

A Abordagem Terapêutica da Escoliose Síndrômica: A Propósito de um Caso Clínico

The Therapeutic Approach to Syndromic Scoliosis: A Case Report

Carla Hovenkamp⁽¹⁾ | João Malta⁽¹⁾ | Alexandra P. Coelho⁽¹⁾ | António Azenha⁽¹⁾

Resumo

A escoliose é uma deformidade estrutural da coluna vertebral nos três planos do espaço, afirmando-se a sua presença quando a curvatura no plano frontal (ângulo de Cobb) é superior ou igual a 10°. A escoliose grave pode repercutir-se de forma significativa na qualidade de vida, podendo levar a limitações funcionais, disfunção respiratória e impacto psicossocial decorrente de alterações estéticas. Um dos objetivos do tratamento é por isso atrasar a progressão da curvatura. A síndrome de Williams é uma doença genética rara, que cursa com alteração da produção normal da elastina - as manifestações mais comuns são cardiovasculares e do neurodesenvolvimento; estes doentes têm também maior propensão a desenvolver uma escoliose. Os autores apresentam o caso clínico de um rapaz com idade pré-púbere com uma escoliose síndrômica no contexto de síndrome de Williams, fazendo uma revisão narrativa das abordagens terapêuticas existentes.

Palavras-chave: Escoliose/reabilitação; Síndrome de Williams

Abstract

Structural scoliosis is a deformity of the spine in all anatomical planes. The diagnosis is made when the lateral curvature in the frontal plane (Cobb angle) is equal or greater to 10°. Severe scoliosis can significantly impair the quality of life of these patients, leading to functional impairment, respiratory dysfunction and aesthetic changes with psychosocial impact. The main goal of the treatment is therefore to minimize curve progression. Williams syndrome

is a rare genetic disorder that causes changes in the normal production of elastin - the most common manifestations are cardiovascular and neurodevelopmental; these patients also are more prone to develop scoliosis. The authors present a case of a pre-pubescent boy with syndromic scoliosis due to Williams syndrome, whilst presenting a narrative review of the therapeutic approaches available.

Keywords: Scoliosis/rehabilitation; Williams Syndrome

Introdução

A escoliose define-se como uma deformidade da curvatura da coluna vertebral no seu plano frontal associada a uma rotação axial, podendo-se afirmar a sua presença quando o ângulo de Cobb, medido idealmente numa radiografia de incidência postero-anterior, for superior ou igual a 10°. ^{1,2} A sua origem pode ser idiopática (sendo esta a forma mais comum), congénita, neuromuscular ou síndrômica. ³ A sua etiologia não está bem esclarecida. ¹

A classificação da escoliose pode ser angular, topográfica ou cronológica. A classificação angular está relacionada com o ângulo de Cobb e divide-se em ligeira (< 20°), moderada (21°-35°), moderada a grave (36°-40°), grave (41°-50°), grave a muito grave (51°-55°) e muito grave (>56°). A classificação topográfica está relacionada com a localização da curvatura: cervical, cervicotorácica, torácica, toracolombar ou lombar. A classificação cronológica depende da idade com que foi estabelecido o diagnóstico: infantil (0-2 anos de idade), juvenil (3-9 anos), adolescente (10-17 anos, sendo esta faixa etária a mais frequente) ou

(1) Serviço de Medicina Física e Reabilitação - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, Coimbra, Portugal.

(2) Serviço de Medicina Física e de Reabilitação, Centro Hospitalar de Trás-os-Montes e Alto Douro.

© Author(s) (or their employer(s)) and SPMFR Journal 2024. Re-use permitted under CC BY-NC. No commercial re-use.

© Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) e Revista SPMFR 2024. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial.

Autor correspondente: Carla Hovenkamp. carlahovenkamp@gmail.com. Serviço de Medicina Física e Reabilitação - Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra Praceta Professor Mota Pinto, 3004-561 Coimbra, Portugal.

