necessários cuidados obstétricos completos durante o período pré-natal. O envolvimento e o acompanhamento rigoroso de especialistas neurocirúrgicos, urológicos e ortopédicos é essencial a infância.

Pré-natal

A maioria dos fetos afetados por espinha bífida podem ser levados a termo. No entanto, os cuidados pré-natais são mais bem administrados por uma equipe obstétrica que pode oferecer ultrassonografia fetal seriada para monitorar a hidrocefalia, já que o parto prematuro poderá ser indicado caso a hidrocefalia seja grave.

As opções relativas a interrupção da gestação, cirurgia fetal e parto devem ser discutidas entre os pais/cuidadores e o obstetra.[61]

As taxas de interrupção eletiva variam de acordo com os subgrupos culturais, com taxas mais altas na Europa (52%) que nos EUA (30% a 48%).[15] [93] [95]

Cirurgia fetal

A opção de cirurgia fetal deve ser discutida.[61] [96] Essa cirurgia é realizada entre as semanas 19 e 25 da gestação e deve ser feita por uma equipe experiente em cirurgia materno-fetal somente após uma análise cuidadosa.[82][96] [97] Em 2011, o Management of Myelomeningocele Study (MOMS), um ensaio randomizado prospectivo sobre a eficácia e a segurança do reparo pré-natal versus o reparo pós-parto da mielomeningocele, registrou taxas mais baixas de colocação de derivação (40% versus 82%) e de herniação do rombencéfalo (64% versus 96%) a 12 meses, além de melhor deambulação a 30 meses, entre lactentes que haviam sido submetidos a fechamento pré-natal.[82] No entanto, 13% dos bebês submetidos a cirurgias antenatais nasceram antes de 30 semanas de gestação. Os lactentes do grupo da cirurgia pré-natal também foram submetidos a mais procedimentos para síndrome da medula espinhal presa tardia. Além disso, mais de um terço das mulheres tinham evidência de adelgaçamento uterino ou uma área de deiscência no parto. Não ocorreram mortes maternas. A taxa de mortalidade perinatal foi semelhante (2%) nos dois grupos cirúrgicos. Um estudo de acompanhamento constatou que a cirurgia pré-natal em fetos com ventrículos maiores que 15 mm não melhorou os desfechos de hidrocefalia pós-parto que exigiram colocação de derivação.[94] Sabe-se muito pouco sobre o efeito da cirurgia pré-natal na função intestinal e vesical. Um estudo de acompanhamento de 30 meses documentou que a cirurgia pré-natal não reduziu significativamente a necessidade de cateterismo intermitente limpo, mas estava associada com menos trabeculação vesical e colo vesical aberto.[98]

O ensaio MOMS foi realizado em 3 centros renomados de cirurgia fetal por cirurgiões altamente qualificados e experientes. Mulheres com índice de massa corporal de 35 ou mais foram excluídas de participação, e somente lactentes com mielomeningocele sacral e lombar foram incluídos. Como os centros de cirurgia fetal não são padronizados e a obesidade é comum entre mulheres grávidas de fetos com mielomeningocele, os resultados desse importante estudo ainda não podem ser generalizados como uma recomendação de padrão de tratamento. Atualmente, há evidências insuficientes para recomendar conclusões firmes sobre os benefícios e prejuízos do reparo pré-natal como uma intervenção para fetos com espinha bífida. Evidências atuais são limitadas pelo pequeno número de gestações incluídas no único ensaio clínico randomizado já realizado.[96] [99] Portanto,

a cirurgia materno-fetal para correção de mielomeningocele deve ser oferecida apenas a pacientes cuidadosamente selecionadas em centros com altos níveis de especialização e recursos.[96]

Parto cesáreo

A opção de parto por cesariana deve ser reavaliada. Embora realizado frequentemente, as famílias devem ser conscientizadas de que não há estudos definitivos que mostrem que esse tipo de parto melhore o desfecho para um bebê com malformações fetais graves.[100] No entanto, se o reparo cirúrgico da mielomeningocele pré-natal tiver sido realizado, o parto cesáreo precoce, em até 37 semanas, inclusive, é recomendado por causa do risco de ruptura da cicatriz da histerotomia durante o trabalho de parto.[61]

Discuta o diagnóstico e o prognóstico com os pais/cuidadores

Estudos mostraram que os obstetras podem dar informações incompletas ou imprecisas em relação ao diagnóstico e ao prognóstico.[101] Portanto, também é recomendável consultar um conselheiro genético, o diretor médico do centro regional de espinha bífida (ou um pediatra especialista em espinha bífida) e um neurocirurgião pediátrico antes do parto para discutir o diagnóstico, o prognóstico e o plano de tratamento no momento do parto.

- O conselheiro genético analisa a disponibilidade de amniocentese e o risco de trissomia do 13, trissomia do 18 e outras doenças genéticas raras, como a síndrome de deleção 22q.
- O diretor médico do centro de espinha bífida (ou um pediatra especialista em espinha bífida) fornece aos pais uma compreensão realista da variedade de serviços e suportes disponíveis para a família após o nascimento do bebê. Além disso, o diretor médico pode dar uma visão geral do tratamento inicial na unidade de terapia intensiva neonatal.
- O neurocirurgião discute o reparo da condição e a abordagem de manejo da hidrocefalia.

Neonato ou lactente

Manejo neurocirúrgico

- O reparo neurocirúrgico do defeito é considerado a base do tratamento de espinha bífida aberta. A espinha bífida fechada geralmente não exige nenhuma cirurgia imediata. Os neonatos nascidos em hospitais afastados devem ser transferidos para tratamento neurocirúrgico logo após o parto, com a lesão coberta com gaze embebida em solução salina (tanto no caso de meningocele como de mielomeningocele) e com cobertura antibiótica intravenosa iniciada, semelhante aos casos de meningite neonatal, para evitar infecção. O fechamento da lesão é tipicamente realizado no prazo de 1 a 3 dias após o parto.[82]
- Neonatos com hidrocefalia grave são submetidos à colocação concomitante de uma derivação ventriculoperitoneal. Os pacientes que têm ventriculomegalia leve a moderada são monitorados rigorosamente quanto a sinais de hidrocefalia, como rápido crescimento da cabeça, fontanela abaulada, sinal do sol poente nos olhos, baixa aceitação alimentar, vômitos, irritabilidade ou letargia, apneia e vazamento de líquido cefalorraquidiano no local de reparo da condição. Uma derivação subgaleal pode ser colocada como medida temporária em bebês prematuros, podendo-se evitar a necessidade de uma derivação permanente em alguns pacientes. Estudos ultrassonográficos seriados da cabeça são úteis para monitorar a espessura do manto cortical. Se a hidrocefalia estiver estável e o bebê for assintomático, exames de ultrassonografia seriada do crânio deverão ser realizados por até 5 meses para fins de monitoramento, desde que a espessura

do manto cortical tenha, pelo menos, 3.5 cm. É improvável que a hidrocefalia evolua depois dos 9 meses de idade. No passado, a maioria dos bebês nascidos com mielomeningocele (80% a 90%) acabavam sendo submetidos à colocação da derivação. Nos últimos anos, os neurocirurgiões têm sido mais cautelosos quanto a submeter os pacientes a uma dependência da derivação por toda a vida. As taxas de colocação de derivações agora baixaram para 60% em alguns centros. A terceiroventriculostomia é uma opção de tratamento nos países em desenvolvimento, onde o acesso ao acompanhamento pode ser problemático.^{[102][103]} Esse procedimento consiste em criar uma abertura na base do terceiro ventrículo, que se torna a alternativa para a passagem bloqueada do quarto ventrículo e não exige a colocação de uma derivação. Devido às possíveis complicações, como sangramento, ele é um procedimento considerado menos favorável do que a colocação da derivação, embora uma revisão recente tenha mostrado um ano de vida ajustado pela qualidade (AVAQ) semelhante após 1 ano de acompanhamento.^[104] Os índices de complicações da terceiroventriculostomia endoscópica estão na ordem de 5% a 6% em curto prazo, e as complicações em longo prazo podem ser menores.^[105] Embora existam menos complicações agudas com a cirurgia de derivação, as incidências de revisão e de infecção da derivação são de 43% e 8%, respectivamente, em 2 anos após o implante.^[106]

- Caso o aumento da pressão intracraniana tenha sido descartado, ou tratado, mas os sintomas persistam, geralmente é feita uma cirurgia de descompressão da malformação de Chiari. Lactentes com sintomas relacionados ao tronco encefálico ao nascer têm mais probabilidade de apresentar malformação do tronco encefálico que compressão.
- As noções de que a cirurgia de descompressão da fossa posterior com duraplastia tem uma taxa menor de necessidade de nova operação e de que a cirurgia de descompressão que deixa a dura-máter intacta tem uma taxa menor de complicações relacionadas ao líquido cefalorraquidiano ainda precisam ser fundamentadas por ensaios clínicos.^[107]
- Muitas vezes esses lactentes precisam ser submetidos a traqueostomia, funduplicatura de Nissen e colocação de um tubo de gastrostomia devido à grave disfunção oromotora e ao comprometimento das vias aéreas.

Manejo da bexiga

- A investigação inicial de um neonato com espinha bífida requer uma pronta avaliação urológica que consiste em história miccional, exame físico, cultura da urina, ureia/creatinina sérica e ultrassonografia renal.
- A ultrassonografia renal deve ser realizada 48 horas após o nascimento. Se houver presença de hidronefrose, antibióticos profiláticos deverão ser instituídos e uma cistouretrografia miccional deverá ser realizada.
- Nos 2 primeiros meses de vida, a bacteriúria, mesmo se assintomática, deve ser tratada. Isso ocorre porque, como a infecção do trato urinário pode ser difícil de diagnosticar em neonatos, ela pode evoluir rapidamente para sepse e há um risco maior de cicatrização cortical no período neonatal em comparação às faixas etárias avançadas.
- O cateterismo intermitente limpo é iniciado antes do fechamento das costas e continuado durante o período pós-operatório para assegurar a manutenção de um reservatório de baixa pressão. A frequência dos cateterismos é então ajustada com base no padrão de micções e na urina residual.
- Uma avaliação urodinâmica é realizada após o fechamento das costas. Essa é uma importante ferramenta de rastreamento para identificar crianças com fatores de risco para futura deterioração do trato superior. A presença de distúrbios do desenvolvimento sexual, pressões de armazenamento elevadas (ou seja, >40 cm de água) e hiperatividade do músculo detrusor deve ser tratada agressivamente para evitar perda da função renal. Achados nos estudos urodinâmicos

associados a uma bexiga de alto risco (ou seja, pressão do ponto de vazamento >40 cm de água, presença de dissinergia detrusor-esfincteriana e pequena capacidade da bexiga devido à hiper-reflexia do detrusor) são indicações muito fortes para iniciar e/ou continuar o cateterismo intermitente.

- No caso de bebês com dissinergia detrusor-esfincteriana no estudo urodinâmico, a oxibutinina pode ser iniciada para efeito anticolinérgico a fim de relaxar a parede da bexiga, reduzir a pressão e proteger o trato urinário superior.[108] Há controvérsias sobre o impacto neurocognitivo da oxibutinina no cérebro em desenvolvimento. Entretanto, o cateterismo intermitente limpo e a terapia anticolinérgica em pacientes com dissinergia detrusor-esfincteriana reduziu significativamente a necessidade de cistoplastia de aumento anos mais tarde.[109] A vesicostomia poderá ser indicada se a bexiga for considerada de alto risco e não houver adesão ao cateterismo intermitente.[110] [111]
- Frequentemente a vídeo-urodinâmica é incorporada ao estudo urodinâmico inicial para fornecer as mesmas informações da cistouretrografia miccional.
- Em longo prazo, conforme o paciente evolui pela primeira infância, infância e adolescência, a vigilância urológica contínua é fundamental para o desenvolvimento de estratégias de continência urinária, prevenção de deterioração do trato superior e rastreamento de medula presa secundária.
- Variações na definição de infecção do trato urinário pode contribuir para tratamento excessivo em pacientes com cateterismo intermitente que foram meramente colonizados. Algoritmos para o diagnóstico e manejo de bexiga neurogênica em pacientes com espinha bífida foram desenvolvidos e estão atualmente sendo avaliados pelo Spina Bifida National Registry dos Centros de Controle e Prevenção de Doenças dos EUA.[112]

Manejo ortopédico

- O pé torto é uma deformidade comum com lesões lombares ou de nível mais alto devido ao desequilíbrio dos músculos que envolvem o pé e o tornozelo. Os tratamentos incluem alongamento, gesso, cirurgia ou uma combinação deles até que o pé e o tornozelo possam ser levados a uma posição de sustentação do peso.[113] O objetivo é conseguir um pé estável o suficiente para servir de apoio para uma órtese tornozelo-pé (OTP) ou um calçado. As OTPs podem ser adaptadas para ajudar a manter a posição do pé durante o crescimento depois que a deformidade de pé torto tiver sido corrigida.
- O tratamento de tálus vertical pode incluir fisioterapia para manter a amplitude de movimento (ADM) ou cirurgia, dependendo da gravidade da deformidade e das implicações funcionais para a criança. O gesso seriado e as cirurgias dos tecidos moles são preferíveis aos procedimentos ósseos. O objetivo do tratamento é um pé flexível e plantígrado. Geralmente as OTPs são prescritas quando o bebê começa a ficar de pé.
- O tratamento de subluxação ou deslocamento do quadril depende do nível sensitivo e funcional da criança. O tratamento pode incluir alongamento para manter a ADM. As talas de abdução (por exemplo, a tala de Pavlik) e a cirurgia geralmente são reservadas para pacientes com lesões sacrais capazes de deambular ou quando as doenças prejudicam o ato de sentar, a ADM, a troca de fraldas ou o cuidado perineal.[114] [115] Crianças com sensibilidade na altura do quadril podem se beneficiar de intervenção cirúrgica para evitar uma artrite dolorosa no futuro.
- As contraturas de flexão do quadril e do joelho geralmente são tratadas com fisioterapia, que envolve exercícios passivos de ADM. A cirurgia raramente é indicada no período neonatal ou em lactentes. No futuro, uma liberação anterior será considerada para contraturas de flexão do quadril >30 graus e uma liberação posterior, para contraturas de flexão do joelho >20 graus.

Cuidados de suporte

- O local do reparo da lesão deve ser protegido contra encoprese com um curativo impermeável umedecido com abas até a cicatrização completa. Além disso, deve-se colocar gaze entre as dobras glúteas para ajudar a proteger o local do reparo de contato com as fezes.
- A exsudação constante de fezes (devido ao intestino neurogênico) pode causar dermatite de contato na área das fraldas. Para esse problema, o melhor tratamento é usar um creme de barreira que contenha óxido de zinco e deixar a área das fraldas exposta ao ar sempre que possível. Os pais devem ser alertados para não esfregar a pele, mas secar a área com toques suaves após a limpeza. Os pais também devem ser alertados para evitar carregar o bebê em um carregador tipo "sling" por períodos prolongados, já que isso pode resultar em lesão por atrito na área das fraldas.
- O objetivo do tratamento para intestino neurogênico é estabelecer movimentos intestinais previsíveis e continência social. As intervenções podem incluir mudanças alimentares, uso de laxantes, irrigação ou enemas.[116]
- As famílias devem ser orientadas sobre cuidados preventivos infantis, inclusive atenção ao desenvolvimento, imunização, visão e audição.[74]

Adulto

Os adultos com espinha bífida devem continuar o monitoramento regular com um neurocirurgião que esteja familiarizado com os cuidados relativos a espinha bífida. Existem alguns artigos de consenso e opinião de especialistas sobre os cuidados médicos para adultos com espinha bífida.[74] [117] [118] [119] [120] [121]

Hidrocefalia

- Os protocolos padrão para o manejo de hidrocefalia com início na fase adulta podem não identificar sinais sutis de mau funcionamento da derivação em pacientes com espinha bífida, como disfagia, rouquidão, estridor, cefaleias occipitais, arqueamento do pescoço e roncos. A hidrocefalia presente em adultos com espinha bífida é uma doença muito diferente do tipo de hidrocefalia que tem início na idade adulta como resultado de hemorragia, infecção ou tumor.[122]

Saúde reprodutiva

- A sexualidade e os cuidados com a saúde reprodutiva de adultos com espinha bífida exigem considerações de tratamento específicas.
- A perda de fibras eferentes em adultos do sexo masculino resulta em impotência, bem como em ejaculação retrógrada, que diminuem a fertilidade. A sildenafil mostrou-se útil para ajudar na disfunção erétil em homens com espinha bífida.[123] [Spina Bífida Association of America: men's health] (<https://www.spinabifidaassociation.org/resource/mens-health>)
- A menor sensibilidade perineal diminui o sexo orgástico tanto em homens como em mulheres e ambos têm risco elevado de ulceração da pele da genitália.
- Além disso, a incontinência urinária e fecal afeta a autoestima e a função social e sexual.[124]
- Preservativos de látex devem ser evitados pela alta prevalência de alergias ao látex nessa população.[125]
- Por causa do aumento do risco de ter filhos com espinha bífida, todas as mulheres em idade reprodutiva que tenham espinha bífida devem receber suplementação de ácido fólico na dose mais alta de 4 a 5 mg/dia antes e durante o primeiro trimestre da gestação.[54] [61] As mulheres com espinha bífida que ficam grávidas geralmente têm um desfecho positivo com taxas de

complicações relativamente baixas.[126] [Spina Bifida Association of America: health care for women] (<https://www.spinabifidaassociation.org/resource/health-care-for-women>)

Linfedema

- O linfedema dos membros inferiores é um achado relativamente comum entre adultos com espinha bífida. Em um estudo, adultos com espinha bífida apresentaram um risco quase 100 vezes mais elevado de linfedema em comparação com a população geral. O linfedema mostrou-se mais comum nos pacientes com comprometimento no nível mais alto (torácico) e obesos.
- A celulite e as úlceras de decúbito são mais comum nos pacientes com linfedema.[127]

Osteoporose

- A osteoporose é mais comum em adultos com espinha bífida que em outros adultos. Em um estudo sueco, 33% dos sujeitos apresentaram osteoporose em pelo menos um dos locais medidos.[128]
- Apesar das altas taxas de osteoporose em adultos, fraturas espontâneas na verdade são menos comuns na idade adulta que durante a adolescência.[129]
- Fatores clínicos, como derivação urinária, insuficiência renal e medicamentos para epilepsia, aumentam o risco de osteoporose.
- As estratégias ideais para tratamento e prevenção nessa população ainda não foram determinadas.

Hipertensão

- Um estudo documentou hipertensão ou pré-hipertensão em mais de metade dos adultos jovens com espinha bífida no centro regional de espinha bífida dos EUA. Rastreamento precoce e intervenção para pressão arterial elevada em indivíduos com espinha bífida devem ser considerados.[130]

Visão geral do algoritmo de tratamento

Observe que as formulações/vias e doses podem diferir entre nomes e marcas de medicamentos, formulários de medicamentos ou localidades. As recomendações de tratamento são específicas para os grupos de pacientes: [consulte o aviso legal](#)

Inicial	(Resumo)
diagnóstico pré-natal	
	1a. aconselhamento genético parental + abordagem multidisciplinar associado a cuidados obstétricos especializados + nascimento planejado

Aguda**(Resumo)****neonato ou lactente**

	1a.	reparo cirúrgico da condição + antibioticoterapia intravenosa
	associado a	monitorização do perímetro cefálico e cuidados de suporte
	adjunta	cirurgia de descompressão da malformação de Chiari e/ou traqueostomia e/ou colocação de tubo de gastrostomia/ Nissen
■ com hidrocefalia grave	associado a	colocação de derivação
■ bexiga neurogênica de alto risco	associado a	cateterismo intermitente e vigilância urológica contínua
	associado a	antibioticoterapia profilática
	adjunta	anticolinérgicos
■ com bacteriúria	associado a	antibioticoterapia
■ com deformidades ortopédicas	associado a	fisioterapia ± cirurgia ortopédica
	adjunta	órteses tornozelo-pé (OTPs)

Contínua**(Resumo)****adultos**

	1a.	monitoramento regular por neurocirurgião
■ com hidrocefalia	adjunta	encaminhamento a especialista
■ com linfedema	adjunta	encaminhamento a especialista
■ com osteoporose	adjunta	encaminhamento a especialista
■ com disfunção erétil	adjunta	sildenafil
■ mulheres em idade reprodutiva	adjunta	aconselhamento + suplementação de ácido fólico em altas doses
■ com hipertensão	adjunta	rastreamento precoce e tratamento

Algoritmo de tratamento

Observe que as formulações/vias e doses podem diferir entre nomes e marcas de medicamentos, formulários de medicamentos ou localidades. As recomendações de tratamento são específicas para os grupos de pacientes: [consulte o aviso legal](#)

Inicial

diagnóstico pré-natal

1a. aconselhamento genético parental + abordagem multidisciplinar

» Consultar um conselheiro genético, o diretor médico do centro regional de espinha bífida (ou um pediatra especialista em espinha bífida) e um neurocirurgião pediátrico antes do parto para discutir o diagnóstico, o prognóstico e o plano de tratamento no momento do parto.

