

# INSTABILIDADE ATLANTOAXIAL E HIPERFROUXIDÃO LIGAMENTAR NA SÍNDROME DE DOWN

## ATLANTOAXIAL INSTABILITY AND LIGAMENTOUS HYPERLAXITY IN DOWN SYNDROME

MARCOS ALMEIDA MATOS<sup>1</sup>

### RESUMO

A instabilidade atlantoaxial (IAA) é caracterizada pelo aumento da mobilidade da articulação C1-C2 devido a frouxidão ligamentar alar, sendo freqüente em portadores da Síndrome de Down. O objetivo deste trabalho é estudar a freqüência de IAA e sua associação com hiperfrouxidão ligamentar generalizada em pacientes com Síndrome de Down. Selecionou-se 80 crianças, 34 (42,5%) masculinos e 46 (57,5%) femininos, com idades entre 5,6 e 15 anos (média de 9). Os pacientes foram avaliados por questionário e radiografia em perfil da coluna cervical em flexão. Encontrou-se sintomatologia clínica em 58%, comumente relatada como fraqueza em membros inferiores. A distância atlanto-odontoidal foi de até 4,5 mm em 77,5%, de 4,5 a 6 mm em 15% e, maior que 6 mm em 7,5% dos pacientes avaliados. Os pacientes portadores de hiperfrouxidão ligamentar generalizada (grupo 1) não apresentaram maior freqüência de IAA em relação aos não portadores de hiperfrouxidão (grupo 2). Os autores concluíram que a IAA apresenta alta freqüência na síndrome de Down, não havendo associação direta com hiperfrouxidão ligamentar generalizada.

**Descritores:** Síndrome de Down; Patologia; Coluna cervical

### SUMMARY

*Atlantoaxial instability (AAI) is characterized by hypermobility of C1-C2 joint due to laxity of alar ligament, being common in Down syndrome patients. The aim of this study is to verify AAI incidence and its association with generalized ligamentous laxity in Down syndrome. Eighty children were selected, 34 (42.5%) males and 46 (57.5%) females, aged from 5.6 to 15 years-old (average = 9). Patients were evaluated by questionnaire and an X-ray imaging of cervical spine in a flexed lateral view. Clinical features amount to 58%, most expressed as weakness of lower limbs. 77.5% of atlanto-odontoid spaces were as small as 4.5mm; 15% were between 4.5 to 6mm; and 7.5% were greater than 6mm. Patients presenting generalized ligamentous laxity (group 1) did not show a greater incidence of AAI compared to those not presenting that condition (group 2). The authors concluded that AAI is a common disorder in Down syndrome, having no direct association to generalized ligamentous laxity.*

**Keywords:** Down syndrome; Pathology; Cervical spine.

### INTRODUÇÃO

A prática esportiva em portadoras de síndrome de Down tem se consolidado como importante método de terapia, integração e socialização<sup>(1)</sup>. Entretanto, a presença de instabilidade atlantoaxial (IAA) nestas crianças merece consideração especial porque expõe os seus portadores a sérios riscos de lesão medular aguda com morte súbita, caso ocorra, durante a atividade esportiva, uma flexão cervical forçada, luxando ou subluxando as vértebras e comprimindo a medula espinhal<sup>(1)</sup>.

Spitzer et al.<sup>(2)</sup> publicaram o primeiro relato de instabilidade atlanto-axial em portadores de Síndrome de Down. A partir de então, vários autores têm relatado esta associação numa taxa que varia entre 9% a 40%, com apenas 10% a 15% destes indivíduos sendo sintomáticos<sup>(1,3,4,5,6)</sup>. Por este motivo, a identificação de IAA e fatores de risco nestas crianças é muito importante antes da indicação da prática esportiva. A hipoplasia do odontóide e as alterações degenerativas da coluna cervical já foram relatadas como fatores predisponentes; entretanto, a hiperfrouxidão ligamentar generalizada, que também é encontrada em altos índices nestes indivíduos, tem sido considerada por alguns autores a principal entidade relacionada com a IAA.

Sabe-se que a instabilidade atlantoaxial (IAA) é uma afecção caracterizada pelo aumento da mobilidade da articulação formada pela primeira e segunda vértebras cervicais (articulação atlantoaxial) devido a frouxidão do ligamento alar a este nível<sup>(7)</sup>. Porém

a associação entre frouxidão ligamentar alar e hiperfrouxidão ligamentar generalizada, bem como seu verdadeiro significado, ainda permanecem mal definidos na literatura.

Baseado nesta controvérsia, realizou-se estudo de corte transversal que busca verificar a freqüência de IAA em portadores de síndrome de Down e sua possível associação com hiperfrouxidão ligamentar generalizada.