Data de submissão: setembro 2022

Data de aceitação: novembro 2023

Data de publicação: março 2024

adulto (> 18 anos).¹ Por vezes a escoliose infantil e juvenil podem-se denominar conjuntamente de escoliose de início precoce.⁴

O tratamento da escoliose depende da sua gravidade, idade e etiologia, sendo o principal objetivo atrasar a progressão da curvatura e consiste de uma abordagem conservadora e eventualmente cirúrgica.¹

O objetivo deste artigo é descrever um caso de uma criança com uma escoliose síndrômica, revendo as opções terapêuticas disponíveis na sua abordagem.

Caso Clínico

Uma criança do sexo masculino de 11 anos com antecedentes pessoais de síndrome de Williams, apresentando-se com atraso global do desenvolvimento psicomotor, perfil comportamental imaturo, ansiedade, escoliose e alterações cardíacas estruturais, nomeadamente hipertrofia ventricular esquerda, disfunção diastólica e insuficiência aórtica e mitral. Foi referenciada para a consulta de Ortopedia de um Hospital Pediátrico por escoliose torácica com ângulo de Cobb de 51° (escoliose grave a muito grave) e noção de agravamento progressivo da deformidade do tronco por parte dos pais. Nessa altura encontrava-se no estágio 0 de maturidade óssea na classificação de Risser. Inicialmente foi proposto manter vigilância, tendo-se observado um agravamento do ângulo de Cobb de 24° em 12 meses. Foi então inscrito para realização de tratamento cirúrgico urgente, mantendo-se em vigilância periódica. Posteriormente apresentou um novo aumento do ângulo de Cobb de 17° em 13 meses. Devido

ao risco de lesão neurológica associada à técnica cirúrgica e por nesse momento não apresentar limitação grosseira nas atividades da vida diária (AVD), atividades letivas ou extracurriculares e por vontade dos pais, foi cancelada a intenção cirúrgica e o doente foi encaminhado para consulta de Medicina Física e de Reabilitação (MFR).

À data da primeira observação por MFR, aos 14 anos de idade, apresentava uma gibosidade torácica à direita e discinésia escapulo-torácica com limitação das amplitudes articulares do ombro, nomeadamente abdução e rotação interna, não apresentando défices sensitivomotores; a radiografia apresentava um ângulo de Cobb de 88° (escoliose muito grave) e a ressonância magnética não objetivava alteração das dimensões do canal vertebral ou sinais de compromisso medular; encontrava-se no estágio 2-3 na classificação de Risser; em termos funcionais era autónomo nas AVD, frequentava as aulas em regime de ensino especial e apresentava alguma limitação nas aulas de educação física, nomeadamente dificuldade na corrida, assim como dispneia para esforços intensos.

Foi encaminhado para realizar programa de reabilitação (PR) semanal com os objetivos globais de manter as amplitudes articulares e força muscular das cinturas escapular e pélvica: mobilizações ativas assistidas e passivas, fortalecimento muscular global, cinesiterapia corretiva postural e treino de equilíbrio e marcha. Integrou posteriormente em classe de coluna/reeducação postural e hidrocinésiterapia semanal, assim como cinesiterapia respiratória regular.

Realizou também provas funcionais respiratórias que documentaram uma síndrome restritiva e iniciou seguimento em consulta de Pneumologia.