» O conselheiro genético analisa a disponibilidade de amniocentese e o risco de trissomia do 13, trissomia do 18 e outras doenças genéticas raras, como a síndrome de deleção 22q.

» O diretor médico do centro de espinha bífida (ou um pediatra especialista em espinha bífida) fornece aos pais uma compreensão realista da variedade de serviços e suportes disponíveis para a família após o nascimento do bebê. Além disso, o diretor médico pode dar uma visão geral do tratamento inicial na unidade de terapia intensiva neonatal.

» O neurocirurgião discute o reparo da condição e a abordagem de manejo da hidrocefalia.

associado a cuidados obstétricos especializados + nascimento planejado

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes no grupo de pacientes selecionado

» A maioria dos fetos afetados por espinha bífida podem ser levados a termo. No entanto, os cuidados pré-natais são mais bem administrados por uma equipe obstétrica que pode oferecer ultrassonografia fetal seriada para monitorar a hidrocefalia, já que o parto prematuro poderá ser indicado caso a hidrocefalia seja grave.

» As opções relativas a interrupção da gestação, cirurgia fetal e parto devem ser discutidas entre os pais/cuidadores e o obstetra.^[61]

» A cirurgia fetal é realizada entre as semanas 19 e 25 da gestação e deve ser feita por uma equipe experiente em cirurgia materno-fetal

Inicial

depois de uma análise cuidadosa.[82] [96] [97]

Em 2011, o Management of Myelomeningocele Study (MOMS), um ensaio randomizado prospectivo sobre a eficácia e a segurança do reparo pré-natal versus o reparo pós-parto da mielomeningocele, registrou taxas mais baixas de colocação de derivação (40% versus 82%) e de herniação do rombencéfalo (64% versus 96%) a 12 meses, além de melhor deambulação a 30 meses, entre lactentes que haviam sido submetidos a fechamento antenatal.[82] No entanto, 13% dos bebês submetidos a cirurgias antenatais nasceram antes de 30 semanas de gestação. Os lactentes do grupo da cirurgia pré-natal também foram submetidos a mais procedimentos para síndrome da medula espinhal presa tardia. Além disso, mais de um terço das mulheres tinham evidência de adelgaçamento uterino ou uma área de deiscência no parto. Não ocorreram mortes maternas. A taxa de mortalidade perinatal foi semelhante (2%) nos dois grupos cirúrgicos. Um estudo de acompanhamento constatou que a cirurgia pré-natal em fetos com ventrículos maiores que 15 mm não melhorou os desfechos de hidrocefalia pós-parto que exigiram colocação de derivação.[94] Sabe-se muito pouco sobre o efeito da cirurgia pré-natal na função intestinal e vesical. Um estudo de acompanhamento de 30 meses documentou que a cirurgia pré-natal não reduziu significativamente a necessidade de cateterismo intermitente limpo, mas estava associada com menos trabeculação vesical e colo vesical aberto.[98]

» O ensaio MOMS foi realizado em 3 centros renomados de cirurgia fetal por cirurgiões altamente qualificados e experientes. Mulheres com índice de massa corporal de 35 ou mais foram excluídas de participação, e somente lactentes com mielomeningocele sacral e lombar foram incluídos. Como os centros de cirurgia fetal não são padronizados e a obesidade é comum entre mulheres grávidas de fetos com mielomeningocele, os resultados desse importante estudo ainda não podem ser generalizados como uma recomendação de padrão de tratamento. Atualmente, há evidências insuficientes para recomendar conclusões firmes sobre os benefícios e prejuízos do reparo pré-natal como uma intervenção para fetos com espinha bífida. Evidências atuais são limitadas pelo pequeno número de gestações incluídas no único ensaio clínico randomizado já realizado.[96] [99]

Portanto, a cirurgia materno-fetal para correção

Inicial

de mielomeningocele deve ser oferecida apenas a pacientes cuidadosamente selecionadas em centros com altos níveis de especialização e recursos.[96]

» A opção de parto por cesariana deve ser reavaliada. Embora realizado frequentemente, as famílias devem ser conscientizadas de que não há estudos definitivos que mostrem que esse tipo de parto melhore o desfecho para um bebê com malformações fetais graves.[100] No entanto, se o reparo cirúrgico da mielomeningocele pré-natal tiver sido realizado, o parto cesáreo precoce, em até 37 semanas, inclusive, é recomendado por causa do risco de ruptura da cicatriz da histerotomia durante o trabalho de parto.[61]

Aguda

neonato ou lactente

1a. reparo cirúrgico da condição + antibioticoterapia intravenosa

Opções primárias

» **ampicilina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

-e-

» **gentamicina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

» O reparo neurocirúrgico do defeito é considerado a base do tratamento de espinha bífida aberta. A espinha bífida fechada geralmente não exige nenhuma cirurgia imediata. Os bebês nascidos em hospitais afastados devem ser transferidos para tratamento neurocirúrgico logo após o parto, com a lesão coberta com gaze embebida em solução salina (tanto no caso de meningocele como de mielomeningocele) e com cobertura antibiótica intravenosa iniciada, assim como nos casos de meningite neonatal, para evitar infecção. O fechamento da lesão é tipicamente realizado no prazo de 1 a 3 dias após o parto.^[82]

associado a monitorização do perímetro cefálico e cuidados de suporte

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes no grupo de pacientes selecionado

» Os lactentes com ventriculomegalia estável leve a moderada devem ser monitorados rigorosamente para detectar sinais de hidrocefalia. Isso pode ser feito com exames de ultrassonografia seriada do crânio por até 5 meses, desde que a espessura do manto cortical tenha pelo menos 3.5 cm. É improvável que a hidrocefalia evolua depois dos 9 meses de idade.

» O local do reparo da lesão deve ser protegido contra encoprese com um curativo impermeável umedecido com abas até a cicatrização completa. Além disso, deve-se colocar gaze entre as dobras glúteas para ajudar a proteger o local do reparo de contato com as fezes.

» A exsudação constante de fezes (devido ao intestino neurogênico) pode causar dermatite de contato na área das fraldas. Para esse problema, o melhor tratamento é usar um creme de barreira que contenha óxido de zinco e deixar a área das fraldas exposta ao ar sempre que possível. Os pais devem ser alertados para

Aguda

não esfregar a pele, mas secar a área com toques suaves após a limpeza. Os pais também devem ser alertados para evitar carregar o bebê em um carregador tipo "sling" por períodos prolongados, já que isso pode resultar em lesão por atrito na área das fraldas.

» O objetivo do tratamento para intestino neurogênico é estabelecer movimentos intestinais previsíveis e continência social. As intervenções podem incluir mudanças alimentares, uso de laxantes, irrigação ou enemas.[116]

» As famílias devem ser orientadas sobre cuidados preventivos infantis, inclusive atenção ao desenvolvimento, imunização, visão e teste de audição.[74]

adjunta

cirurgia de descompressão da malformação de Chiari e/ou traqueostomia e/ou colocação de tubo de gastrostomia/ Nissen

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

» Caso o aumento da pressão intracraniana tenha sido descartado ou tratado, mas os sintomas persistam, geralmente é feita uma cirurgia de descompressão da malformação de Chiari. Lactentes com sintomas relacionados ao tronco encefálico ao nascer têm mais probabilidade de apresentar malformação do tronco encefálico que compressão.

» As noções de que a cirurgia de descompressão da fossa posterior com duraplastia tem uma taxa menor de necessidade de nova operação e de que a cirurgia de descompressão que deixa a dura-máter intacta tem uma taxa menor de complicações relacionadas ao líquido cefalorraquidiano ainda precisam ser fundamentadas por ensaios clínicos.[107]

» Muitas vezes esses lactentes precisam ser submetidos a traqueostomia, funduplicatura de Nissen e colocação de um tubo de gastrostomia devido à grave disfunção oromotora e ao comprometimento das vias aéreas.

■ com hidrocefalia grave

associado a colocação de derivação

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes no grupo de pacientes selecionado

» Neonatos com hidrocefalia grave são submetidos à colocação de uma derivação

Aguda

ventriculoperitoneal ao mesmo tempo em que é feito o reparo da condição.

» Uma derivação subgaleal pode ser colocada como medida temporária em bebês prematuros, podendo-se evitar a necessidade de uma derivação permanente em alguns pacientes.

» A terceiroventriculostomia é uma opção de tratamento nos países em desenvolvimento, onde o acesso ao acompanhamento pode ser problemático.^{[102][103]} Esse procedimento consiste em criar uma abertura na base do terceiro ventrículo, que se torna a alternativa para a passagem bloqueada do quarto ventrículo e não exige a colocação de uma derivação. Devido às possíveis complicações, como sangramento, ele é um procedimento considerado menos favorável do que a colocação da derivação, embora uma revisão recente tenha mostrado um ano de vida ajustado pela qualidade (AVAQ) semelhante após 1 ano de acompanhamento.^[104] Os índices de complicações da terceiroventriculostomia endoscópica estão na ordem de 5% a 6% em curto prazo, e as complicações em longo prazo podem ser menores.^[105]

■ bexiga neurogênica de alto risco

associado a cateterismo intermitente e vigilância urológica contínua

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes no grupo de pacientes selecionado

» O cateterismo intermitente limpo é iniciado antes do fechamento das costas e continuado durante o período pós-operatório para assegurar a manutenção de um reservatório de baixa pressão. A frequência dos cateterismos é então ajustada com base no padrão de micções e na urina residual.

» Uma avaliação urodinâmica é realizada após o fechamento das costas. Essa é uma importante ferramenta de rastreamento para identificar crianças com fatores de risco para futura deterioração do trato superior. A presença de distúrbios do desenvolvimento sexual, pressões de armazenamento elevadas (ou seja, >40 cm de água) e hiperatividade do músculo detrusor deve ser tratada agressivamente para evitar perda da função renal. Achados nos estudos urodinâmicos associados a uma bexiga de alto risco (ou seja, pressão do ponto de vazamento >40 cm de água, presença de dissinergia detrusor-esfincteriana e pequena capacidade da bexiga devido à hiper-reflexia do detrusor) são indicações muito fortes para iniciar e/ou continuar o cateterismo intermitente.

Aguda

- » A vesicostomia poderá ser indicada se a bexiga for considerada de alto risco e não houver adesão ao cateterismo intermitente.
- » Em longo prazo, conforme o paciente evolui pela primeira infância, infância e adolescência, a vigilância urológica contínua é fundamental para o desenvolvimento de estratégias de continência urinária, prevenção de deterioração do trato superior e rastreamento de medula presa secundária.
- » Variações na definição de infecção do trato urinário pode contribuir para tratamento excessivo em pacientes com cateterismo intermitente que foram meramente colonizados. Algoritmos para o diagnóstico e manejo de bexiga neurogênica em pacientes com espinha bífida foram desenvolvidos e estão atualmente sendo avaliados pelo Spina Bífida National Registry dos Centros de Controle e Prevenção de Doenças dos EUA.[112]

associado a antibioticoterapia profilática

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes no grupo de pacientes selecionado

Opções primárias

» **amoxicilina**: crianças ≤ 2 meses de idade: 25 mg/kg/dia por via oral administrados em doses fracionadas a cada 12-24 horas

ou

» **nitrofurantoína**: crianças > 2 meses: 1-2 mg/kg/dia por via oral administrados em doses fracionadas a cada 12-24 horas, máximo de 100 mg/dia

ou

» **sulfametoxazol/trimetoprima**: crianças > 2 meses: 2 mg/kg por via oral uma vez ao dia. A dose refere-se ao componente trimetoprima.

» Se houver presença de hidronefrose, antibióticos profiláticos deverão ser instituídos e uma cistouretrografia miccional deverá ser realizada.

» A amoxicilina é recomendada até que a criança tenha mais de 2 meses de idade; nesse ponto, recomenda-se nitrofurantoína ou sulfametoxazol/trimetoprima.

Aguda

adjunta anticolinérgicos

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

Opções primárias

» **oxibutinina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

» No caso de lactentes com dissinergia detrusor-esfincteriana no estudo urodinâmico, a oxibutinina pode ser iniciada para efeito anticolinérgico, para relaxar a parede da bexiga, reduzir a pressão e proteger o trato urinário superior.[108] Há controvérsias sobre o impacto neurocognitivo da oxibutinina no cérebro em desenvolvimento. Entretanto, o cateterismo intermitente limpo e a terapia anticolinérgica em pacientes com dissinergia detrusor-esfincteriana reduziu significativamente a necessidade de cistoplastia de aumento anos mais tarde.[109]

com bacteriúria

associado a antibioticoterapia

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes no grupo de pacientes selecionado

Opções primárias

» **ampicilina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

-e-

» **gentamicina**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

» Nos 2 primeiros meses de vida, a bacteriúria, mesmo se assintomática, deve ser tratada. Isso ocorre porque, como a infecção do trato urinário pode ser difícil de diagnosticar em neonatos, ela pode evoluir rapidamente para sepse e há um risco maior de cicatrização cortical no período neonatal em comparação às faixas etárias avançadas.

com deformidades ortopédicas

associado a fisioterapia ± cirurgia ortopédica

Tratamento recomendado para TODOS os pacientes no grupo de pacientes selecionado

» O pé torto é uma deformidade comum com lesões lombares ou de nível mais alto devido ao desequilíbrio dos músculos que envolvem o pé e o tornozelo. Os tratamentos incluem alongamento, gesso, cirurgia ou uma combinação deles até que o pé e o tornozelo possam ser levados a uma posição de sustentação do peso.[113] O objetivo é conseguir um pé estável o suficiente para servir de apoio para uma órtese tornozelo-pé ou um calçado.

Aguda

» O tratamento de tálus vertical pode incluir fisioterapia para manter a amplitude de movimento (ADM) ou cirurgia, dependendo da gravidade da deformidade e das implicações funcionais para a criança. O gesso seriado e as cirurgias dos tecidos moles são preferíveis aos procedimentos ósseos. O objetivo do tratamento é um pé flexível e plantigrado.

» O tratamento de subluxação ou deslocamento do quadril depende do nível sensitivo e funcional da criança. O tratamento pode incluir alongamento para manter a ADM. As talas de abdução (por exemplo, tala de Pavlik) e a cirurgia geralmente são reservadas para pacientes ambulatoriais com lesões sacrais baixas ou quando as doenças prejudicam o ato de sentar, a ADM, a troca de fraldas ou o cuidado perineal.^{[114] [115]} Crianças com sensibilidade na altura do quadril podem se beneficiar de intervenção cirúrgica para evitar uma artrite dolorosa no futuro.

» As contraturas de flexão do quadril e do joelho geralmente são tratadas com fisioterapia, que envolve exercícios passivos de ADM. À medida que a criança fica mais velha, recomenda-se fisioterapia com foco na mobilidade funcional e educação física adaptada para promover a atividade física. Os dados sobre a eficácia da estimulação elétrica, de exercícios físicos regulares e do treinamento das capacidades motoras na força muscular das crianças com espinha bífida são limitados e estão desatualizados.^[131] A cirurgia raramente é indicada no período neonatal ou em lactentes.

adjunta

órteses tornozelo-pé (OTPs)

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

» Assim que a deformidade de pé torto tiver sido corrigida, é possível ajustar OTPs para ajudar a manter a posição do pé durante o crescimento.

» Geralmente, as OTPs são prescritas para deformidade de tálus vertical quando o bebê começa a sustentar o peso.

Contínua

adultos

adultos

1a. **monitoramento regular por neurocirurgião**

» Os adultos com espinha bífida devem continuar o monitoramento regular com um neurocirurgião que esteja familiarizado com os cuidados relativos a espinha bífida.

» Existem alguns artigos de consenso e opinião de especialistas sobre os cuidados médicos para adultos com espinha bífida.[\[74\]](#) [\[117\]](#) [\[118\]](#) [\[119\]](#) [\[120\]](#) [\[121\]](#)

■ **com hidrocefalia**

adjunta **encaminhamento a especialista**

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

» Os protocolos padrão para o manejo de hidrocefalia com início na fase adulta podem não identificar sinais sutis de mau funcionamento da derivação em pacientes com espinha bífida, como disfagia, rouquidão, estridor, cefaleias occipitais, arqueamento do pescoço e ronco.

» A hidrocefalia presente em adultos com espinha bífida é uma doença muito diferente do tipo de hidrocefalia que tem início na idade adulta como resultado de hemorragia, infecção ou tumor.[\[122\]](#)

■ **com linfedema**

adjunta **encaminhamento a especialista**

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

» O linfedema dos membros inferiores é um achado relativamente comum entre adultos com espinha bífida.

» Em um estudo, adultos com espinha bífida apresentaram um risco quase 100 vezes mais elevado de linfedema em comparação com a população geral. O linfedema mostrou-se mais comum nos pacientes com comprometimento no nível mais alto (torácico) e obesos.

» A celulite e as úlceras de decúbito são mais comuns nos pacientes com linfedema.[\[127\]](#)

■ **com osteoporose**

adjunta **encaminhamento a especialista**

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

» A osteoporose é mais comum em adultos com espinha bífida que em outros adultos. Em um estudo sueco, 33% dos sujeitos apresentaram osteoporose em pelo menos um dos locais medidos.[\[128\]](#)

Contínua

■ com disfunção erétil

adjunta

» Apesar das altas taxas de osteoporose em adultos, fraturas espontâneas na verdade são menos comuns na idade adulta que durante a adolescência.[129]

» Fatores clínicos, como derivação urinária, insuficiência renal e medicamentos para epilepsia, aumentam o risco de osteoporose.

» As estratégias ideais para tratamento e prevenção nessa população ainda não foram determinadas.

sildenafil

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

Opções primárias

» **sildenafil**: consulte um especialista para obter orientação quanto à dose

» A perda de fibras eferentes em adultos do sexo masculino resulta em impotência, bem como em ejaculação retrógrada, que diminuem a fertilidade. A sildenafil mostrou-se útil para ajudar na disfunção erétil em homens com espinha bífida.[123]

» Preservativos de látex devem ser evitados pela alta prevalência de alergias ao látex nessa população.[125]

■ mulheres em idade reprodutiva

adjunta

aconselhamento + suplementação de ácido fólico em altas doses

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

Opções primárias

» **ácido fólico**: 4 mg por via oral uma vez ao dia

Doses mais elevadas podem ser recomendadas em alguns países; por exemplo, são recomendados 5 mg/dia no Reino Unido e 4-5 mg/dia no Canadá). Consulte as orientações locais para obter mais informações.