### MATERIAL E MÉTODOS

Realizou-se estudo de corte transversal na população de indivíduos portadores da Síndrome de Down, atendidas na APAE (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais) da cidade de Salvador e no Serviço de Ortopedia Pediátrica da Escola Bahiana de Medicina (Hospital Santa Izabel).

O estudo teve aprovação da Comissão de Ética em Pesquisa da Escola Bahiana de Medicina. Os pais ou responsáveis pelas crianças foram contactados e informados sobre o objetivo da pesquisa e sobre quais exames seriam realizados com finalidade diagnóstica. Após permissão consentida pelos pais ou responsáveis, foram marcados os dias e horários para aplicação do questionário e avaliação radiográfica.

Foram selecionados 80 pacientes sendo 34 (42,5%) do sexo masculino e 46 (57,5%) do sexo feminino, cuja idade variou de 5,6 a 15 anos, com média de 9 anos. A distribuição dos indivíduos encontra-se sumarizada por sexo e idade na Tabela 1.

Trabalho realizado na Escola Bahiana de Medicina & Santa Casa de Misericórdia da Bahia – Hospital Santa Izabel, Salvador - Bahia

Endereço para correspondência: Rua Rodolfo Cavalcante, 196, Ap. 1701, Jardim Armação - Salvador - Bahia, CEP 41750-080 - e-mail: malmeidamatos@ig.com.br

1. Professor Adjunto, Doutor da Disciplina de Ortopedia e Traumatologia da Escola Bahiana de Medicina; Coordenador do Programa de Residência médica em Ortopedia e Traumatologia da Santa Casa de Misericórdia da Bahia.

Trabalho recebido em: 22/11/04 aprovado em 11/07/05

Foi registrado todo tipo de sintomatologia importante, as condições gerais de saúde, presença ou não de desconforto ou qualquer tipo de dor e sua respectiva localização; além de detalhes sobre o desenvolvimento motor. Após a aplicação do questionário, os pacientes submetidos a exame radiográfico em perfil da coluna cervical em flexão, conforme o método de Kobori e Takahashi<sup>(8)</sup>. A avaliação das radiografias foi realizada pessoalmente pelo autor, considerando-se a mensuração da distância entre a vista pósterior inferior do arco anterior do Atlas (C1) e a superfície anterior adjacente do processo odontóide – distância atlanto-odontoidal (DAO) – segundo os critérios padronizados por Pueschel et al.<sup>(9)</sup>. Considerou-se DAO de até 4,5mm como dentro dos padrões de normalidade (tipo I), DAO entre 4,5 e 6 mm foi considerada sugestiva de IAA (tipo II) e, finalmente, considerou-se IAA franca naqueles pacientes com valores acima de 6mm (Tipo III). Para verificação da hiperfrouxidão ligamentar generalizada utilizou-se os critérios de Wynne-Davies e Gormley<sup>(10)</sup>, que considera 5 itens relacionados com a movimentação articular: 1) Extensão do cotovelo > 180°; 2) Polegar alcança antebraço com punho fletido; 3) Dedos da mão ficam paralelos ao antebraço à extensão máxima de punho e metacarpofalangeanas; 4) Dorsiflexão do tornozelo ≥ 45°; 5) Extensão do joelho > 180°. Quando 3 pares quaisquer das articulações acima apresentavam estas características, considerava-se que existia hiperfrouxidão ligamentar generalizada. Utilizou-se a estatística descritiva para apresentação dos dados e o teste do Qui-quadrado foi utilizado para avaliar significância entre dados não paramétricos nas Tabelas 1, 2 e 3, estabelecendo-se sempre  $\alpha = 0,05$  como nível de significância.

## RESULTADOS

Entre os 80 portadores de síndrome de Down avaliados, encontramos 6 (7,5%) crianças com DAO maior que 6mm (tipo III), 12 (15%) tinham DAO entre 6mm e 4,5mm (tipo II) e 62 (77,5%) tinham DAO menor que 4,5 (tipo I). A DAO média na população estudada foi de 4,13mm e a instabilidade atlantoaxial (tipo II e III) esteve presente em 22,5% das crianças. Havia hiperfrouxidão ligamentar generalizada em 61,2% dos indivíduos. Outros problemas ortopédicos estavam presentes em 77% dos indivíduos, sendo que 97% tinham pés planos, 50% cifose, 40% genu valgus, 20% genu varo, 20% escoliose, 15% lordose, 10% rotação interna de membros inferiores. Quanto ao tônus, 46% das crianças tinham tônus normal e 54% apresentavam hipotonia. A diminuição da força muscular foi um sintoma encontrado em 27% das crianças. Todas as crianças praticam uma ou mais modalidades esportivas, numa frequência maior que três vezes por semana. Quanto à sintomatologia que poderia estar relacionada a IAA, 58% das crianças apresentavam fraqueza de membros inferiores, enquanto que apenas 12% apresentaram algum relato de perda de consciência ocasional. A limitação da movimentação cervical foi encontrada em 27%, sendo