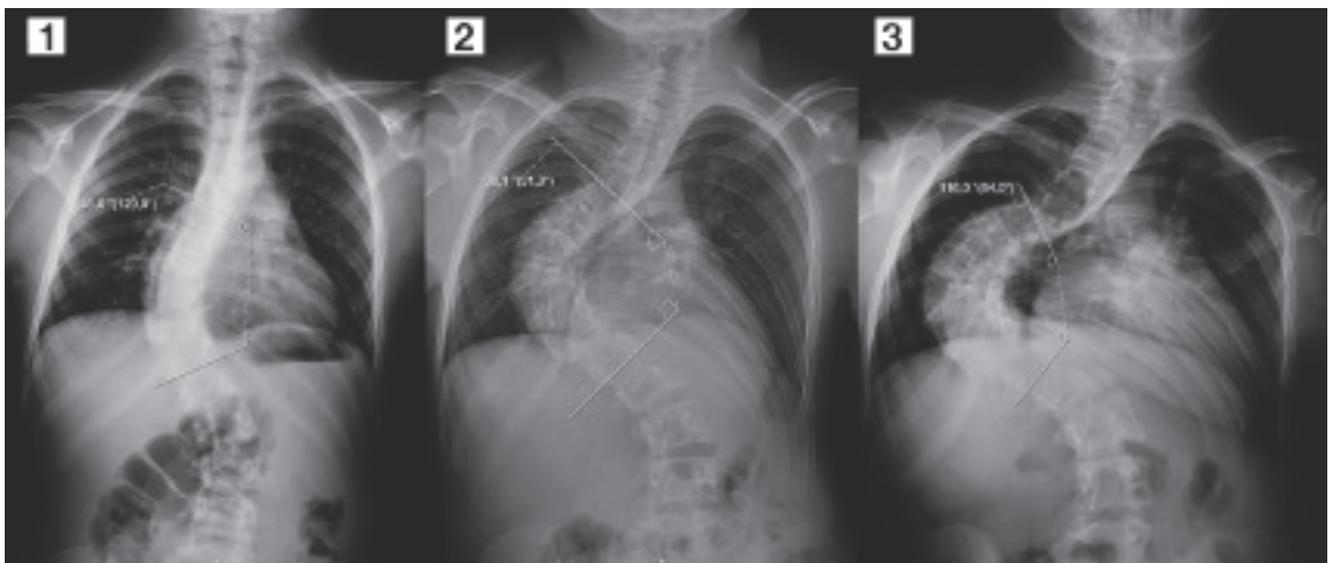


Figura 1 - Evolução radiológica da curvatura: 1) à data da primeira consulta de Ortopedia aos 11 anos; 2) à data da primeira consulta de MFR aos 14 anos; 3) à data da última avaliação aos 18 anos

Apesar das medidas instituídas, manteve progressão da escoliose e aos 18 anos de idade apresentava um ângulo de Cobb de 116°. Em termos funcionais manteve-se estável.

Discussão

A síndrome de Williams, ou síndrome de Williams-Beuren, é uma entidade genética rara resultante de uma microdeleção no cromossoma 7 que inclui o gene da elastina. Tem afeção multissistêmica, mais frequentemente cardiovascular (estenoses vasculares, disfunção valvular, hipertensão arterial) e do neurodesenvolvimento (alterações cognitivas e comportamentais, déficit de atenção e concentração). Entre as alterações musculoesqueléticas mais frequentes inclui-se a escoliose (10%-50%)⁵ – a gravidade da escoliose e o risco de progressão, diretamente relacionados com a patologia, não estão bem definidos.⁶

A baixa prevalência e a variabilidade etiopatogénica das diferentes síndromes que podem cursar com deformidades da coluna vertebral (como a síndrome de Williams, Acondroplasia, Ehler-Danlos, Marfan), tornam difícil definir *guidelines* para a abordagem da escoliose síndrômica.

De uma forma global, a abordagem terapêutica das escolioses síndrômicas segue o racional emanado para o tratamento da, muito mais frequente, escoliose idiopática, embora com sucesso terapêutico muito mais reduzido.

O tratamento da escoliose tem como principal objetivo limitar a progressão da curvatura e pode ser conservador ou cirúrgico.¹ Na escoliose de início precoce, e mais especificamente na escoliose síndrômica, a literatura é mais escassa, e é ainda mais parca relativamente ao tratamento conservador.^{7,8} A ortetização é o método conservador mais bem descrito, estando indicado para ângulos de Cobb entre 20° a 60° e com potencial de crescimento.^{1,7-9} Apesar da ortetização ser um dos métodos com mais evidência na limitação da progressão do ângulo de Cobb (ou até na sua redução), é um método com adesão difícil devido ao seu impacto a nível estético e psicossocial no doente.¹ Alterações cognitivas, muitas vezes presentes neste tipo de doentes, poderão igualmente dificultar a adesão a esta terapêutica.¹⁰

A escoliose de início precoce, de etiologia mais frequentemente congénita, neuromuscular ou síndrômica,⁷ está associada a um pior prognóstico uma vez que é esperada uma maior progressão da curvatura que poderá interferir no normal desenvolvimento da caixa torácica com consequente alteração da capacidade pulmonar.^{7,8}