» Por causa do aumento do risco de ter filhos com espinha bífida, todas as mulheres em idade reprodutiva que tenham espinha bífida devem receber suplementação de ácido fólico na dose mais alta de 4 a 5 mg/dia antes e durante o primeiro trimestre da gestação.[54] [61]

Contínua

■ com hipertensão

adjunta

» As mulheres com espinha bífida que ficam grávidas geralmente têm um desfecho positivo com taxas de complicações relativamente baixas.[126]

» Preservativos de látex devem ser evitados pela alta prevalência de alergias ao látex nessa população.[125]

rastreamento precoce e tratamento

Tratamento recomendado para ALGUNS pacientes no grupo de pacientes selecionado

» Um estudo documentou hipertensão ou pré-hipertensão em mais de metade dos adultos jovens com espinha bífida no centro regional de espinha bífida dos EUA. Rastreamento precoce e intervenção para pressão arterial elevada em indivíduos com espinha bífida devem ser considerados.[130]

Novidades

Toxina botulínica

A injeção de toxina botulínica (geralmente do tipo A) é uma nova opção de tratamento que pode ser usada como terapia adjuvante ou alternativa aos medicamentos anticolinérgicos. No entanto, o efeito é temporário (3-6 meses) e a segurança e eficácia em longo prazo ainda não foram determinadas.[132]

Mirabegron

Mirabegron, um agonista do receptor beta-3 adrenérgico, mostrou eficácia no tratamento de hiperatividade do músculo detrusor neurogênico em crianças com ≥ 3 anos a < 18 anos.[133] A Food and Drug Administration dos EUA aprovou comprimidos de liberação prolongada e suspensão oral de liberação prolongada de mirabegron para essa indicação em crianças ≥ 3 anos.

Prevenção primária

Os Centros de Controle e Prevenção de Doenças (CDC) dos EUA recomendam o consumo diário de 5 frutas e vegetais com altos níveis de folatos naturais e que todas as mulheres em idade fértil consumam 0.4 mg/dia de suplemento de folato.[54] A US Preventive Services Task Force especifica a suplementação de 0.4 a 0.8 mg/dia de ácido fólico para evitar defeitos do tubo neural.[52]

As diretrizes canadenses recomendam que o nível de suplementação oral de ácido fólico para mulheres que planejem engravidar reflita o status de risco da mulher e de seu parceiro masculino (por exemplo, baixo, moderado ou alto): entre 0.4 e 5 mg/dia de ácido fólico desde, pelo menos, 3 meses antes da concepção até 12 semanas de gestação, seguidos de entre 0.4 mg e 1 mg/dia até 4 a 6 semanas pós-parto ou enquanto a amamentação continuar.[61]

Os suplementos diários de folato podem reduzir em mais de 70% a incidência de espinha bífida e de outros defeitos do tubo neural.[62] No entanto, em 2007, apenas 40% de todas as mulheres pesquisadas relataram o consumo diário de suplementos contendo ácido fólico.[12]

Fortificação de alimentos básicos

A fortificação de alimentos básicos, como produtos de trigo e milho, é uma abordagem populacional mais efetiva de prevenção primária implementada em mais de 80 países, entre eles EUA, Canadá, Chile e África do Sul.[63] Em 1998, a Food and Drug Administration dos EUA exigiu a fortificação de produtos de cereais enriquecidos com ácido fólico com 140 microgramas/100 gramas de grãos, aumentando assim o consumo de ácido fólico pelas mulheres nos EUA para uma média de 0.1 mg/dia. Isso foi associado a uma redução de 26% nos defeitos do tubo neural entre 1999 e 2000.[13] [24] A prevalência global de espinha bífida no parto diminuiu mais 6.9% entre 2003 e 2005, apesar da epidemia de obesidade.[5]

Uma revisão sistemática encontrou evidências de que a suplementação de ácido fólico na farinha de trigo e de milho aumentou as concentrações de eritrócitos e folato sérico e reduziu o risco de defeitos do tubo neural, mas as evidências foram de baixa certeza devido a limitações nos estudos.[63]

A Organização Mundial da Saúde recomenda a fortificação da farinha de trigo com ácido fólico para reduzir o risco de ocorrência de gestações afetadas por defeitos do tubo neural entre mulheres em idade reprodutiva e para melhorar o nível de folato na população. Em um ensaio clínico randomizado e controlado realizado com mulheres em idade reprodutiva e gestantes, a farinha de trigo fortificada com ácido fólico e outros micronutrientes foi associada a uma ocorrência significativamente menor de defeitos do tubo neural, espinha bífida e encefalocele, em comparação com a farinha não fortificada (total de defeitos do tubo neural: razão de risco de 0.32, intervalo de confiança de 95% 0.21 a 0.48; 8037 nascimentos).[64]

Embora os benefícios da fortificação estejam bem-documentados, existem controvérsias em relação ao risco potencial de mascarar a deficiência de vitamina B12 e do possível efeito do alto consumo de folato nas taxas de câncer de cólon.[21]

Gestação prévia afetada por defeito do tubo neural

Mulheres que tiveram uma gestação prévia afetada por um defeito do tubo neural, ou que têm espinha bífida, têm um risco consideravelmente maior de ter um bebê com um defeito do tubo neural, em comparação com a população geral. O risco é também maior se o parceiro do sexo masculino tiver um defeito do tubo neural que o afete ou a seus filhos.[61]

O risco de recorrência pode ser reduzido substancialmente com uma suplementação de altas doses de folato.[53] [61][65] O CDC recomenda 4 mg/dia de suplemento de folato via oral por 1 mês antes da gestação e durante o primeiro trimestre.[54] Doses mais elevadas podem ser recomendadas em alguns países (por exemplo, são recomendados 5 mg/dia no Reino Unido e 4-5 mg/dia no Canadá).[61] [66] Consulte os protocolos locais para obter orientação.

Discussões com os pacientes

Pais de um feto com diagnóstico pré-natal de defeito do tubo neural

Os seguintes tópicos devem ser discutidos:[61] [96]

- Diagnóstico, prognóstico e serviços e suporte disponíveis
- Opções relativas a interrupção da gestação, cirurgia fetal e parto (por exemplo, parto cesáreo), inclusive os benefícios e riscos de cada abordagem
- Nas mulheres para as quais o reparo da mielomeningocele fetal é uma opção, informações detalhadas sobre a cirurgia e os cuidados intensivos necessários
- Tratamento inicial do bebê na unidade de terapia intensiva neonatal.

Pacientes com um defeito do tubo neural

Os pacientes são aconselhados a manter os relatórios e os documentos clínicos que resumem o exame físico inicial e os achados iniciais dos exames auxiliares. Eles também devem manter uma lista dos medicamentos, bem como uma lista dos profissionais de saúde e dos procedimentos cirúrgicos anteriores. É essencial ter um exame neurológico bem-documentado. Os pacientes com derivações devem ter pronto acesso aos exames mais recentes de ressonância nuclear magnética ou tomografia computadorizada de crânio e às radiografias seriadas da derivação para registrar o tamanho normal do ventrículo e o estado da derivação. Eles devem ser orientados a propor técnicas de baixa radiação e solicitar outras modalidades de geração de imagem quando disponíveis e apropriadas.

[Image Gently: The Alliance for Radiation Safety in Pediatric Imaging] (<http://www.imagegently.org>)

Os pacientes devem conhecer os sinais e sintomas de obstrução da derivação, malformação de Chiari e pielonefrite, e devem ser instruídos a buscar pronto atendimento médico em caso de qualquer deterioração neurológica, já que isso pode ser um sinal de mau funcionamento da derivação ou de medula presa. Além disso, os pacientes com derivações devem ser aconselhados a evitar movimentos de rápida aceleração/desaceleração, como cambalhotas ou andar de montanha-russa.

Os pacientes que não deambulam devem ser orientados sobre a técnica de transferência adequada. Deve-se encorajar uma dieta saudável e exercícios regulares a partir de uma idade precoce. Todos os pacientes com espinha bífida devem evitar o uso de látex. Além disso, eles devem ser orientados a reconhecer a anafilaxia e a usar a adrenalina autoinjetável caso tenha sido prescrita.

[Spina Bifida Association of America: latex and latex allergy guideline] (<https://www.spinabifidaassociation.org/resource/latex-allergy>)

Os pacientes devem ser aconselhados a fazer verificações cutâneas diárias nas áreas sem sensibilidade para ver se há úlceras por pressão ou atrito nos locais comuns de pressão, incluindo áreas sobrejacentes

das tuberosidades isquiáticas, cóccix, calcâneo e tornozelos, e entre os pododáctilos; as crianças devem ser orientadas a usar um espelho de mão para as verificações cutâneas diárias das nádegas e dos pés. Úlceras por pressão são incomuns em bebês e durante a infância, embora sejam observadas queimaduras e lesões por atrito no dorso dos pés em crianças que engatinham sem calçados protetores. Os pais devem ser alertados de que a maioria dos bebês com espinha bífida costuma apresentar insensibilidade nos membros inferiores e no períneo (distribuição em sela) e na sola dos pés; portanto, os pés dos filhos devem estar sempre cobertos.

Sites baseados no Reino Unido que podem ser úteis para pais, professores e defensores da educação incluem:

[Shine: spina bifida, hydrocephalus, information, networking, equality] (<http://www.shinecharity.org.uk>)

[Spina Bifida Hydrocephalus Scotland] (<http://www.sbhscotland.org.uk>)

Monitoramento

Monitoramento

Recomenda-se o monitoramento em um centro de tratamento de espinha bífida pelo menos a cada 3 meses durante os primeiros 2 anos, a cada 6 meses para crianças em idade pré-escolar e uma vez ao ano para crianças em idade escolar, adolescentes e adultos. É essencial que cada consulta clínica inclua uma revisão sistemática de sinais e sintomas de:

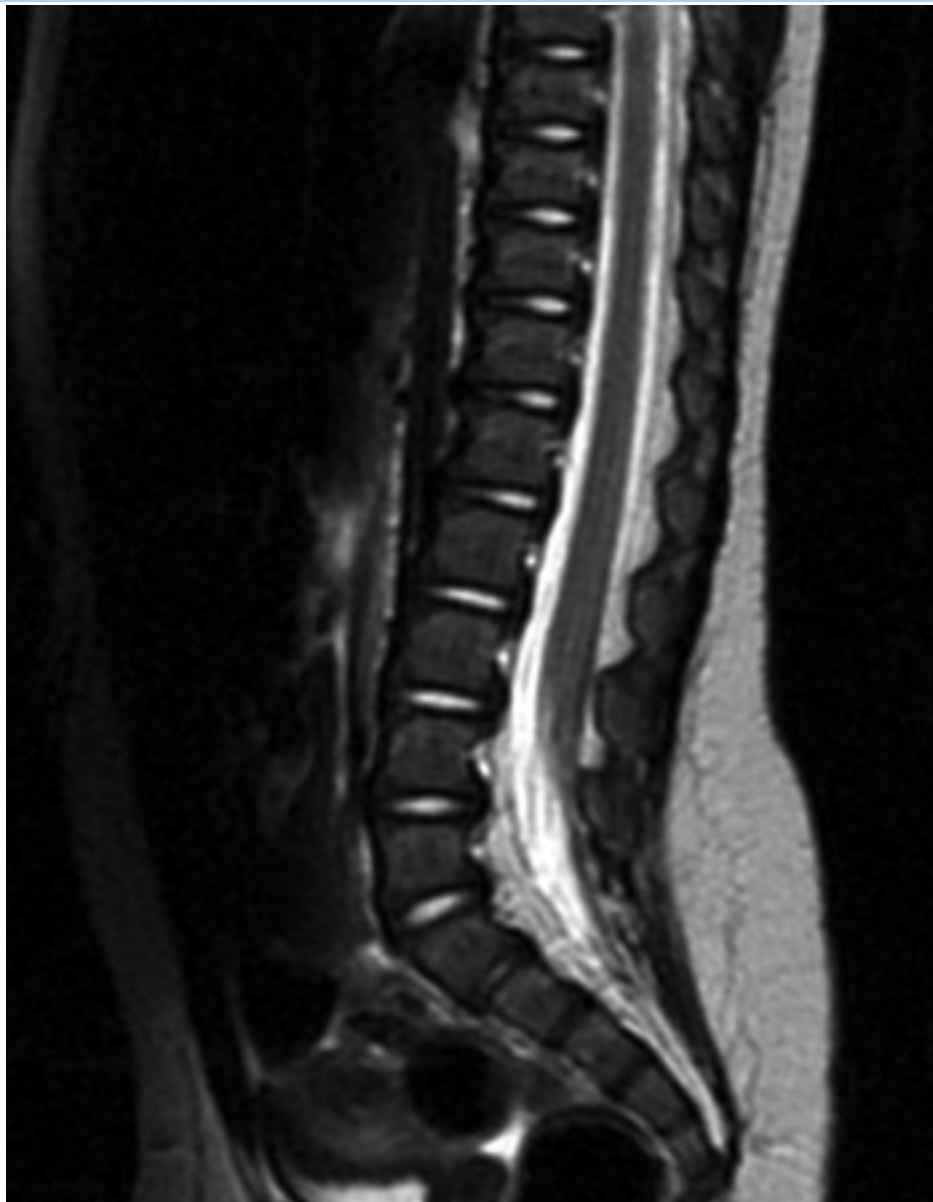
- Mau funcionamento da derivação (cefaleia, vômitos, sonolência, alteração de personalidade, rápido crescimento da cabeça, convulsões)
- Malformação de Chiari II (oftalmoplegia; apneia do sono; arqueamento do pescoço; disfagia)



Ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica mostrando malformação de Chiari

Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão

- Siringe (dormência dos ombros; hiper-reflexia ou assimetria dos membros superiores; escoliose progressiva; fraqueza das mãos; encarceramento do nervo ulnar; síndrome do túnel do carpo)
- Medula presa (dorsalgia, escoliose de rápida progressão; evolução da deformidade cavovara; espasmos nas pernas; alteração no nível motor ou sensorial; alteração no funcionamento sexual, do intestino ou da bexiga; sintomas progressivos associados à malformação de Chiari)



*Ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna apresentando medula presa
Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão*

- Funcionamento da bexiga e do intestino.

Além disso, a pele deve ser sempre inspecionada quanto a úlceras por pressão ou atrito em locais comuns de pressão, incluindo áreas sobrejacentes das tuberosidades isquiáticas, cóccix, calcâneo e tornozelos, e entre os pododáctilos.

Outras avaliações e investigações de acompanhamento dependem da faixa etária.

Lactente

- Como a função vesical pode mudar significativamente à medida que o choque medular do reparo da lesão é resolvido, é essencial monitorar trimestralmente os tratos superiores com estudos de ultrassonografia seriada dos rins e da bexiga durante o primeiro ano de vida. A hidronefrose requer investigação adicional com vídeo-urodinâmica ou uma cistouretrografia miccional. A urodinâmica é recomendada entre 6 a 12 meses de idade para determinar se há necessidade de cateterismo intermitente limpo. Se a criança desenvolver infecções do trato urinário (ITUs), vídeo-urodinâmicas

ou cistouretrografia miccional será usada para identificar refluxo e orientar a iniciação de profilaxia antibiótica.

- Os lactentes assintomáticos que apresentam ventriculomegalia leve ou moderada podem ser monitorados com segurança por até 5 meses com ultrassonografia craniana desde que a espessura do manto cortical seja de pelo menos 3.5 cm. É improvável que a hidrocefalia evolua depois dos 9 meses de idade.
- É feita uma ressonância nuclear magnética (RNM) do crânio após a colocação da derivação, que será usada como estudo basal para documentar o tamanho do ventrículo e anomalias estruturais do cérebro, incluindo a malformação de Chiari II. Estudos comparativos poderão ser realizados se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação. Também pode ser feita uma tomografia computadorizada (TC) de crânio como estudo basal, embora seja necessária cautela para limitar a exposição à radiação sempre que possível.

Primeira infância

- O foco deve ser uma revisão cuidadosa da função motora fina, motora grossa, da linguagem, social e adaptativa, bem como os serviços de suporte sociais e de desenvolvimento que existem para auxiliar a família. É necessária uma avaliação formal do desenvolvimento usando instrumentos padronizados para avaliar esses elementos. Além disso, deve-se prestar atenção específica aos objetivos da fisioterapia, ortóticos e/ou outros equipamentos necessários. As preocupações relativas à visão devem ser identificadas, uma vez que dificuldades de integração motora visual podem ser um sinal precoce de dificuldade de aprendizagem não verbal.
- Devem ser observadas alterações na capacidade de andar e na resistência. Novas atrofia muscular e perdas de marcos motores (engatinhar, andar e sentar) devem ser avaliadas. Os equipamentos usados devem ser analisados, como suportes para as pernas, equipamentos para banho e mobilidade com uso de rodas, bem como a presença de escadas no domicílio e a capacidade para atravessá-las.
- O peso, a estatura e o índice de massa corpórea (IMC) devem ser medidos em cada consulta. A baixa estatura pode ser resultante de uma combinação de escoliose e puberdade precoce.
- Estrabismo afeta até 20% das crianças com mielomeningocele. Recomenda-se o encaminhamento ao oftalmologista.
- A avaliação ortopédica deve incluir uma reavaliação de escoliose, cifose, contraturas de adução do quadril e deformidades ortopédicas, como pé torto, pé equino, calcâneo valgo ou tálus vertical. Deve ser realizado um teste muscular manual dos membros superiores e inferiores com foco específico em alterações no tônus muscular ou atrofia (por exemplo, presença de espasticidade, assimetria na força muscular). Geralmente é feito um raio-X pélvico anteroposterior aos 2 anos de idade para determinar se existe displasia ou luxação do quadril, o que pode afetar o equilíbrio da marcha ou ao sentar, ou contribuir para úlceras por pressão nos quadris ou nas nádegas.^[115] Exames seriados de escoliose serão necessários para avaliar a evolução da curva a cada 1 a 2 anos ou se houver preocupação quanto à evolução.
- A vigilância da função da bexiga com estudos seriados de ultrassonografia renal e vesical é recomendada a cada 6 a 12 meses até a idade escolar (anualmente para crianças mais velhas e adolescentes). Se for observada hidronefrose, uma vídeo-urodinâmica ou uma cistouretrografia miccional deverá ser realizada para identificar refluxo e orientar a iniciação de profilaxia antibiótica. Embora um estudo urodinâmico inicial geralmente seja realizado entre 6 e 12 meses de idade, ele também é indicado sempre que houver preocupação relativa a uma alteração da função vesical. Ele é usado para determinar se o paciente tem uma bexiga com alto ou baixo risco em relação à deterioração do trato superior. Alguns centros incluem estudos urodinâmicos anuais em seus protocolos de monitoramento de medula presa.^[157]
- A independência com o autocuidado no manejo do intestino e da bexiga deve ser alcançada na idade de 7 anos. O enema colônico anterógrado é uma opção segura de tratamento cirúrgico

para constipação grave e encoprese que facilita a independência e que demonstrou melhorar a qualidade de vida das crianças e das famílias.[158]

- Um exame de TC de crânio e radiografias seriadas da derivação serão indicados em casos agudos somente se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação. A RNM é preferível em casos não agudos para uma visualização detalhada da neuroanatomia para orientar intervenções cirúrgicas.
- Um estudo do sono será indicado em casos de crescimento lento, sibilância frequente, sufocamento ou engasgo, ou se a história sugerir apneia do sono.[159] [160]

Idade escolar e adolescência

- O desempenho escolar, o funcionamento social e a independência com o autocuidado (por exemplo, cateterismo intermitente, verificações cutâneas diárias e técnica de transferência) devem ser o foco nessa faixa etária. É conveniente envolver o paciente diretamente desde cedo. Deve-se oferecer aos jovens uma parte da consulta sem os pais, para discutir assuntos delicados, como comportamento de risco e humor, e, se tiverem capacidade cognitiva, eles deverão ser um informante-chave durante a história.
- É importante monitorar o desempenho escolar rigorosamente, pois o decaimento acadêmico pode ser uma apresentação sutil de mau funcionamento da derivação. A presença de dificuldade de aprendizagem não verbal, disfunção executiva e deficit de atenção deve ser avaliada. Deve ser realizada uma avaliação neuropsicológica para identificar deficits sutis de memória de curto prazo e dificuldades visuais-motoras de crianças que não respondem a adaptações e intervenções educacionais apropriadas.
- Também é importante perguntar especificamente sobre exercícios físicos e nutrição, bem como analisar modificações do estilo de vida para a prevenção da obesidade.
- A mobilidade deve ser monitorada, devendo-se anotar as formas escolhidas de mobilidade funcional (andar, com dispositivos ou cadeiras de rodas). A manutenção da amplitude de movimento do joelho fica difícil com o crescimento dos membros e pode exigir liberações dos tecidos moles (tendões do jarrete) para manter a eficiência da caminhada. O desequilíbrio muscular do tornozelo também pode exigir correção para manter o pé em uma posição de sustentação de peso. Pode-se oferecer uma cirurgia óssea para prevenir a deformidade dos pés com o crescimento e corrigir a torção tibial. A correção cirúrgica da escoliose pode ser considerada em casos graves, mas pode afetar de modo adverso o andar e as transferências. Por esse motivo, é preferível a fusão espinhal anterior à fusão anteroposterior combinada.[161] É necessário garantir que a criança tenha acesso à cozinha e ao banheiro para desenvolver suas habilidades, e que seja capaz de sair da casa em caso de emergência, seja por escada ou rampa.
- Para os adolescentes que foram submetidos à cistoplastia de aumento (um procedimento que visa melhorar a continência urinária), é recomendável fazer o monitoramento anual dos eletrólitos, da ureia e da creatinina. A clearance da creatinina, além dos eletrólitos, da ureia e da creatinina, também deve ser monitorada anualmente para pacientes com condutor ileal (indicado quando a adesão e/ou dificuldades motoras finas impedem a independência em relação ao manejo da bexiga).
- Uma ultrassonografia renal e vesical de rastreamento deverá ser feita anualmente se o paciente estiver estável e não houver ITUs intercorrentes. Para as faixas etárias mais jovens, RNM, TC de crânio e radiografias seriadas da derivação serão indicadas somente se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação. Um estudo do sono geralmente será necessário se houver história de apneia do sono. Uma RNM cranioencefálica e da coluna deverá ser pedido se houver sintomas progressivos associados à malformação de Chiari. Radiografias simples posteroanteriores ou laterais da coluna deverão ser feitas no início do estirão de crescimento na pré-adolescência e monitoradas a cada 6 a 12 meses se houver escoliose clínica. A análise da marcha pode ajudar no planejamento dos procedimentos ortopédicos. O mapeamento por

pressão do assento pode ajudar a determinar áreas de pressão e facilitar a correção de úlceras por pressão isquiáticas recorrentes.

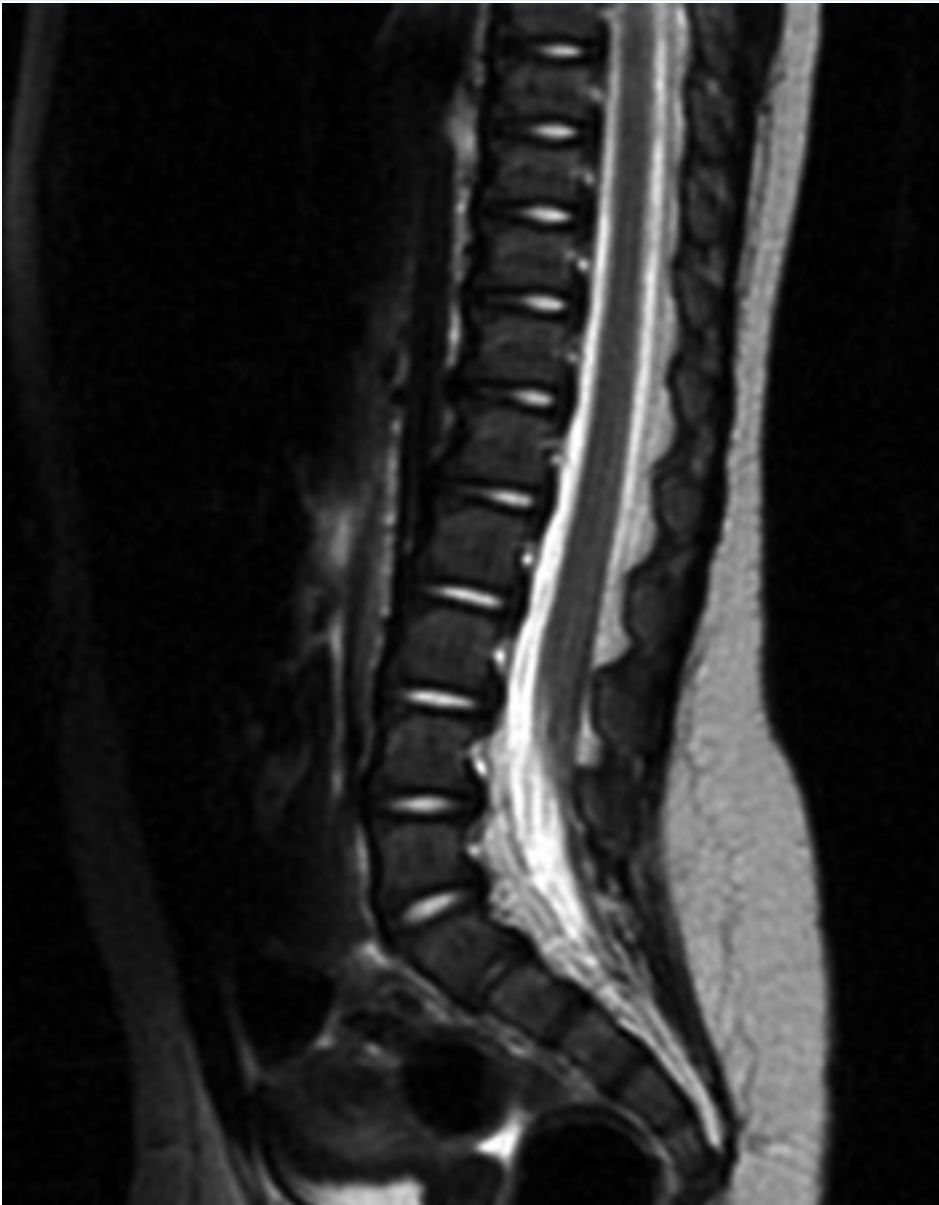
Adultos

- Embora a maioria dos pacientes com espinha bífida não tenha deficiência intelectual, muitos pacientes com hidrocefalia controlada por derivação têm algum grau de dificuldade de aprendizagem não verbal e/ou disfunção executiva. Isso pode ter um impacto significativo na sua capacidade de navegar no sistema de saúde e seguir as recomendações médicas. Portanto, é importante explorar as conexões de órgãos e suporte social referentes a vida independente, transporte e coordenação de cuidados. Também é possível obter informações detalhadas sobre dificuldades com memória de curto prazo, tomada de decisões, tomada de iniciativas e organização. É importante identificar as adaptações (por exemplo, lembrete para cateterismo) e suportes (orientação vocacional) existentes para os pacientes adultos com dificuldades de aprendizagem não verbal e/ou disfunção executiva.
- Os fluxos de recursos para equipamentos clínicos duráveis e serviços de saúde domiciliar também devem ser identificados. É útil pedir ao paciente para identificar pessoas ou entidades-chave com as quais podem ser previstas comunicações. Deve-se considerar a tutela para adultos que não podem dar consentimento informado ou controlar as finanças.
- A avaliação ortopédica deve abordar o funcionamento inicial e quaisquer alterações em mobilidade, transferências, presença de dores nas costas ou nas pernas, cirurgias ortopédicas anteriores e história de fraturas. É importante discutir as atividades da vida diária quanto ao seu modo de realização, quais são os equipamentos usados e se o equipamento está adequado e em boas condições. Isso inclui suportes, muletas ou andador, cadeira de rodas, equipamento de banho e rampa ou elevador. A acessibilidade doméstica para atividades diárias e opções de transporte comunitário também devem ser revistas.
- Uma ultrassonografia renal e vesical de rastreamento deverá ser feita anualmente se o paciente estiver estável e não houver ITUs intercorrentes. Para os pacientes que foram submetidos à cistoplastia de aumento (um procedimento que visa melhorar a continência urinária), é recomendável fazer o monitoramento anual dos eletrólitos, da ureia e da creatinina. Além disso, recomenda-se uma cistoscopia anual para avaliar câncer de bexiga começando 10 anos após a cirurgia, devido ao risco por toda a vida de evoluir para câncer de bexiga no local da anastomose. A clearance da creatinina, assim como eletrólitos, ureia e creatinina, também deve ser monitorada uma vez ao ano para pacientes com condutor ileal (indicado quando a adesão e/ou dificuldades motoras finas impedem a independência em relação ao manejo da bexiga).
- Recomenda-se uma RNM cranioencefálica e da coluna e radiografias seriadas da derivação no início da vida adulta para documentar a anatomia basal. Uma TC de crânio e radiografias seriadas da derivação serão indicadas em casos agudos se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação, como cefaleia e edema ao longo do trato da derivação. Também deve ser feita uma RNM da coluna em caso de sintomas de medula presa, como dorsalgia, escoliose de rápida progressão, alteração no nível motor ou sensorial ou alteração no funcionamento do intestino ou da bexiga. O estado da derivação deve ser sempre avaliado se houver sinais ou sintomas de medula presa. Uma RNM cranioencefálica e da coluna é indicada se forem apresentados sintomas associados à malformação de Chiari, como sufocamento, engasgos, nova oftalmoplegia ou disartria, arqueamento do pescoço, sensibilidade na fenda occipital e apneia do sono. Um estudo do sono deve ser feito se houver história de apneia do sono.
- O exame cutâneo cuidadoso é essencial para verificar lesões por pressão ou atrito em áreas sem sensibilidade. O mapeamento por pressão do assento pode ajudar a determinar áreas de pressão e facilitar a correção de úlceras por pressão isquiáticas recorrentes. Os pacientes devem ser

orientados sobre a técnica de transferência e para elevar periodicamente as pernas. Isso ocorre porque estase venosa e linfedema são comuns entre adultos com espinha bífida.^[127]

Complicações

Complicações	Período de ocorrência	Probabilidade
constipação	longo prazo	alta
Espera-se um padrão regular de movimentos intestinais diários ou em dias alternados. A constipação é um problema comum a partir do segundo ano de vida (uma consequência do intestino neurogênico) e deve ser tratada com uma dieta rica em fibras e hidratação. Muitas vezes também é necessária uma dosagem diária de polietilenoglicol. A ida ao banheiro programada é introduzida quando as crianças pequenas demonstram interesse por esse tipo de rotina (os pais são aconselhados a colocar a criança na cadeira sanitária por 10 a 15 minutos após as refeições para aproveitar o reflexo gastrocólico). A independência com o programa de controle do intestino será menos provável se o treinamento não for iniciado na pré-adolescência ou nos primeiros anos da adolescência. Um padrão de fezes duras alternado com diarreia aquosa é sugestivo de impactação e deve ser tratado por meio de uma lavagem intestinal com enema. Deve-se desencorajar o uso rotineiro do enema. Em caso de prolapso retal, a redução é realizada com a mão enluvada e lubrificante. O tratamento cirúrgico (reparo posterior e suspensão do reto) raramente é necessário. A constipação pode se agravar com o envelhecimento, a diminuição da ingestão de fibras e a redução de atividade. Pode ser necessário aumentar a quantidade de fluidos.		
incontinência fecal	longo prazo	alta
A encoprese é comum (também uma consequência do intestino neurogênico) e é tipicamente observada em crianças que apresentam redução do tônus retal. Esse problema pode ocasionar lesão cutânea significativa, o que pode ser evitado com o uso regular de cremes de barreira. Ocasionalmente, laxantes com fibras podem ser úteis como excipientes. A loperamida não é recomendada. As opções de tratamento cirúrgico, como enema colônico anterógrado de Malone e tubo de Chait, devem ser discutidas, mas são tipicamente realizadas quando as crianças estão em idade escolar e são capazes de participar da tomada de decisão.		
obesidade	longo prazo	alta
Pode ser um problema devido à diminuição da mobilidade e à falta de atividades físicas. Alguns estudos também mostraram que as pessoas com espinha bífida têm menos massa corporal magra e uma taxa de metabolismo basal mais baixa que a população geral. A prevenção tem melhores resultados que tentar a redução de peso. Portanto, deve-se encorajar uma dieta saudável e exercícios regulares a partir de uma idade precoce. Um único estudo de metformina para o tratamento da adiposidade central e a prevenção da síndrome metabólica em crianças com espinha bífida documentou sucesso.^[152]		
medula presa	longo prazo	Médias
Todos os pacientes têm a medula espinhal presa (a extremidade inferior da medula espinha tem uma ligação anormal com outras estruturas), mas nem todos são sintomáticos. A medula presa raramente se apresenta na primeira infância. No entanto, já houve relatos de casos de medula presa precoce		

Complicações	Período de ocorrência	Probabilidade
(12 meses) e cistos de inclusão epidérmica entre lactentes que foram submetidos a cirurgia fetal. A apresentação clássica é durante o estirão de crescimento da pré-adolescência. Os sinais e os sintomas de medula presa incluem dorsalgia; escoliose de rápida progressão; evolução da deformidade cavovara, espasmos nas pernas; alteração no nível motor ou sensorial; alteração no funcionamento sexual, do intestino ou da bexiga; ou se houver sintomas progressivos associados à malformação de Chiari (sufocamento, engasgos, nova oftalmoplegia ou disartria, arqueamento do pescoço, sensibilidade na fenda occipital, apneia do sono).^[153] Recomenda-se cautela ao fazer o diagnóstico somente pela aparência da radiografia; portanto, a RNM da coluna somente será indicada se houver sintomas.^[154] Os achados incluem medula presa ou com cicatrização, siringe, espessamento do filamento terminal e cone medular baixo (abaixo de L2-L3). O filamento normal tem 2 mm ou menos de diâmetro em L5-S1. Imagens sagitais ponderadas em T1 e T2 mostram prontamente o nível do cone.		
		
<i>Ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna apresentando medula presa</i> <i>Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão</i>		

Complicações	Período de ocorrência	Probabilidade
O tratamento é a separação cirúrgica da medula, um procedimento que é efetivo para melhorar a dor lombar em 90% dos pacientes e evita a evolução de outros sintomas. ^[155]		
disfunção sexual	longo prazo	Médias
Em geral, todas as mulheres com espinha bífida são férteis. No entanto, a dormência perineal e a redução da lubrificação pode causar lacerações labiais ou lesão por atrito. A disfunção erétil e a ejaculação retrógrada são comuns em homens com espinha bífida. Os tratamentos para disfunção erétil incluem sildenafil, papaverina injetável e outros. Simpatomiméticos, como a pseudoefedrina, poderão ajudar a reduzir a ejaculação retrógrada se forem tomados antes da relação sexual.		
úlceras de decúbito ou úlceras por pressão	longo prazo	Médias
As úlceras isquáticas sugerem posicionamento inadequado na cadeira de rodas. As úlceras sacrais podem ocorrer no pós-operatório e resultam de posicionamento inadequado no colchão. As úlceras de pressão nos pés são causadas por órteses mal ajustadas ou por técnica de deambulação inadequada, como andar com muleta em um só braço. Geralmente, as úlceras de decúbito devem-se a equipamento inadequado. O exame cutâneo deve ser feito tanto pelo paciente como pelo médico, principalmente no local do reparo da lesão, na área coccígea, nas tuberosidades isquáticas, nos pés e tornozelos, e entre os pododáctilos. A rápida identificação da causa subjacente é essencial. As úlceras de decúbito são bastante comuns em adultos jovens e devem ser tratadas agressivamente. As úlceras por pressão são raras em lactentes, mas podem ocorrer lesões por atrito ou queimadura. A desnutrição e a incontinência urinária e fecal também podem contribuir para feridas. O mapeamento por pressão do assento pode ajudar a determinar áreas de pressão e facilitar a correção de úlceras por pressão isquáticas recorrentes. Além de tratar a causa subjacente, o médico deve documentar cuidadosamente a extensão da ferida, bem como avaliar e tratar os sinais e os sintomas de infecção com antibióticos orais, se forem leves, e com antibióticos intravenosos, nos casos mais graves. As feridas crônicas devem ser avaliadas com radiografias simples e cintilografia óssea para descartar uma osteomielite subjacente. O tratamento de feridas com pressão negativa é efetivo para as úlceras de decúbito dos estágios 3 e 4. É recomendável o encaminhamento a um centro de cuidados a feridas para acompanhamento abrangente e suporte nutricional e psicológico, se disponíveis.		
morbidade psicossocial	longo prazo	Médias
Muitos adolescente e adultos jovens tornam-se isolados socialmente. A participação em atividades em grupo é menor que a da população geral devido à complexa combinação de incapacidade física, incontinência, disfunção executiva e dificuldades de aprendizagem não verbal. A depressão pode estar relacionada com baixa realização e integração social. Ansiedade e depressão são comuns, afetando 30% dos adultos (tanto jovens como mais velhos).^[120]		

Complicações	Período de ocorrência	Probabilidade
doença cardiovascular	longo prazo	Médias
Pode haver um risco mais elevado de doenças cardiovasculares (DCV) devido à maior incidência de síndrome metabólica e obesidade. Conforme a população envelhece, esse problema pode se tornar uma grande preocupação. Em um estudo, a DCV foi considerada a segunda causa mais frequente de morte em adultos com espinha bífida.[156] Cuidados preventivos regulares, incluindo uma dieta saudável e atividades físicas, e controle do peso devem ser encorajados. É necessária uma terapia de abandono do hábito de fumar para os fumantes.		
linfedema	longo prazo	baixa
Pode ocorrer em pacientes adultos. A causa não é bem-compreendida e existem poucos dados sobre linfedema e espinha bífida.[127] O tratamento envolve meias de compressão e terapia de bomba manual ou mecânica. O linfedema prolongado, se não tratado, pode ocasionar celulite e risco elevado de úlceras por pressão, bem como osteomielite nos pés e nas pernas.		
obstrução ou mau funcionamento da derivação	variável	Médias
A obstrução da derivação é uma complicação relativamente comum, que afeta 40% dos pacientes pediátricos. O risco de infecção ou obstrução da derivação é maior durante os primeiros 6 a 12 meses após a colocação da derivação. Os sinais e sintomas incluem cefaleia, vômitos, sonolência, alteração de personalidade, rápido crescimento da cabeça e convulsões. As cefaleias relacionadas com o mau funcionamento da derivação podem ser intermitentes, como no caso de obstrução da válvula proximal, ou piorarem, quando paciente está na posição supina, devido à diminuição do fluxo de gravidade, ou quando sai da posição supina para a ereta devido ao aumento da drenagem relacionado com a síndrome do ventrículo colabado (quando os ventrículos são drenados em excesso e aparecem como fendas nos exames). É essencial documentar o exame neurológico basal do paciente em cada consulta clínica. Qualquer deterioração, como nova dormência, espasticidade ou fraqueza, dificuldades acadêmicas, cefaleia ou características de malformação de Chiari, como oftalmoplegia, apneia do sono, arqueamento do pescoço ou disfagia, devem ser avaliadas prontamente com um alto índice de suspeita de mau funcionamento da derivação. Uma radiografia seriada da derivação (radiografias simples que rastreiam o tubo de derivação desde a cabeça até o abdome) é usada para documentar quebras ou fraturas do tubo. Uma ressonância nuclear magnética ou uma tomografia computadorizada de crânio será indicada se houver sinais ou sintomas de mau funcionamento da derivação. Contudo, até 15% a 20% dos pacientes com mau funcionamento da derivação não apresentam alterações no tamanho do ventrículo na RNM ou TC.[81] A revisão da derivação é a base do tratamento.		
difficuldade de aprendizagem não verbal ou disfunção executiva	variável	Médias
Os pacientes com hidrocefalia controlada por derivação têm mais probabilidade de terem dificuldades de aprendizagem.		