Em crianças com idades inferiores aos 3 anos mais frequentemente opta-se por coletes gessados seriados

associados a ortótese nos intervalos e no período de desmame, assegurando assim uma maior adesão terapêutica.^{4,11}

A importância de um programa de reabilitação (PR) regular na escoliose idiopática tem evidência crescente, incluindo fortalecimento dos músculos paravertebrais e abdominais, flexibilização do raquis, mobilização da caixa torácica e coluna dorsolombar, reeducação postural com *feedback* visual para consciencialização postural e eventual cinesiterapia respiratória.^{1,12} No entanto, não há ainda evidência clara sobre o benefício da sua indicação na escoliose síndrômica, nomeadamente para limitar a progressão da curvatura.^{1,12}

O tratamento cirúrgico deve ser equacionado em doentes com ângulo de Cobb significativo e/ou em casos de falência da terapêutica conservadora. A técnica mais comumente utilizada é a correção cirúrgica definitiva com artrodese da coluna vertebral, que idealmente deve ser adiada até ser atingida a maturidade óssea. A artrodese realizada em idades muito precoces irá restringir o crescimento longitudinal da coluna vertebral e o desenvolvimento adequado da caixa torácica, traduzindo-se num maior risco de patologia pulmonar restritiva grave. Recentemente desenvolveram-se técnicas cirúrgicas não definitivas e que não afetam o crescimento, podendo ser aplicadas no esqueleto imaturo (*growth-friendly/fusionless*) – estas técnicas podem incluir mecanismos com hastes expansíveis (*growing rods* e *guided growth instrumentation*), acompanhando o crescimento da coluna vertebral; ou hemiepifisiodese do lado convexo da curvatura, promovendo um crescimento assimétrico da coluna vertebral. Estes métodos recentes implicam muitas vezes um maior número de intervenções cirúrgicas e estão associados a um maior número de complicações, podendo até levar a artrodese iatrogénica. Os seus efeitos e resultados a longo prazo ainda não estão bem estudados.^{4,8,13} De referir também que os doentes com escoliose síndrômica têm muitas vezes outras comorbilidades associadas, cardiovasculares ou endocrinológicas, que podem implicar um risco cirúrgico mais elevado com complicações neurológicas e cardiovasculares mais graves. A existência de alterações anatómicas neste tipo de doentes também está associada a maior risco de complicações associadas à técnica cirúrgica em si, como falência do material, infeção e pseudoartrose, implicando um planeamento cirúrgico muito mais cuidadoso.¹⁴

Independentemente da abordagem escolhida, estes doentes devem manter vigilância periódica em consulta^{1,2} – na escoliose de início precoce a periodicidade recomendada inicialmente é de 4 em 4 meses, com controlo imagiológico semestral.² As alterações ao exame objetivo que sugiram progressão da curvatura poderão motivar antecipar o controlo radiológico.²

No caso apresentado há uma escoliose síndrômica rapidamente progressiva no contexto de uma síndrome de Williams, que iniciou acompanhamento numa fase já avançada, apresentando à data da primeira consulta em Ortopedia uma curvatura grave a muito grave com ângulo de Cobb de 51°. A gravidade da curvatura à data de apresentação é um fator de risco para progressão. Tanto a etiologia (doença do tecido conjuntivo) como imaturidade esquelética (idade pré-púbere), representavam também fatores de risco para uma progressão mais extensa e mais célere do ângulo de Cobb.

Inicialmente manteve vigilância semestral na consulta de Ortopedia, já antecipando a necessidade de cirurgia definitiva a curto prazo, protelada no imediato num contexto de imaturidade óssea (estádio 0 de Risser).

Apesar da dificuldade e eventual impossibilidade na obtenção de consensos para o tratamento das escolioses síndrômicas, a MFR mantém um papel essencial no acompanhamento destes doentes, podendo aplicar PR e ortóteses adequadas que poderão ajudar a atrasar a indicação cirúrgica, sendo por isso essencial encaminhar os doentes atempadamente, nomeadamente antes da curvatura estar estruturada, de forma a tentar reduzir o risco de progressão e consequente efeito deletério na funcionalidade e qualidade de vida nestes doentes.