Complicações	Período de ocorrência	Probabilidade
A dificuldade de aprendizagem não verbal muitas vezes é diagnosticada na escola com a introdução da matemática e do raciocínio abstrato. Também é caracterizada por dificuldades em tarefas visuoespaciais (por exemplo, compreensão das direções). A compreensão da leitura, que é cada vez mais importante para o desempenho acadêmico em outros assuntos, também pode constituir um desafio quando as crianças passam da fase de aprender a ler para a fase de ler para aprender. As famílias e os funcionários da escola devem estar cientes de estratégias de ensino e adaptações voltadas para a dificuldade de aprendizagem não verbal. Os planos de educação individualizados devem se concentrar mais na dificuldade de aprendizagem que na deficiência motora para que os suportes educacionais adequados sejam colocados em prática. A disfunção executiva é muito comum e, em geral, apresenta-se com verbosidade e desinibição. Crianças e adultos com disfunção executiva também podem ter dificuldades com situações novas, definição de prioridades e tomada de iniciativas. A chave para promover a independência é a repetição de tarefas essenciais e habilidades de autocuidado de modo que elas se tornem atividades mecânicas. Muitos adultos jovens com espinha bífida saem da escola com qualificações educacionais. No entanto, os índices de emprego e outros desfechos sociais em adultos jovens estão abaixo do ideal. Em parte, isso se deve à revelação da dificuldade de aprendizagem não verbal e da disfunção executiva quando a estrutura de rotinas escolares deixa de existir. Estudos também mostraram que os adolescentes com espinha bífida não participam das mesmas atividades que seus colegas sem incapacidades durante os anos do ensino médio. Portanto, é essencial promover a participação a partir de uma idade precoce, bem como discutir desde cedo o impacto que a disfunção executiva pode ter sobre a vida independente e o emprego, a menos que sejam feitas adaptações de forma proativa e que sejam utilizados sistemas de apoio apropriados, como treinamento vocacional, antes da formatura do ensino médio.		
infecções do trato urinário	variável	Médias
Infecções do trato urinário (ITUs) frequentes requerem uma revisão detalhada dos sintomas que levaram ao diagnóstico. Urina turva ou uma cultura de urina de rotina obtida quando o paciente está assintomático pode não representar uma infecção. É importante obter informações sobre os resultados da cultura e os antibióticos usados para tratamento. ITUs febris recorrentes com o mesmo organismo podem indicar que o foco da infecção é uma litíase vesical e requerem avaliação com ultrassonografia renal/vesical. A vídeo-urodinâmica é realizada para determinar se alterações na função da bexiga (possivelmente relacionadas com a síndrome de medula presa) estão contribuindo para a infecção recorrente. É importante verificar se o paciente segue atentamente a técnica limpa com cateterismo intermitente. A maioria das crianças que fazem cateterismo intermitente ficam colonizadas com bactérias. A bacteriúria assintomática não é tratada (exceto em crianças nos 2 primeiros meses de vida). As crianças com infecções sintomáticas frequentes recebem profilaxia antibiótica. As infecções sintomáticas são tratadas com cefalexina, nitrofurantoína ou ciprofloxacino de acordo com os resultados da cultura. A dorsalgia associada a febre, sensibilidade no ângulo costovertebral e mal-estar geral é sugestiva de pielonefrite. O tratamento envolve antibioticoterapia intravenosa ou oral, dependendo da gravidade do quadro clínico.		

Complicações	Período de ocorrência	Probabilidade
refluxo vesicoureteral	variável	Médias
Uma vídeo-urodinâmica ou uma cistouretrografia miccional em neonatos ou lactentes deverá ser realizada se for observada hidronefrose na ultrassonografia renal. Esses exames diagnósticos determinam se existe refluxo vesicoureteral e/ou esvaziamento incompleto. Se for registrado refluxo, o cateterismo intermitente limpo e a profilaxia antibiótica serão instituídos para evitar danos nos rins. No entanto, caso não sejam observadas baixas pressões miccionais no estudo urodinâmico, os lactentes com refluxo vesicoureteral podem ser tratados somente com profilaxia antibiótica e o cateterismo intermitente é descontinuado.		
hidronefrose	variável	Médias
Hidronefrose e refluxo vesicoureteral estão estreitamente correlacionados com bexiga de alto risco. Deste modo, lactentes com achados na ultrassonografia sugestivos de hidronefrose são iniciados no cateterismo intermitente limpo a cada 4 a 6 horas usando cateteres de 5 ou 8 French sem látex. Antibióticos profiláticos serão acrescentados se houver refluxo. Alguns centros colocam todos os neonatos em cateterismo intermitente, oxibutina e profilaxia antibiótica no nascimento.		
siringomielia	variável	Médias
Envolve a expansão do canal central com obstrução e formação de cistos (coleta de líquido cefalorraquidiano) na medula espinhal, conhecidos como siringes. As características da siringomielia devem ser avaliadas a cada consulta. Os sinais de siringe no nível cervical incluem dormência dos ombros (distribuição do tipo "capa"), hiper-reflexia ou assimetria dos membros superiores e escoliose progressiva. Fraqueza das mãos, encarceramento do nervo ulnar ou síndrome do túnel do carpo também podem ser sinais de siringe no nível cervical. É recomendável uma ressonância nuclear magnética (RNM) da junção cervicotorácica e de toda a coluna para descartar a siringomielia. O tratamento se baseia nos sintomas clínicos, e não nos achados de RNM, uma vez que a siringomielia é visível na RNM em 80% das crianças com mielomeningocele, mas é um problema clínico em somente 2% a 5% dos pacientes.[81] A abordagem inicial do tratamento consiste na revisão da derivação, seguida pela descompressão da fossa posterior. Há controvérsias quanto ao uso de derivação siringopleural ou siringoperitoneal como tratamento primário. A maioria dos centros monitora a siringe após a cirurgia de descompressão, com um exame de RNM 3 a 6 meses depois. A derivação da siringe somente será colocada se o cisto evoluir durante esse intervalo de tempo.		
alergia ao látex	variável	Médias
Os índices de sensibilização entre pessoas com espinha bífida foram averiguados por diversas estratégias de testes imunológicos e variam de 23% a 73%.[148] A alergia ao látex (os sintomas incluem urticária, conjuntivite, angioedema, rinite, asma brônquica e anafilaxia) desenvolve-se em 8% a 72% das pessoas sensíveis ao látex.[149] [150] Múltiplas cirurgias e uma história de atopia são os fatores de risco mais comumente identificados. O risco de reação ao látex aumenta com a idade.[151]		

Complicações	Período de ocorrência	Probabilidade
Todas as pessoas com espinha bífida devem ser consideradas com alto risco de ter uma reação alérgica e devem evitar o uso do látex tanto em ambientes de assistência à saúde como em casa e na comunidade.[125] As pessoas que já tiveram uma reação alérgica ao látex devem ser aconselhadas a usar uma pulseira de alerta médico e deve-se prescrever uma seringa de adrenalina autoinjetable. [Spina Bífida Association of America: latex and latex allergy guideline] (https://www.spinabifidaassociation.org/resource/latex-allergy)		
transtorno de deficit da atenção com hiperatividade	variável	Médias
Aproximadamente 30% das crianças com hidrocefalia controlada por derivação têm deficits de atenção, que são mais caracterizados pela deficiência na capacidade de desviar o foco que pela falta de atenção causada por impulsividade ou hiperatividade. Baixas doses de estimulantes podem ter um pequeno benefício para algumas dessas crianças.		
complicações relacionadas à gestação	variável	Médias
Com as alterações da curvatura espinhal e o afrouxamento dos ligamentos, podem ocorrer dorsalgia, ciática e possivelmente medula presa. A resistência para andar pode ser afetada devido ao ganho de peso na gravidez. Como resultado do aumento da pressão intra-abdominal devido ao crescimento do útero, existe um risco mais elevado de mau funcionamento da derivação ventriculoperitoneal. Pode ser necessário aumentar o cateterismo intermitente para compensar a pressão na bexiga com a evolução da gestação. O agravamento da constipação pode exigir um esquema intestinal mais agressivo, incluindo enemas. O ganho de peso e mudanças na circulação podem aumentar o risco de úlceras por pressão; portanto, é necessário fazer movimentos de alívio da pressão (reajuste da posição) e um monitoramento cutâneo rigoroso.		

Prognóstico

A mortalidade nos casos de espinha bífida foi imensamente reduzida devido a avanços cirúrgicos que incluem o fechamento precoce da lesão nas primeiras 48 horas e a colocação de derivações para hidrocefalia. A segunda maior influência na sobrevida dessa população foi o cateterismo intermitente da bexiga a cada 4 a 6 horas, que protege os rins da hidronefrose e reduz o risco de infecção. Como a sobrevida melhorou substancialmente com esses tratamentos (com mais de 75% a 85% chegando à idade adulta), a reabilitação tornou-se um componente-chave para conseguir participação total nas atividades da vida. Também é importante ter em mente os determinantes sociais de saúde. As crianças nascidas com malformações congênitas de mães não hispânicas de raça negra e hispânicas apresentam um risco maior de mortalidade na infância. O entendimento das diferenças de sobrevida entre grupos raciais/étnicos fornece informações importantes para o desenvolvimento de políticas e o planejamento de serviços.[134]

Lactente

Todos os bebês afetados pela anencefalia são natimortos ou morrem logo após o nascimento. Para os bebês que nascem com mielomeningocele, o prognóstico varia dependendo da disponibilidade de tratamento e das atitudes da sociedade em relação às deficiências. Por exemplo, a taxa de mortalidade na China rural é de quase 100%, enquanto na Holanda o índice é de 35%.^[135] Nos EUA, a morte de lactentes é rara e é tipicamente decorrente de complicações neurocirúrgicas da hidrocefalia controlada por derivação e/ou da malformação de Chiari. Um pequeno subconjunto dos pacientes com disfunção oromotora grave e comprometimento das vias aéreas devido à malformação de Chiari são clinicamente frágeis e têm risco significativo de morte súbita.^{[136] [137]}

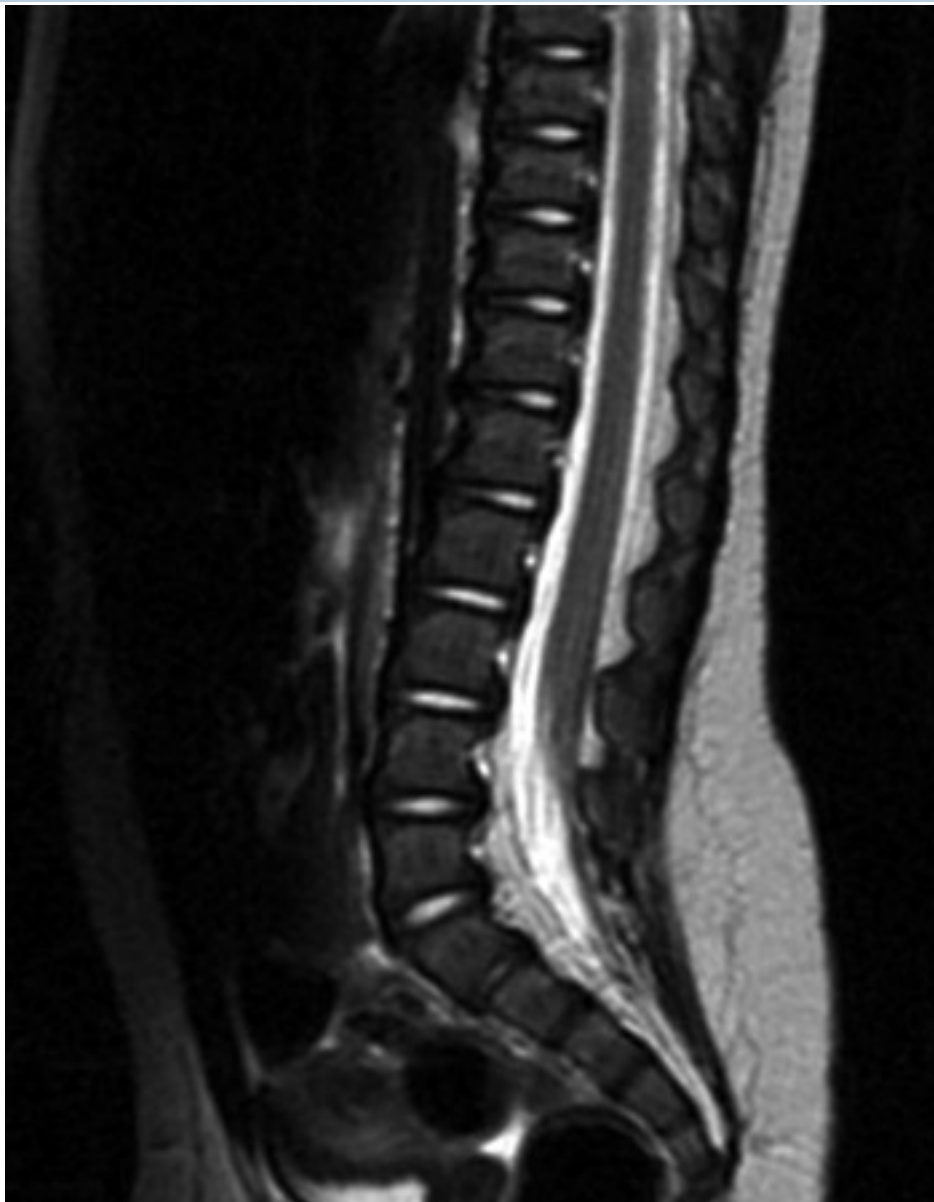


*Ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica mostrando malformação de Chiari
Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão*

Infância

Em geral, o prognóstico depende do desfecho neurológico e principalmente da deterioração ocasionada por obstrução ou mau funcionamento da derivação, ou de medula presa com declínio neurológico. Lesões renais também podem afetar o prognóstico, uma vez que a diálise leva a desfechos funcionais mais desfavoráveis.

Uma vez clínica e neurologicamente estável, a função global depende de atingir os níveis de independência e de tomada de responsabilidade próprios da idade. A família, a comunidade, a escola e as equipes de reabilitação são importantes para a promoção do desenvolvimento físico, social e emocional das crianças com espinha bífida.



*Ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna apresentando medula presa
Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão*

Adolescentes e adultos jovens

Muitos adolescente e adultos jovens tornam-se isolados socialmente. A participação em atividades em grupo é menor que a da população geral devido à complexa combinação de incapacidade física, incontinência, disfunção executiva e dificuldades de aprendizagem não verbal.[138] [139] Ansiedade e depressão são comuns. Pode ocorrer perda de deambulação à medida que os jovens ganham peso e estatura de adultos. Quando a estrutura da escola e das rotinas domésticas deixa de existir, a disfunção executiva pode ser revelada. Estudos mostraram uma diminuição da saúde e da participação social a partir do final da adolescência.[140] Essa diminuição é caracterizada por complicações de saúde que podem ser evitadas, como úlceras por pressão, por não serem feitas verificações da pele, dificuldade em obter ou manter o emprego e faltas às consultas médicas por dificuldade de organização dos pacientes e falta de iniciativa devido à disfunção executiva.

Gestação

Muitas mulheres com espinha bífida têm gestações normais. No entanto, existem alguns dados compilados sobre desfechos e complicações da gestação nessa população específica.

Adultos

A sobrevida até a idade adulta aumentou consideravelmente desde a década de 50, embora ainda seja menor que a da população geral. Em 2 estudos feitos nos EUA, a sobrevida até a idade adulta variou de 75% a 85%.^[141] ^[142] A sobrevida até a idade de 34 anos foi de 94% em pacientes sem derivações e de 75% em pacientes com hidrocefalia controlada por derivação. Enquanto a sobrevida aumentou, a prevalência no nascimento diminuiu.^[143] Como resultado, a maioria das pessoas com espinha bífida nos EUA agora tem mais de 18 anos de idade.^[144] ^[145] Com boas medidas preventivas de saúde e higiene diária, a perspectiva em longo prazo pode se aproximar da expectativa das pessoas sem espinha bífida. É recomendável manter um acompanhamento rigoroso com especialistas em neurocirurgia, urologia e psiquiatria durante toda a vida dos pacientes.^[146] Com o envelhecimento da população desde o advento da cirurgia de colocação de derivação e do cateterismo da bexiga, a expectativa de vida ainda é desconhecida. De um modo geral, os pacientes com hidrocefalia controlada por derivação têm maior risco de mortalidade precoce.^[147]

Diretrizes diagnósticas

América do Norte

Prevention, screening, diagnosis, and pregnancy management for fetal neural tube defects ([https://www.jogc.com/article/S1701-2163\(20\)30901-4/fulltext](https://www.jogc.com/article/S1701-2163(20)30901-4/fulltext))

Publicado por: Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada **Última publicação:** 2021

Prenatal screening for Down syndrome, trisomy 18, and open neural tube defects (<http://www.perinatalservicesbc.ca/health-professionals/guidelines-standards/maternal>)

Publicado por: British Columbia Prenatal Genetic Screening Program **Última publicação:** 2020

Guidelines for the care of people with spina bifida (<https://www.spinabifidaassociation.org/guidelines>)

Publicado por: Spina Bifida Association **Última publicação:** 2018

AIUM-ACR-ACOG-SMFM-SRU practice parameter for the performance of standard diagnostic obstetric ultrasound examinations (<https://www.acr.org/Clinical-Resources/Practice-Parameters-and-Technical-Standards/Practice-Parameters-by-Modality>)

Publicado por: American College of Radiology; American College of Obstetricians and Gynecologists; American Institute of Ultrasound in Medicine; Society for Maternal Fetal Medicine; Society of Radiologists in Ultrasound **Última publicação:** 2018

Diretrizes de tratamento

Reino Unido

Antenatal care (<https://www.nice.org.uk/guidance/ng201>)

Publicado por: National Institute for Health and Care Excellence **Última publicação:** 2021

América do Norte

Maternal-fetal surgery for myelomeningocele (<https://www.acog.org/clinical/clinical-guidance/committee-opinion>)

Publicado por: American College of Obstetricians and Gynecologists

Última publicação: 2017
(reaffirmed 2022)

Prevention, screening, diagnosis, and pregnancy management for fetal neural tube defects ([https://www.jogc.com/article/S1701-2163\(20\)30901-4/fulltext](https://www.jogc.com/article/S1701-2163(20)30901-4/fulltext))

Publicado por: Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada

Última publicação: 2021

Rehabilitation Engineering and Assistive Technology Society of North America (RESNA) position papers, white papers, and provision guides (<https://www.resna.org/Resources/Position-Papers-and-Service-Provision-Guidelines>)

Publicado por: Rehabilitation Engineering and Assistive Technology Society of North America

Última publicação: 2020

Guidelines for the care of people with spina bifida (<https://www.spinabifidaassociation.org/guidelines>)

Publicado por: Spina Bifida Association

Última publicação: 2018

Folic acid supplementation for the prevention of neural tube defects (<https://www.uspreventiveservicestaskforce.org/BrowseRec/Index/browse-recommendations>)

Publicado por: US Preventive Services Task Force

Última publicação: 2023

Pediatric hydrocephalus: systematic literature review and evidence-based guidelines (https://thejns.org/pediatrics/view/journals/j-neurosurg-pediatr/14/Supplement_1/article-p3.xml)

Publicado por: American Association of Neurological Surgeons; Congress of Neurological Surgeons

Última publicação: 2014

Recursos online

1. Spina Bifida Association of America: men's health (<https://www.spinabifidaassociation.org/resource/mens-health>) (*external link*)
2. Spina Bifida Association of America: health care for women (<https://www.spinabifidaassociation.org/resource/health-care-for-women>) (*external link*)
3. Spina Bifida Association of America: latex and latex allergy guideline (<https://www.spinabifidaassociation.org/resource/latex-allergy>) (*external link*)
4. Image Gently: The Alliance for Radiation Safety in Pediatric Imaging (<http://www.imagegently.org>) (*external link*)
5. Shine: spina bifida, hydrocephalus, information, networking, equality (<http://www.shinecharity.org.uk>) (*external link*)
6. Spina Bifida Hydrocephalus Scotland (<http://www.sbhscotland.org.uk>) (*external link*)

Principais artigos

- Ozek MM, Cinalli G, Maixner VJ, eds. Spina bifida management and outcome. Milan, Italy: Springer Press; 2008.
- US Preventive Services Task Force, Barry MJ, Nicholson WK, et al. Folic acid supplementation to prevent neural tube defects: US Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. JAMA. 2023 Aug 1;330(5):454-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/37526713?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/37526713?tool=bestpractice.bmj.com)
- Douglas Wilson R, Van Mieghem T, Langlois S, et al. Guideline no. 410: prevention, screening, diagnosis, and pregnancy management for fetal neural tube defects. J Obstet Gynaecol Can. 2021 Jan;43(1):124-39.e8. [Texto completo \(https://www.jogc.com/article/S1701-2163\(20\)30901-4/fulltext\)](https://www.jogc.com/article/S1701-2163(20)30901-4/fulltext) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/33212246?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/33212246?tool=bestpractice.bmj.com)
- AIUM-ACR-ACOG-SMFM-SRU Practice Parameter for the performance of standard diagnostic obstetric ultrasound examinations. J Ultrasound Med. 2018 Nov;37(11):E13-24. [Texto completo \(https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jum.14831\)](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jum.14831) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30308091?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30308091?tool=bestpractice.bmj.com)
- Spina Bifida Association. Guidelines for the care of people with spina bifida. 2018 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.spinabifidaassociation.org/wp-content/uploads/Guidelines-for-the-Care-of-People-with-Spina-Bifida-2018.pdf\)](https://www.spinabifidaassociation.org/wp-content/uploads/Guidelines-for-the-Care-of-People-with-Spina-Bifida-2018.pdf)
- Adzick NS, Thom EA, Spong CY, et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. N Engl J Med. 2011 Mar 17;364(11):993-1004. [Texto completo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3770179\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3770179) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21306277?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21306277?tool=bestpractice.bmj.com)
- Grivell RM, Andersen C, Dodd JM. Prenatal versus postnatal repair procedures for spina bifida for improving infant and maternal outcomes. Cochrane Database Syst Rev. 2014 Oct 28;(10):CD008825. [Texto completo \(https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD008825.pub2/full\)](https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD008825.pub2/full) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25348498?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25348498?tool=bestpractice.bmj.com)

Referências

1. Shurtleff DB, Lemire R, Warkany J. Embryology, etiology, and epidemiology. In: Shurtleff BD, ed. Myelodysplasias and exstrophies: significance, prevention, and treatment. Orlando, FL: Grune & Statton; 1986:39-64.
2. Ozek MM, Cinalli G, Maixner VJ, eds. Spina bifida management and outcome. Milan, Italy: Springer Press; 2008.
3. Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2010-2014. Birth Defects Res. 2019 Nov 1;111(18):1420-35. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31711111\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31711111)

www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7203968) Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31580536?tool=bestpractice.bmj.com>)

4. Mitchell LE. Epidemiology of neural tube defects. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2005 May 15;135C(1):88-94. Texto completo (<https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.30057>) Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15800877?tool=bestpractice.bmj.com>)
5. Centers for Disease Control and Prevention. Racial/ethnic differences in the birth prevalence of spina bifida - United States, 1995-2005. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2009 Jan 9;57(53):1409-13. Texto completo (<https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/mm5753a2.htm>) Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19129744?tool=bestpractice.bmj.com>)
6. Shin M, Besser LM, Siffel C, et al; Congenital Anomaly Multistate Prevalence and Survival Collaborative. Prevalence of spina bifida among children and adolescents in 10 regions in the United States. Pediatrics. 2010 Aug;126(2):274-9. Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20624803?tool=bestpractice.bmj.com>)
7. Sebold CD, Melvin EC, Siegel D, et al. Recurrence risks for neural tube defects in siblings of patients with lipomyelomeningocele. Genet Med. 2005 Jan;7(1):64-7. Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15654231?tool=bestpractice.bmj.com>)
8. Cowchock S, Ainbender E, Prescott G, et al. The recurrence risk for neural tube defects in the United States: a collaborative study. Am J Med Genet. 1980;5(3):309-14. Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7405962?tool=bestpractice.bmj.com>)
9. Copp AJ, Adzick NS, Chitty LS, et al. Spina bifida. Nat Rev Dis Primers. 2015 Apr 30;1:15007. Texto completo (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4898641>) Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27189655?tool=bestpractice.bmj.com>)
10. Carter CO, Roberts JA. The risk of recurrence after two children with central-nervous-system malformations. Lancet. 1967 Feb 11;1(7485):306-8. Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4163511?tool=bestpractice.bmj.com>)
11. Nevin NC, Johnston WP. Risk of recurrence after two children with central nervous system malformations in an area of high incidence. J Med Genet. 1980 Apr;17(2):87-92. Texto completo (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1048508>) Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6991696?tool=bestpractice.bmj.com>)
12. Olney RS, Mulinare J. Trends in neural tube defect prevalence, folic acid supplementation, and vitamin supplement use. Semin Perinatol. 2002 Aug;26(4):277-85. Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12211618?tool=bestpractice.bmj.com>)
13. Lary JM, Edmonds LD. Prevalence of spina bifida at birth - United States, 1983-1990: a comparison of two surveillance systems. MMWR CDC Surveill Summ. 1996 Apr 19;45(2):15-26. Texto completo (<https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00040954.htm>) Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8602137?tool=bestpractice.bmj.com>)

14. Greene WB, Terry RC, Demasi RA, et al. Effect of race and gender on neurological level in myelomeningocele. *Dev Med Child Neurol*. 1991 Feb;33(2):110-7. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2015978?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2015978?tool=bestpractice.bmj.com)
15. Nikkilä A, Rydhström H, Källén B. Incidence of spina bifida in Sweden 1973-2003: the effect of prenatal diagnosis. *Eur J Public Health*. 2006 Dec;16(6):660-2. [Texto completo \(https://academic.oup.com/eurpub/article/16/6/660/587676\)](https://academic.oup.com/eurpub/article/16/6/660/587676) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16672253?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16672253?tool=bestpractice.bmj.com)
16. Cragan JD, Robert HE, Edmonds LD, et al. Surveillance for anencephaly and spina bifida and the impact of prenatal diagnosis - United States, 1985-1994. *MMWR CDC Surveill Summ*. 1995 Aug 25;44(4):1-13. [Texto completo \(https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00038567.htm\)](https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00038567.htm) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7637675?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7637675?tool=bestpractice.bmj.com)
17. Williams J, Mai CT, Mulinare J, et al. Updated estimates of neural tube defects prevented by mandatory folic acid fortification - United States, 1995-2011. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 2015 Jan 16;64(1):1-5. [Texto completo \(https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/mm6401a2.htm\)](https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/mm6401a2.htm) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25590678?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25590678?tool=bestpractice.bmj.com)
18. De Wals P, Tairou F, Van Allen MI, et al. Reduction in neural-tube defects after folic acid fortification in Canada. *N Engl J Med*. 2007 Jul 12;357(2):135-42. [Texto completo \(https://www.nejm.org/doi/10.1056/NEJMoa067103\)](https://www.nejm.org/doi/10.1056/NEJMoa067103) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17625125?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17625125?tool=bestpractice.bmj.com)
19. Boulet SL, Yang Q, Mai C, et al. Trends in the postfortification prevalence of spina bifida and anencephaly in the United States. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2008 Jul;82(7):527-32. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18481813?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18481813?tool=bestpractice.bmj.com)
20. Field MS, Stover PJ. Safety of folic acid. *Ann N Y Acad Sci*. 2018 Feb;1414(1):59-71. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5849489\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5849489) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29155442?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29155442?tool=bestpractice.bmj.com)
21. Weggemans RM, Schaafsma G, Kromhout D, et al. Toward an optimal use of folic acid: an advisory report of the Health Council of the Netherlands. *Eur J Clin Nutr*. 2009 Aug;63(8):1034-6. [Texto completo \(https://www.nature.com/articles/ejcn20092.pdf\)](https://www.nature.com/articles/ejcn20092.pdf) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19209186?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19209186?tool=bestpractice.bmj.com)
22. Morris MS, Jacques PF, Rosenberg IH, et al. Folate and vitamin B-12 status in relation to anemia, macrocytosis, and cognitive impairment in older Americans in the age of folic acid fortification. *Am J Clin Nutr*. 2007 Jan;85(1):193-200. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1828842\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1828842) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17209196?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17209196?tool=bestpractice.bmj.com)
23. Kennedy DA, Stern SJ, Moretti M, et al. Folate intake and the risk of colorectal cancer: a systematic review and meta-analysis. *Cancer Epidemiol*. 2011 Feb;35(1):2-10. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21177150?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21177150?tool=bestpractice.bmj.com)

24. Bell KN, Oakley GP Jr. Update on prevention of folic acid-preventable spina bifida and anencephaly. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2009 Jan;85(1):102-7. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19067404?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19067404?tool=bestpractice.bmj.com)
25. Khoshnood B, Loane M, de Walle H, et al. Long term trends in prevalence of neural tube defects in Europe: population based study. *BMJ*. 2015 Nov 24;351:h5949. [Texto completo \(https://www.bmj.com/content/351/bmj.h5949.long\)](https://www.bmj.com/content/351/bmj.h5949.long) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26601850?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26601850?tool=bestpractice.bmj.com)
26. Moore LL, Singer MR, Bradlee ML, et al. A prospective study of the risk of congenital defects associated with maternal obesity and diabetes mellitus. *Epidemiology*. 2000 Nov;11(6):689-94. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11055631?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11055631?tool=bestpractice.bmj.com)
27. Farrell T, Neale L, Cundy T. Congenital anomalies in the offspring of women with type 1, type 2 and gestational diabetes. *Diab Med*. 2002 Apr;19(4):322-6. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11943005?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11943005?tool=bestpractice.bmj.com)
28. Watkins ML, Rasmussen SA, Honein MA, et al. Maternal obesity and risk for birth defects. *Pediatrics*. 2003 May;111(5 Pt 2):1152-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12728129?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12728129?tool=bestpractice.bmj.com)
29. Shaw GM, Quach T, Nelson V, et al. Neural tube defects associated with maternal periconceptional dietary intake of simple sugars and glycemic index. *Am J Clin Nutr*. 2003 Nov;78(5):972-8. [Texto completo \(https://academic.oup.com/ajcn/article/78/5/972/4677507\)](https://academic.oup.com/ajcn/article/78/5/972/4677507) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14594784?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/14594784?tool=bestpractice.bmj.com)
30. Botto LD, Lisi A, Robert-Gnansia E, et al. International retrospective cohort study of neural tube defects in relation to folic acid recommendations: are the recommendations working? 2005 Mar 12;330(7491):571. [Texto completo \(https://www.bmj.com/content/330/7491/571.long\)](https://www.bmj.com/content/330/7491/571.long) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15722368?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15722368?tool=bestpractice.bmj.com)
31. Inskip HM, Crozier SR, Godfrey KM. Women's compliance with nutrition and lifestyle recommendations before pregnancy: general population cohort study. *BMJ*. 2009 Feb 12;338:b481. [Texto completo \(https://www.bmj.com/content/338/bmj.b481.long\)](https://www.bmj.com/content/338/bmj.b481.long) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19213768?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19213768?tool=bestpractice.bmj.com)
32. Mitchell LE, Adzick NS, Melchionne J, et al. Spina bifida. *Lancet*. 2004 Nov 20-26;364(9448):1885-95. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15555669?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15555669?tool=bestpractice.bmj.com)
33. Canfield MA, Ramadhani TA, Shaw GM. Anencephaly and spina bifida among Hispanics: maternal, sociodemographic, and acculturation factors in the National Birth Defects Prevention Study. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2009 Jul;85(7):637-46. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19334286?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19334286?tool=bestpractice.bmj.com)
34. Au KS, Tran PX, Tsai CC, et al. Characteristics of a spina bifida population including North American Caucasian and Hispanic individuals. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2008 Oct;82(10):692-700. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2597629\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2597629) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18937358?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18937358?tool=bestpractice.bmj.com)

35. Hall JG, Solehdin F. Genetics of neural tube defects. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev*. 1998;4:269-81.
36. Ornoy A. Neuroteratogens in man: an overview with special emphasis on the teratogenicity of anti-epileptic drugs in pregnancy. *Reprod Toxicol*. 2006 Aug;22(2):214-26. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16621443?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16621443?tool=bestpractice.bmj.com)
37. Lloyd ME, Carr M, McElhatton P. The effects of methotrexate on pregnancy, fertility and lactation. *QJM*. 1999 Oct;92(10):551-63. [Texto completo \(https://academic.oup.com/qjmed/article/92/10/551/1531030\)](https://academic.oup.com/qjmed/article/92/10/551/1531030) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10627876?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10627876?tool=bestpractice.bmj.com)
38. Becerra JE, Khoury MJ, Cordero JF, et al. Diabetes mellitus during pregnancy and the risks for specific birth defects: a population-based care-control study. *Pediatrics*. 1990 Jan;85(1):1-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2404255?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2404255?tool=bestpractice.bmj.com)
39. Wasserman CR, Shaw GM, Selvin S, et al. Socioeconomic status, neighborhood social conditions, and neural tube defects. *Am J Public Health*. 1998 Nov;88(11):1674-80. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1508558\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1508558) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9807535?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9807535?tool=bestpractice.bmj.com)
40. Suarez L, Felker M, Hendricks K. The effect of fever, febrile illnesses, and heat exposure on the risk of neural tube defects in a Texas-Mexico population. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2004 Oct;70(10):815-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15468073?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15468073?tool=bestpractice.bmj.com)
41. Smithells RW, Sheppard S, Schorah CJ. Vitamin deficiencies and neural tube defects. *Arch Dis Child*. 1976 Dec;51(12):944-50. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1546171\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1546171) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1015847?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1015847?tool=bestpractice.bmj.com)
42. Smithells RW, Nevin NC, Seller MJ, et al. Further experience of vitamin supplementation for prevention of neural tube defect occurrence. *Lancet*. 1983 May 7;1(8332):1027-31. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6133069?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/6133069?tool=bestpractice.bmj.com)
43. Mulinare J, Cordero JF, Erickson JD, et al. Periconceptional use of multivitamins and the occurrence of neural tube defects. *JAMA*. 1988 Dec 2;260(21):3141-5. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3184392?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3184392?tool=bestpractice.bmj.com)
44. Suarez L, Hendricks K, Felkner M, et al. Maternal serum vitamin B12 levels and risk for neural tube defects in a Texas-Mexico border population. *Ann Epidemiol*. 2003 Feb;13(2):81-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12559666?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12559666?tool=bestpractice.bmj.com)
45. Boyles AL, Hammock P, Speer MC. Candidate gene analysis in human neural tube defects. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2005 May 15;135C(1):9-23. [Texto completo \(https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.30048\)](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.30048) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15816061?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15816061?tool=bestpractice.bmj.com)

46. Davidson CM, Northrup H, King TM, et al. Genes in glucose metabolism and association with spina bifida. *Reprod Sci.* 2008 Jan;15(1):51-8. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2592548\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2592548) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18212354?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18212354?tool=bestpractice.bmj.com)
47. Williams H. A unifying hypothesis for hydrocephalus, Chiari malformation, syringomyelia, anencephaly and spina bifida. *Cerebrospinal Fluid Res.* 2008 Apr 11;5:7. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2365936\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2365936) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18405364?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18405364?tool=bestpractice.bmj.com)
48. de Wit OA, den Dunnen WF, Sollie KM, et al. Pathogenesis of cerebral malformations in human fetuses with meningocele. *Cerebrospinal Fluid Res.* 2008 Mar 1;5:4. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2270798\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2270798) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18312688?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18312688?tool=bestpractice.bmj.com)
49. Hasan KM, Eluvathingal TJ, Kramer LA, et al. White matter microstructural abnormalities in children with spina bifida myelomeningocele and hydrocephalus: a diffusion tensor tractography study of the association pathways. *J Magn Reson Imaging.* 2008 Apr;27(4):700-9. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3046030\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3046030) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18302204?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18302204?tool=bestpractice.bmj.com)
50. Greene ND, Stanier P, Copp AJ. Genetics of human neural tube defects. *Hum Mol Genet.* 2009 Oct 15;18(R2):R113-29. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2758708\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2758708) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19808787?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19808787?tool=bestpractice.bmj.com)
51. Ross ME. Gene-environment interactions, folate metabolism and the embryonic nervous system. *Wiley Interdiscip Rev Syst Biol Med.* 2010 Jul-Aug;2(4):471-80. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2981143\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2981143) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20836042?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20836042?tool=bestpractice.bmj.com)
52. US Preventive Services Task Force, Barry MJ, Nicholson WK, et al. Folic acid supplementation to prevent neural tube defects: US Preventive Services Task Force reaffirmation recommendation statement. *JAMA.* 2023 Aug 1;330(5):454-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/37526713?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/37526713?tool=bestpractice.bmj.com)
53. MRC Vitamin Study Research Group. Prevention of neural tube defects: results of the Medical Research Council vitamin study. *Lancet.* 1991 Jul 20;338(8760):131-7. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1677062?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1677062?tool=bestpractice.bmj.com)
54. Centers for Disease Control. Recommendations for the use of folic acid to reduce the number of cases of spina bifida and other neural tube defects. *MMWR Recomm Rep.* 1992 Sep 11;41(RR-14):1-7. [Texto completo \(https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00019479.htm\)](https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/00019479.htm) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1522835?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1522835?tool=bestpractice.bmj.com)
55. Chen CP. Syndromes, disorders and maternal risk factors associated with neural tube defects (I). *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2008 Mar;47(1):1-9. [Texto completo \(https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1028455908600480?via%3Dihub\)](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1028455908600480?via%3Dihub) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18400576?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18400576?tool=bestpractice.bmj.com)