Conflitos de Interesse: Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho. **Fontes de Financiamento:** Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo. **Confidencialidade dos Dados:** Os autores declaram ter seguido os protocolos da sua instituição acerca da publicação dos dados de doentes. **Consentimento:** Consentimento do doente para publicação obtido. **Proveniência e Revisão por Pares:** Não comissionado; revisão externa por pares.

Conflicts of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare. **Financing Support:** This work has not received any contribution, grant or scholarship. **Confidentiality of Data:** The authors declare that they have followed the protocols of their work center on the publication of data from patients. **Patient Consent:** Consent for publication was obtained. **Provenance and Peer Review:** Not commissioned; externally peer reviewed.

Referências / References

- Negrini S, Donzelli S, Aulisa AG, Czaprowski D, Schreiber S, de Mauroy JC, et al. 2016 SOSORT guidelines: orthopaedic and rehabilitation treatment of idiopathic scoliosis during growth. *Scoliosis Spinal Disord.* 2018;13:3. doi: 10.1186/s13013-017-0145-8.
- Knott P, Pappo E, Cameron M, Demauroy J, Rivard C, Kotwicki T, et al. SOSORT 2012 consensus paper: reducing x-ray exposure in pediatric patients with scoliosis. *Scoliosis.* 2014;9:4. doi: 10.1186/1748-7161-9-4.
- Parr A, Askin G. Paediatric scoliosis: Update on assessment and treatment. *Aust J Gen Pract.* 2020;49:832-7. doi: 10.31128/AJGP-06-20-5477.
- Zhang YB, Zhang JG. Treatment of early-onset scoliosis: techniques, indications, and complications. *Chin Med J.* 2020;133:351-7. doi: 10.1097/CM9.0000000000000614.
- Kozel BA, Barak B, Kim CA, Mervis CB, Osborne LR, Porter M, et al. Williams syndrome. *Nat Rev Dis Primers.* 2021;7:42.
- Damasceno ML, Cristante AF, Marcon RM, Barros Filho TE. Prevalence of scoliosis in Williams-Beuren syndrome patients treated at a regional reference center. *Clinics.* 2014;69:452-6. doi: 10.6061/clinics/2014(07)02.
- Ballhause TM, Moritz M, Hättich A, Stücker R, Mladenov K. Serial casting in early onset scoliosis: syndromic scoliosis is no contraindication. *BMC Musculoskelet Disord.* 2019;20:554. doi: 10.1186/s12891-019-2938-9.
- Ruiz G, Torres-Lugo NJ, Marrero-Ortiz P, Guzmán H, Olivella G, Ramírez N. Early-onset scoliosis: a narrative review. *EFORT Open Rev.* 2022;7:599-610. doi: 10.1530/EOR-22-0040.
- Hasler CC. Early-onset scoliosis: contemporary decision-making and treatment options. *J Pediatr Orthop.* 2018;38:S13-20.
- Osebold WR, King HA. Kyphoscoliosis in Williams syndrome. *Spine.* 1994;19:367-71.
- Mahajan R, Kishan S, Mallepally AR, Shafer C, Marathe N, Chhabra HS. Evolution of casting techniques in early-onset and congenital scoliosis. *J Clin Orthop Trauma.* 2020;11:810-5. doi: 10.1016/j.jcot.2020.06.034.
- Berdishevsky H, Lebel VA, Bettany-Saltikov J, Rigo M, Lebel A, Hennes A, et al. Physiotherapy scoliosis-specific exercises - a comprehensive review of seven major schools. *Scoliosis Spinal Disord.* 2016;11:20. doi: 10.1186/s13013-016-0076-9.
- Schlösser TPC, Kruyt MC, Tsirikos AI. Surgical management of early-onset scoliosis: indications and currently available techniques. *Orthop Trauma.* 2021;35:336-46.
- Chung AS, Renfree S, Lockwood DB, Karlen J, Belthur M. Syndromic scoliosis: national trends in surgical management and inpatient hospital outcomes: A 12-Year Analysis. *Spine.* 2019;44:1564-70. doi: 10.1097/BRS.00000000000003134.