56. Melvin EC, George TM, Worley G, et al. Genetic studies in neural tube defects. NTD Collaborative Group. *Pediatr Neurosurg*. 2000 Jan;32(1):1-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10765131?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10765131?tool=bestpractice.bmj.com)
57. Hall JG, Friedman JM, Kenna BA, et al. Clinical, genetic, and epidemiological factors in neural tube defects. *Am J Hum Genet*. 1988 Dec;43(6):827-37. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1715625\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1715625) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3195584?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3195584?tool=bestpractice.bmj.com)
58. Meador KJ, Baker GA, Browning N, et al. Cognitive function at 3 years of age after fetal exposure to antiepileptic drugs. *N Engl J Med*. 2009 Apr 16;360(16):1597-605. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19369666?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19369666?tool=bestpractice.bmj.com)
59. Stothard KJ, Tennant PW, Bell R, et al. Maternal overweight and obesity and the risk of congenital anomalies: a systematic review and meta-analysis. *JAMA*. 2009 Feb 11;301(6):636-50. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19211471?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19211471?tool=bestpractice.bmj.com)
60. Chen CP. Maternal diabetes and neural tube defects: prenatal diagnosis of lumbosacral myelomeningocele, ventriculomegaly, Arnold-Chiari malformation, and foot deformities in a pregnancy with poor maternal metabolic control, and review of the literature. *Genet Couns*. 2005;16(3):313-6. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16259331?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16259331?tool=bestpractice.bmj.com)
61. Douglas Wilson R, Van Mieghem T, Langlois S, et al. Guideline no. 410: prevention, screening, diagnosis, and pregnancy management for fetal neural tube defects. *J Obstet Gynaecol Can*. 2021 Jan;43(1):124-39.e8. [Texto completo \(https://www.jogc.com/article/S1701-2163\(20\)30901-4/fulltext\)](https://www.jogc.com/article/S1701-2163(20)30901-4/fulltext) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/33212246?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/33212246?tool=bestpractice.bmj.com)
62. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Spina bifida and anencephaly before and after folic acid mandate - United States, 1995-1996 and 1999-2000. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 2004 May 7;53(17):362-5. [Texto completo \(https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/mm5317a3.htm\)](https://www.cdc.gov/mmwr/preview/mmwrhtml/mm5317a3.htm) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15129193?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15129193?tool=bestpractice.bmj.com)
63. Centeno Tablante E, Pachón H, Guetterman HM, et al. Fortification of wheat and maize flour with folic acid for population health outcomes. *Cochrane Database Syst Rev*. 2019 Jul 1;(7):CD012150. [Texto completo \(https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD012150.pub2/full\)](https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD012150.pub2/full) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31257574?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31257574?tool=bestpractice.bmj.com)
64. World Health Organization. Guideline: fortification of wheat flour with vitamins and minerals as a public health strategy. Jun 2022 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.who.int/publications/item/9789240043398\)](https://www.who.int/publications/item/9789240043398)
65. Mills JL, Signore CC. Folic acid and the prevention of neural tube defects. *N Engl J Med*. 2004 May 20;350(21):2209-11. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15152070?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15152070?tool=bestpractice.bmj.com)
66. National Institute for Health and Care Excellence. Fertility problems: assessment and treatment. Clinical guideline [CG156]. Sep 2017 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.nice.org.uk/guidance/cg156\)](https://www.nice.org.uk/guidance/cg156)

67. American College of Obstetricians and Gynecologists. Ultrasound in pregnancy. Dec 2016 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.acog.org/clinical/clinical-guidance/practice-bulletin/articles/2016/12/ultrasound-in-pregnancy\)](https://www.acog.org/clinical/clinical-guidance/practice-bulletin/articles/2016/12/ultrasound-in-pregnancy)
68. Mehta TS, Levine D. Imaging of fetal cerebral ventriculomegaly: a guide to management and outcome. *Semin Fetal Neonatal Med.* 2005 Oct;10(5):421-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15985390?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15985390?tool=bestpractice.bmj.com)
69. Blaicher W, Mittermayer C, Messerschmidt A. Fetal skeletal deformities - the diagnostic accuracy of prenatal ultrasonography and fetal magnetic resonance imaging. *Ultraschall Med.* 2004 Jun;25(3):195-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15146359?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15146359?tool=bestpractice.bmj.com)
70. AIUM-ACR-ACOG-SMFM-SRU Practice Parameter for the performance of standard diagnostic obstetric ultrasound examinations. *J Ultrasound Med.* 2018 Nov;37(11):E13-24. [Texto completo \(https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jum.14831\)](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/jum.14831) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30308091?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30308091?tool=bestpractice.bmj.com)
71. Norem CT, Schoen EJ, Walton DL, et al. Routine ultrasonography compared with maternal serum alpha-fetoprotein for neural tube defect screening. *Obstet Gynecol.* 2005 Oct;106(4):747-52. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16199631?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16199631?tool=bestpractice.bmj.com)
72. Bruner JP, Tulipan N, Dabrowiak ME, et al. Upper level of the spina bifida defect: how good are we? *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004 Nov;24(6):612-7. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15517549?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15517549?tool=bestpractice.bmj.com)
73. Chen CP. Prenatal diagnosis, fetal surgery, recurrence risk and differential diagnosis of neural tube defects. *Taiwan J Obstet Gynecol.* 2008 Sep;47(3):283-90. [Texto completo \(https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1028455908601254?via%3Dihub\)](https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1028455908601254?via%3Dihub) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18935990?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18935990?tool=bestpractice.bmj.com)
74. Spina Bifida Association. Guidelines for the care of people with spina bifida. 2018 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.spinabifidaassociation.org/wp-content/uploads/Guidelines-for-the-Care-of-People-with-Spina-Bifida-2018.pdf\)](https://www.spinabifidaassociation.org/wp-content/uploads/Guidelines-for-the-Care-of-People-with-Spina-Bifida-2018.pdf)
75. American College of Obstetricians and Gynecologists. Practice bulletin no. 162: prenatal diagnostic testing for genetic disorders. *Obstet Gynecol.* 2016 May;127(5):e108-22. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26938573?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26938573?tool=bestpractice.bmj.com)
76. Committee on Genetics and the Society for Maternal-Fetal Medicine. Committee opinion no.682: microarrays and next-generation sequencing technology: the use of advanced genetic diagnostic tools in obstetrics and gynecology. *Obstet Gynecol.* 2016 Dec;128(6):e262-8. [Texto completo \(https://journals.lww.com/greenjournal/Fulltext/2016/12000/Committee_Opinion_No_682__Microarrays_and.55.aspx\)](https://journals.lww.com/greenjournal/Fulltext/2016/12000/Committee_Opinion_No_682__Microarrays_and.55.aspx) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27875474?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27875474?tool=bestpractice.bmj.com)
77. Zugazaga Cortazar A, Martín Martínez C, Duran Feliubadalo C, et al. Magnetic resonance imaging in the prenatal diagnosis of neural tube defects. *Insights Imaging.* 2013 Apr;4(2):225-37. [Texto completo](#)

(<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3609962>) Resumo (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23456749?tool=bestpractice.bmj.com>)

78. Reddy UM, Abuhamad AZ, Levine D, et al; Fetal Imaging Workshop Invited Participants. Fetal imaging: Executive summary of a Joint Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, Society for Maternal-Fetal Medicine, American Institute of Ultrasound in Medicine, American College of Obstetricians and Gynecologists, American College of Radiology, Society for Pediatric Radiology, and Society of Radiologists in Ultrasound Fetal Imaging Workshop. *Am J Obstet Gynecol*. 2014 May;210(5):387-97. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24793721?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24793721?tool=bestpractice.bmj.com)
79. Chao TT, Dashe JS, Adams RC, et al. Fetal spine findings on MRI and associated outcomes in children with open neural tube defects. *AJR Am J Roentgenol*. 2011 Nov;197(5):W956-61. [Texto completo \(https://www.ajronline.org/doi/10.2214/AJR.11.6745\)](https://www.ajronline.org/doi/10.2214/AJR.11.6745) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22021549?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22021549?tool=bestpractice.bmj.com)
80. Stevenson KL. Chiari type II malformation: past, present, and future. *Neurosurg Focus*. 2004 Feb 15;16(2):E5. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15209488?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15209488?tool=bestpractice.bmj.com)
81. Dias MS. Neurosurgical management of myelomeningocele (spina bifida). *Pediatr Rev*. 2005 Feb;26(2):50-60. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15687475?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15687475?tool=bestpractice.bmj.com)
82. Adzick NS, Thom EA, Spong CY, et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *N Engl J Med*. 2011 Mar 17;364(11):993-1004. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3770179\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3770179) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21306277?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21306277?tool=bestpractice.bmj.com)
83. Pollack IF, Kinnunen D, Albright AL. The effect of early craniocervical decompression on functional outcome in neonates and young infants with myelodysplasia and symptomatic Chiari II malformations: results from a prospective series. *Neurosurgery*. 1996 Apr;38(4):703-10. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8692388?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8692388?tool=bestpractice.bmj.com)
84. American College of Radiology; American Institute of Ultrasound in Medicine; Society for Pediatric Radiology; Society of Radiologists in Ultrasound. ACR–AIUM–SPR–SRU practice parameter for the performance of an ultrasound examination of the neonatal and infant spine. 2016 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.acr.org/-/media/ACR/Files/Practice-Parameters/US-NeonatalSpine.pdf\)](https://www.acr.org/-/media/ACR/Files/Practice-Parameters/US-NeonatalSpine.pdf)
85. Joseph DB. Current approaches to the urologic care of children with spina bifida. *Curr Urol Rep*. 2008 Mar;9(2):151-7. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18420000.?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18420000.?tool=bestpractice.bmj.com)
86. Frimberger D, Cheng E, Kropp BP. The current management of the neurogenic bladder in children with spina bifida. *Pediatr Clin North Am*. 2012 Aug;59(4):757-67. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22857827?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22857827?tool=bestpractice.bmj.com)
87. Visconti D, Noia G, Triarico S, et al. Sexuality, pre-conception counseling and urological management of pregnancy for young women with spina bifida. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol*. 2012 Aug;163(2):129-33. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22546496?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22546496?tool=bestpractice.bmj.com)

88. Trivedi J, Thompson JD, Slakey JB, et al. Clinical and radiographic predictors of scoliosis in patients with myelomeningocele. J Bone Joint Surg Am. 2002 Aug;84(8):1389-94. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12177269?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12177269?tool=bestpractice.bmj.com)
89. Tortori-Donati P, Fondellia MP, Rossia A, et al. Segmental spinal dysgenesis: neuroradiologic findings with clinical and embryologic correlation. AJNR Am J Neuroradiol. 1999 Mar;20(3):445-56. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7056058\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC7056058) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10219410?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10219410?tool=bestpractice.bmj.com)
90. Ryan KD, Plosky C, Emans JB. Myelodysplasia - the musculoskeletal problem: habilitation from infancy to adulthood. Phys Ther. 1991 Dec;71(12):935-46. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1946627?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1946627?tool=bestpractice.bmj.com)
91. Battibugli S, Gryfakis N, Dias L, et al. Functional gait comparison between children with myelomeningocele: shunt versus no shunt. Dev Med Child Neurol. 2007 Oct;49(10):764-9. [Texto completo \(https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/j.1469-8749.2007.00764.x\)](https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1111/j.1469-8749.2007.00764.x) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17880646?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17880646?tool=bestpractice.bmj.com)
92. Harstall C; Institute of Health Economics (Canada). First and second trimester prenatal screening for trisomies 13, 18, and 21 and open neural tube defects. Sep 2012 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.ihe.ca/publications/first-and-second-trimester-prenatal-screening-for-trisomies-13-18-and-21-and-open-neural-tube-defects\)](https://www.ihe.ca/publications/first-and-second-trimester-prenatal-screening-for-trisomies-13-18-and-21-and-open-neural-tube-defects)
93. Cameron M, Moran P. Prenatal screening and diagnosis of neural tube defects. Prenat Diagn. 2009 Apr;29(4):402-11. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19301349?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19301349?tool=bestpractice.bmj.com)
94. Tulipan N, Wellons JC 3rd, Thom EA, et al; MOMS Investigators. Prenatal surgery for myelomeningocele and the need for cerebrospinal fluid shunt placement. J Neurosurg Pediatr. 2015 Dec;16(6):613-20. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5206797\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5206797) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26369371?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26369371?tool=bestpractice.bmj.com)
95. Forrester MB, Merz RD. Prenatal diagnosis and elective termination of neural tube defects in Hawaii, 1986-1997. Fetal Diagn Ther. 2000 May-Jun;15(3):146-51. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10781998?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10781998?tool=bestpractice.bmj.com)
96. American College of Obstetricians and Gynecologists. Committee opinion no. 720: maternal-fetal surgery for myelomeningocele. Sep 2017 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.acog.org/clinical/clinical-guidance/committee-opinion/articles/2017/09/maternal-fetal-surgery-for-myelomeningocele\)](https://www.acog.org/clinical/clinical-guidance/committee-opinion/articles/2017/09/maternal-fetal-surgery-for-myelomeningocele) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28832482?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28832482?tool=bestpractice.bmj.com)
97. Spinner SS, Miesnik SR, Koh JG, et al. Maternal, fetal, and neonatal care in open fetal surgery for myelomeningocele. J Obstet Gynecol Neonatal Nurs. 2012 May-Jun;41(3):447-54. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22500473?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22500473?tool=bestpractice.bmj.com)

98. Brock JW 3rd, Carr MC, Adzick NS, et al; MOMS Investigators. Bladder function after fetal surgery for myelomeningocele. *Pediatrics*. 2015 Oct;136(4):e906-13. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26416930?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26416930?tool=bestpractice.bmj.com)
99. Grivell RM, Andersen C, Dodd JM. Prenatal versus postnatal repair procedures for spina bifida for improving infant and maternal outcomes. *Cochrane Database Syst Rev*. 2014 Oct 28;(10):CD008825. [Texto completo \(https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD008825.pub2/full\)](https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD008825.pub2/full) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25348498?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25348498?tool=bestpractice.bmj.com)
100. Lingman G. Management of pregnancy and labour in cases diagnosed with major fetal malformation. *Curr Opin Obstet Gynecol*. 2005 Apr;17(2):143-6. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15758605?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15758605?tool=bestpractice.bmj.com)
101. Shaer CM, Chescheir N, Erickson K, et al. Obstetrician-gynecologists' practice and knowledge regarding spina bifida. *Am J Perinatol*. 2006 Aug;23(6):355-62. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16841273?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16841273?tool=bestpractice.bmj.com)
102. Warf BC, Stagno V, Mugamba J. Encephalocele in Uganda: ethnic distinctions in lesion location, endoscopic management of hydrocephalus, and survival in 110 consecutive children. *J Neurosurg Pediatr*. 2011 Jan;7(1):88-93. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21194291?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21194291?tool=bestpractice.bmj.com)
103. Vogel TW, Bahuleyan B, Robinson S, et al. The role of endoscopic third ventriculostomy in the treatment of hydrocephalus. *J Neurosurg Pediatr*. 2013 Jul;12(1):54-61. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23682819?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23682819?tool=bestpractice.bmj.com)
104. Drake JM, Kulkarni AV, Kestle J. Endoscopic third ventriculostomy vs ventriculoperitoneal shunt in pediatric patients, a decision analysis. *Childs Nerv Syst*. 2009 Apr;25(4):467-72. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19139908?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19139908?tool=bestpractice.bmj.com)
105. Jenkinson MD, Hayhurst C, Al-Jumaily M, et al. The role of ETV in adult patients with hydrocephalus. *J Neurosurgery*. 2009 May;110(5):861-6. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19284240?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19284240?tool=bestpractice.bmj.com)
106. Drake JM, Kestle JR, Milner R, et al. Randomized trial of cerebrospinal fluid shunt valve design in pediatric hydrocephalus. *Neurosurgery*. 1998 Aug;43(2):294-303. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9696082?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9696082?tool=bestpractice.bmj.com)
107. Hankinson T, Tubbs RS, Wellons JC. Duraplasty or not? An evidence-based review of the pediatric Chiari I malformation. *Childs Nerv Syst*. 2011 Jan;27(1):35-40. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20890606?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20890606?tool=bestpractice.bmj.com)
108. Franco I, Horowitz M, Grady R, et al. Efficacy and safety of oxybutynin in children with detrusor hyperreflexia secondary to neurogenic bladder dysfunction. *J Urol*. 2005 Jan;173(1):221-5. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15592080?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15592080?tool=bestpractice.bmj.com)

109. Sturm RM, Cheng EY. The management of the pediatric neurogenic bladder. *Curr Bladder Dysfunct Rep.* 2016;11:225-33. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4992015\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4992015) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27610207?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/27610207?tool=bestpractice.bmj.com)
110. Hopps CV, Kropp KA. Preservation of renal function in children with myelomeningocele managed with basic newborn evaluation and close followup. *J Urol.* 2003 Jan;169(1):305-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12478177?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12478177?tool=bestpractice.bmj.com)
111. Dik P, Klijn AJ, van Gool JD, et al. Early start to therapy preserves kidney function in spina bifida patients. *Eur Urol.* 2006 May;49(5):908-13. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16458416?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16458416?tool=bestpractice.bmj.com)
112. Madden-Fuentes RJ, McNamara ER, Lloyd JC, et al. Variation in definitions of urinary tract infections in spina bifida patients: a systematic review. *Pediatrics.* 2013 Jul;132(1):132-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23796735?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23796735?tool=bestpractice.bmj.com)
113. Swaroop VT, Dias L. Orthopaedic management of spina bifida-part II: foot and ankle deformities. *J Child Orthop.* 2011 Dec;5(6):403-14. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3221758\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3221758) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23205142?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23205142?tool=bestpractice.bmj.com)
114. Lorente Molto FJ, Martinez GI. Retrospective review of L3 myelomeningocele in three groups: should posterolateral iliopsoas transfer still be indicated to stabilize the hip? *J Pediatr Orthop B.* 2005 May;14(3):177-84. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15812288?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15812288?tool=bestpractice.bmj.com)
115. Dias L. Hip dislocation in spina bifida: when is surgery required and what type of surgery should be performed? *Ortop Traumatol Rehabil.* 2011 Mar-Apr;13(2):101-3. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21602577?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21602577?tool=bestpractice.bmj.com)
116. Ambartsumyan L, Rodriguez L. Bowel management in children with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med.* 2018;11(4):293-301. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30507592?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30507592?tool=bestpractice.bmj.com)
117. Liptak GS, Garver K, Dosa NP. Spina bifida grown up. *J Dev Behav Pediatr.* 2013 Apr;34(3):206-15. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23572172?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23572172?tool=bestpractice.bmj.com)
118. Webb TS. Medical care of adults with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med.* 2009;2(1):3-11. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21791790?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21791790?tool=bestpractice.bmj.com)
119. Webb TS. Optimizing health care for adults with spina bifida. *Dev Disabil Res Rev.* 2010;16(1):76-81. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20419774?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20419774?tool=bestpractice.bmj.com)
120. Dicianno BE, Gaines A, Collins DM, et al. Mobility, assistive technology use, and social integration among adults with spina bifida. *Am J Phys Med Rehabil.* 2009 Jul;88(7):533-41. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19542778?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19542778?tool=bestpractice.bmj.com)
121. Dicianno BE, Wilson R. Hospitalizations of adults with spina bifida and congenital spinal cord anomalies. *Arch Phys Med Rehabil.* 2010 Apr;91(4):529-35. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20382283?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20382283?tool=bestpractice.bmj.com)

122. Simon TD, Lamb S, Murphy NA, et al. Who will care for me next? Transitioning to adulthood with hydrocephalus. *Pediatrics*. 2009 Nov;124(5):1431-7. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2895548\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2895548) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19841113?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19841113?tool=bestpractice.bmj.com)
123. Verhoef M, Lurvink M, Barf HA, et al. High prevalence of incontinence among young adults with spina bifida: description, prediction and problem perception. *Spinal Cord*. 2005 Jun;43(6):331-40. [Texto completo \(https://www.nature.com/articles/3101705\)](https://www.nature.com/articles/3101705) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15685262?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15685262?tool=bestpractice.bmj.com)
124. Palmer JS, Kaplan WE, Firlit CF. Erectile dysfunction in patients with spina bifida is a treatable condition. *J Urol*. 2000 Sep;164(3 Pt 2):958-61. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10958716?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10958716?tool=bestpractice.bmj.com)
125. World Allergy Organization. Latex allergy diagnosis and management. Jan 2022 [internet publication]. [Texto completo \(https://www.worldallergy.org/education-and-programs/education/allergic-disease-resource-center/professionals/latex-allergy-diagnosis-and-management\)](https://www.worldallergy.org/education-and-programs/education/allergic-disease-resource-center/professionals/latex-allergy-diagnosis-and-management)
126. Arata M, Grover S, Dunne K, et al. Pregnancy outcome and complications in women with spina bifida. *J Reprod Med*. 2000 Sep;45(9):743-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11027084?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11027084?tool=bestpractice.bmj.com)
127. Garcia AM, Dicianno BE. The frequency of lymphedema in an adult spina bifida population. *Am J Phys Med Rehabil*. 2011 Feb;90(2):89-96. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21173682?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21173682?tool=bestpractice.bmj.com)
128. Valtonen KM, Goksör LA, Jonsson O, et al. Osteoporosis in adults with meningomyelocele: an unrecognized problem at rehabilitation clinics. *Arch Phys Med Rehabil*. 2006 Mar;87(3):376-82. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16500172?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16500172?tool=bestpractice.bmj.com)
129. Dosa NP, Eckrich M, Katz DA, et al. Incidence, prevalence, and characteristics of fractures in children, adolescents, and adults with spina bifida. *J Spinal Cord Med*. 2007;30 Suppl 1:S5-9. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2031989\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2031989) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17874679?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17874679?tool=bestpractice.bmj.com)
130. Stepanczuk BC, Dicianno BE, Webb TS. Young adults with spina bifida may have higher occurrence of prehypertension and hypertension. *Am J Phys Med Rehabil*. 2014 Mar;93(3):200-6. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24088776?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24088776?tool=bestpractice.bmj.com)
131. Dagenais LM, Lahay ER, Stueck KA, et al. Effects of electrical stimulation, exercise training and motor skills training on strength of children with meningomyelocele: a systematic review. *Phys Occup Ther Pediatr*. 2009;29(4):445-63. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19916827?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19916827?tool=bestpractice.bmj.com)
132. Deshpande AV, Sampang R, Smith GH. Study of botulinum toxin A in neurogenic bladder due to spina bifida in children. *ANZ J Surg*. 2010 Apr;80(4):250-3. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20575951?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20575951?tool=bestpractice.bmj.com)

133. Baka-Ostrowska M, Bolong DT, Persu C, et al. Efficacy and safety of mirabegron in children and adolescents with neurogenic detrusor overactivity: an open-label, phase 3, dose-titration study. *Neurourol Urodyn*. 2021 Aug;40(6):1490-9. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8361978\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8361978) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/34058027?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/34058027?tool=bestpractice.bmj.com)
134. Wang Y, Liu G, Canfield MA, et al; National Birth Defects Prevention Network. Racial/ethnic differences in survival of United States children with birth defects: a population-based study. *J Pediatr*. 2015 Apr;166(4):819-26. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4696483\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4696483) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25641238?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25641238?tool=bestpractice.bmj.com)
135. Moore CA, Li S, Li Z, et al. Elevated rates of severe neural tube defects in a high prevalence area of Northern China. *Am J Med Genet*. 1997 Dec 12;73(2):113-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9409858?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9409858?tool=bestpractice.bmj.com)
136. Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, et al. Neural tube defects. *N Engl J Med*. 1999 Nov 11;341(20):1509-19. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10559453?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10559453?tool=bestpractice.bmj.com)
137. Sutton M, Daly LE, Kirke PN. Survival and disability in a cohort of neural tube defect births in Dublin, Ireland. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2008 Oct;82(10):701-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18803309?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18803309?tool=bestpractice.bmj.com)
138. Barf HA, Post MW, Verhoef M, et al. Restrictions in social participation of young adults with spina bifida. *Disabil Rehabil*. 2009;31(11):921-7. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19116807?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19116807?tool=bestpractice.bmj.com)
139. Moore C, Kogan BA, Parekh A. Impact of urinary incontinence on self-concept in children with spina bifida. *J Urol*. 2004 Apr;171(4):1659-62. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15017261?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15017261?tool=bestpractice.bmj.com)
140. Liptak GS, Kennedy JA, Dosa NP. Youth with spina bifida and transitions: health and social participation in a nationally represented sample. *J Pediatr*. 2010 Oct;157(4):584-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20488456?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20488456?tool=bestpractice.bmj.com)
141. Bowman RM, McLone DG, Grant JA, et al. Spina bifida outcome: a 25-year perspective. *Pediatr Neurosurg*. 2001 Mar;34(3):114-20. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11359098?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11359098?tool=bestpractice.bmj.com)
142. Davis BE, Daley CM, Shurtleff DB, et al. Long-term survival of individuals with myelomeningocele. *Pediatr Neurosurg*. 2005 Jul-Aug;41(4):186-91. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16088253?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16088253?tool=bestpractice.bmj.com)
143. Shin M, Besser LM, Correa A. Prevalence of spina bifida among children and adolescents in metropolitan Atlanta. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2008 Nov;82(11):748-54. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18985687?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18985687?tool=bestpractice.bmj.com)

144. Ouyang L, Grosse SD, Armour BS, et al. Health care expenditures of children and adults with spina bifida in a privately insured U.S. population. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2007 Jul;79(7):552-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17335056?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17335056?tool=bestpractice.bmj.com)
145. Bamer AM, Connell FA, Dudgeon BJ, et al. Frequency of purchase and associated costs of assistive technology for Washington State Medicaid program enrollees with spina bifida by age. *Disabil Health J*. 2010 Jul;3(3):155-61. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21122780?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21122780?tool=bestpractice.bmj.com)
146. Clayton DB, Brock JW 3rd. The urologist's role in the management of spina bifida: a continuum of care. *Urology*. 2010 Jul;76(1):32-8. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20350747?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20350747?tool=bestpractice.bmj.com)
147. Piatt JH Jr. Treatment of myelomeningocele: a review of outcomes and continuing neurosurgical considerations among adults. *J Neurosurg Pediatr*. 2010 Dec;6(6):515-25. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21121724?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21121724?tool=bestpractice.bmj.com)
148. Meeropol E. Latex allergy update: clinical practice and unresolved issues. *J Wound Ostomy Continence Nurs*. 1996 Jul;23(4):193-6. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8900671?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8900671?tool=bestpractice.bmj.com)
149. Nieto A, Mazon A, Pamies R, et al. Efficacy of latex avoidance for primary prevention of latex sensitization in children with spina bifida. *J Pediatrics*. 2002 Mar;140(3):370-2. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11953738?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11953738?tool=bestpractice.bmj.com)
150. Cremer R, Kleine-Diepenbruck U, Hering F, et al. Reduction of latex sensitization in spina bifida patients by a primary prophylaxis programme (five years experience). *Eur J Pediatr Surg*. 2002 Dec;12 Suppl 1:S19-21. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12541209?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12541209?tool=bestpractice.bmj.com)
151. Mazon A, Nieto A, Linana JJ, et al. Latex sensitization in children with spina bifida: follow up comparative study after two years. *Ann Allergy Asthma Immunol*. 2000 Feb;84(2):207-10. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10719778?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10719778?tool=bestpractice.bmj.com)
152. Casteels K, Fieuws S, van Helvoirt M, et al. Metformin therapy to reduce weight gain and visceral adiposity in children and adolescents with neurogenic or myogenic motor deficit. *Pediatr Diabetes*. 2010 Feb;11(1):61-9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19496972?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19496972?tool=bestpractice.bmj.com)
153. Hertzler DA 2nd, DePowell JJ, Stevenson CB, et al. Tethered cord syndrome: a review of the literature from embryology to adult presentation. *Neurosurg Focus*. 2010 Jul;29(1):E1. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20593997?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20593997?tool=bestpractice.bmj.com)
154. Filippidis AS, Kalani MY, Theodore N, et al. Spinal cord traction, vascular compromise, hypoxia, and metabolic derangements in the pathophysiology of tethered cord syndrome. *Neurosurg Focus*. 2010 Jul;29(1):E9. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20594007?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20594007?tool=bestpractice.bmj.com)

155. Shih P, Halpin RJ, Ganju A, et al. Management of recurrent adult tethered cord syndrome. *Neurosurg Focus*. 2010 Jul;29(1):E5. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20594003?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20594003?tool=bestpractice.bmj.com)
156. Dicianno BE, Kurowski BG, Yang JM, et al. Rehabilitation and medical management of the adult with spina bifida. *Am J Phys Med Rehabil*. 2008 Dec;87(12):1027-50. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18923330?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18923330?tool=bestpractice.bmj.com)
157. Clayton DB, Brock JW 3rd, Joseph DB. Urologic management of spina bifida. *Dev Disabil Res Rev*. 2010;16(1):88-95. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20419776?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20419776?tool=bestpractice.bmj.com)
158. Ok JH, Kurzrock EA. Objective measurement of quality of life changes after ACE Malone using the FICQOL survey. *J Pediatr Urol*. 2011 Jun;7(3):389-93. [Texto completo \(https://www.jpurology.com/article/S1477-5131\(11\)00058-1/fulltext\)](https://www.jpurology.com/article/S1477-5131(11)00058-1/fulltext) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21527223?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21527223?tool=bestpractice.bmj.com)
159. Aurora RN, Zak RS, Karippot A, et al. Practice parameters for the respiratory indications for polysomnography in children. *Sleep*. 2011 Mar 1;34(3):379-88. [Texto completo \(https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3041715\)](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3041715) [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21359087?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21359087?tool=bestpractice.bmj.com)
160. Edelstein K, Cirino PT, Hasher L, et al. Sleep problems, chronotype, and diurnal preferences in children and adults with spina bifida. *J Biol Rhythms*. 2012;27:172-5. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22476778?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22476778?tool=bestpractice.bmj.com)
161. Thomson JD, Segal LS. Orthopedic management of spina bifida. *Dev Disabil Res Rev*. 2010;16(1):96-103. [Resumo \(http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20419777?tool=bestpractice.bmj.com\)](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20419777?tool=bestpractice.bmj.com)

Imagens



Figura 1: Neonato com mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Figura 2: Mielomeningocele

Do acervo do Dr. Greg Liptak; usado com permissão



Figura 3: Ressonância nuclear magnética (RNM) cranioencefálica mostrando malformação de Chiari

Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão



Figura 4: Meningocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

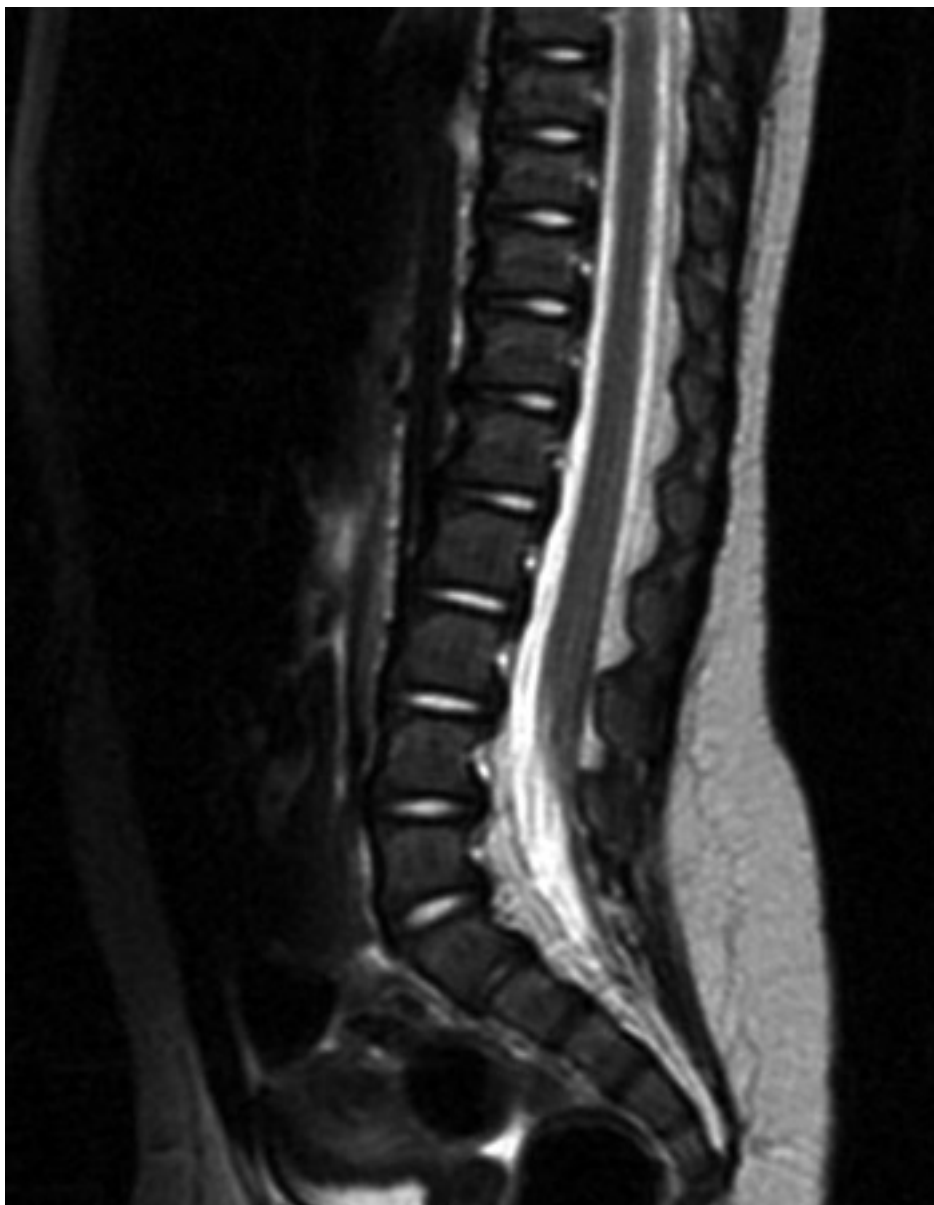


Figura 5: Ressonância nuclear magnética (RNM) da coluna apresentando medula presa

Do acervo do Dr. Nienke P. Dosa; usado com permissão



Figura 6: Mielomeningocistocele

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão



Figura 7: Acrocórdon

Do acervo da Dra. Zulma Tovar-Spinoza; usado com permissão

Aviso legal

O BMJ Best Practice destina-se a profissionais da área médica licenciados. A BMJ Publishing Group Ltd (BMJ) não defende nem apoia o uso de qualquer medicamento ou terapia contidos nesta publicação, nem diagnóstica pacientes. Como profissional da área médica, são de sua inteira responsabilidade a assistência e o tratamento dos seus pacientes, e você deve usar seu próprio julgamento clínico e sua experiência ao utilizar este produto.

Este documento não tem a pretensão de cobrir todos os métodos diagnósticos, tratamentos, acompanhamentos, medicamentos e contraindicações ou efeitos colaterais possíveis. Além disso, como os padrões e práticas na medicina mudam à medida que são disponibilizados novos dados, você deve consultar várias fontes. Recomendamos que você verifique de maneira independente os diagnósticos, tratamentos e acompanhamentos específicos para verificar se são a opção adequada para seu paciente em sua região. Além disso, em relação aos medicamentos que exijam prescrição médica, você deve consultar a bula do produto, que acompanha cada medicamento, para verificar as condições de uso e identificar quaisquer alterações na posologia ou contraindicações, principalmente se o medicamento administrado for novo, usado com pouca frequência ou tiver uma faixa terapêutica estrita. Você deve sempre verificar se os medicamentos referenciados estão licenciados para o uso especificado e às doses especificadas na sua região.

As informações incluídas no BMJ Best Practice são fornecidas "na maneira em que se encontram", sem nenhuma declaração, condição ou garantia de serem precisas ou atualizadas. A BMJ, suas licenciadoras ou licenciadas não assumem nenhuma responsabilidade por nenhum aspecto do tratamento administrado a qualquer paciente com o auxílio dessas informações. Nos limites da lei, a BMJ e suas licenciadoras e licenciadas não deverão incorrer em qualquer responsabilização, incluindo, mas não limitada a, responsabilização por eventuais danos decorrentes do conteúdo. São excluídas todas as condições, garantias e outros termos que possam estar implícitos por lei, incluindo, entre outros, garantias de qualidade satisfatória, adequação a um fim específico, uso de assistência e habilidade razoáveis e não violação de direitos de propriedade.

Caso o BMJ Best Practice tenha sido traduzido a outro idioma diferente do inglês, a BMJ não garante a precisão e a confiabilidade das traduções ou do conteúdo fornecido por terceiros (incluindo, mas não limitado a, regulamentos locais, diretrizes clínicas, terminologia, nomes de medicamentos e dosagens de medicamentos). A BMJ não se responsabiliza por erros e omissões decorrentes das traduções e adaptações ou de outras ações. Quando o BMJ Best Practice apresenta nomes de medicamentos, usa apenas a Denominação Comum Internacional (DCI) recomendada. É possível que alguns formulários de medicamentos possam referir-se ao mesmo medicamento com nomes diferentes.

Observe que as formulações e doses recomendadas podem ser diferentes entre os bancos de dados de medicamentos, nomes e marcas de medicamentos, formulários de medicamentos ou localidades. Deve-se sempre consultar o formulário de medicamentos local para obter informações completas sobre a prescrição.

As recomendações de tratamento presentes no BMJ Best Practice são específicas para cada grupo de pacientes. Recomenda-se cautela ao selecionar o formulário de medicamento, pois algumas recomendações de tratamento destinam-se apenas a adultos, e os links externos para formulários pediátricos não necessariamente recomendam o uso em crianças (e vice-versa). Sempre verifique se você selecionou o formulário de medicamento correto para o seu paciente.

Quando sua versão do BMJ Best Practice não estiver integrada a um formulário de medicamento local, você deve consultar um banco de dados farmacêutico local para obter informações completas sobre o medicamento, incluindo as contraindicações, interações medicamentosas e dosagens alternativas antes de fazer a prescrição.

Interpretação dos números

Independentemente do idioma do conteúdo, os numerais são exibidos de acordo com o padrão de separador numérico do documento original em inglês. Por exemplo, os números de 4 dígitos não devem incluir vírgula ou ponto; os números de 5 ou mais dígitos devem incluir vírgulas; e os números menores que 1 devem incluir pontos decimais. Consulte a Figura 1 abaixo para ver uma tabela explicativa.

A BMJ não se responsabiliza pela interpretação incorreta de números que estejam em conformidade com o padrão de separador numérico mencionado.

Esta abordagem está alinhada com a orientação do [Bureau Internacional de Pesos e Medidas](#).

Figura 1 – Padrão numérico do BMJ Best Practice

numerais de 5 dígitos: 10,000

numerais de 4 dígitos: 1000

numerais < 1: 0.25

Nosso site completo e os termos e condições de inscrição podem ser encontrados aqui: [Termos e Condições do site](#).

Fale conosco

+ 44 (0) 207 111 1105

support@bmj.com

BMJ

BMA House

Tavistock Square

London

WC1H 9JR

UK

BMJ Best Practice

Colaboradores:

// Autores:

Nienke P. Dosa, MD, MPH

Professional Advisory Council, Spina Bifida Association of America
Upstate Foundation Professor of Child Health Policy, Medical Director, Spina Bifida Center of Central New York, SUNY Upstate Medical University, Syracuse, NY

Declarações: NPD is a member of the Professional Advisory Board of the Spina Bifida Association of America; a member of the Planning Committee for the Spina Bifida World Congress, March 2023; and a panelist for the Global Health Symposium at the Spina Bifida World Congress, March 2023. NPD is an author of several references cited in this topic.

Zulma Tovar-Spinoza, MD

Assistant Professor of Neurosurgery
Director of Pediatric Neurosurgery, Department of Neurosurgery, Golisano Children's Hospital, SUNY Upstate Medical University, Syracuse, NY

Declarações: ZTS is a consultant for Monteris Medical.

Matthew D. Mason, MD

Assistant Professor of Pediatric Urology
Department of Urology, Assistant Dean for Clinical Sciences, SUNY Upstate Medical University, Syracuse, NY

Declarações: MDM declares that he has no competing interests.

// Agradecimentos:

Dr Nienke P. Dosa, Dr Zulma Tovar-Spinoza, and Dr Matthew D. Mason would like to gratefully acknowledge Dr Jonathan V. Riddell and Dr Danielle A. Katz, previous contributors to this topic.

Declarações: JVR and DAK declare that they have no competing interests.

// Pares revisores:

Leslie N. Sutton, MD

Chief of Division of Neurosurgery
Director of Neurosurgery Fellowship Program, The Children's Hospital of Philadelphia, Philadelphia, PA

Declarações: LNS is an author of several references cited in this topic.

Dominic Thompson, MBBS, BSc, FRCS(SN)

Consultant Pediatric Neurosurgeon
Great Ormond Street Hospital for Children, London, UK

Declarações: DT declares that he has no competing interests.