que em nenhum destes casos havia sintomatologia álgica. Dor nos membros inferiores estava presente em 23% dos indivíduos e em apenas 2% dos casos a dor relacionava-se à coluna cervical ou irradiava-se para os ombros. Parestesia inespecífica foi observada em 39% dos casos.

Foi encontrado atraso no desenvolvimento motor em todas as crianças. Oitenta e cinco por cento obtiveram controle cervical com mais de 4 meses; o sentar foi alcançado após os 8 meses de idade em 58% dos indivíduos; 57% dos indivíduos não engatinharam, e os que engatinharam com mais de 1 ano somaram 31%, ou seja, com atraso em relação às crianças consideradas com desenvolvimento motor normal. O valor mais significativo encontrado foi quanto à deambulação, pois 81% das crianças portadoras da Síndrome de Down andaram somente após 1 ano e 4 meses.

Para efeito de análise da associação entre Hiperfrouxidão Ligamentar generalizada e IAA, os portadores de DAO tipo II e tipo III foram considerados como um único grupo e comparados com os indivíduos do tipo I que foram considerados não portadores de IAA. Os resultados encontram-se distribuídos nas Tabelas 2 e 3.

## DISCUSSÃO

Os pacientes portadores de síndrome de Down podem apresentar vários problemas ortopédicos, tais como instabilidades patelofemorais, pés planos valgus, recurvato do joelho e joanetes juvenis. A maioria destes problemas encontra-se relacionada com a hiperfrouxidão ligamentar generalizada que estes indivíduos possuem. Entretanto, os mais graves problemas ortopédicos relacionados com esta síndrome são aqueles localizados na coluna cervical<sup>(1,3,6)</sup>.

A hipoplasia do odontóide, a artrose cervical baixa e a instabilidade C1-C2 acometem entre 10 a 20% dos pacientes, embora apenas 1 a 2% deles sejam sintomáticos<sup>(1,9)</sup>. A presença de instabilidade atlantoaxial (IAA) merece, entretanto, consideração especial porque expõe seus portadores a sérios riscos de lesão

medular aguda, especialmente durante a prática esportiva, que cada vez torna-se mais comum na conduta terapêutica e socializante destas crianças. A instabilidade atlantoaxial (IAA) também pode apresentar-se com manifestações crônicas tais como fadigabilidade fácil, dificuldades em caminhar, anormalidades da marcha, dor cervical, limitação da mobilidade cervical, torcicolo ou inclinação da cabeça, incoordenação, déficit sensitivo, espasticidade, hiperreflexia, clonus, Babinsky e outros sintomas do neurônio motor superior. Estes sinais algumas vezes se mantêm estáveis por meses ou anos; ocasionalmente progredem e ainda mais raramente podem conduzir a paraplegia, hemiplegia, quadriplegia ou morte<sup>(1)</sup>.

A medida radiográfica da distância atlanto-odontoidal (DAO) tem sido considerada o indicador mais fidedigno para a avaliação da instabilidade C1-C2. Segundo Kobori e Takahashi<sup>(8)</sup>, quando a distância atlanto-odontoidal (DAO), obtida através dos Raios X em perfil com flexão da cabeça, é menor que 3,5mm significa que o ligamento transversal está

| Idade      | Masculino | Feminino | Geral |
|------------|-----------|----------|-------|
| Até 8 anos | 8         | 15       | 23    |
| 8-12 anos  | 18        | 21       | 39    |
| 12-15 anos | 8         | 10       | 18    |
| Total      | 34        | 46       | 80    |

$\chi^2$  calculado = 0,801, P = 0,670

**Tabela 1 - Distribuição dos pacientes segundo sexo e idade.**

| Sexo      | DAO < 4,5mm | DAO > 4,5mm | Geral |
|-----------|-------------|-------------|-------|
| Feminino  | 34          | 12          | 46    |
| Masculino | 28          | 6           | 34    |
| Total     | 62          | 18          | 80    |

$\chi^2$  calculado = 0,388, P = 0,533

**Tabela 2 - Relação do sexo com a distância atlanto-odontoidal (DOA).**

| DAO     | Sem hiperfrouxidão | Com hiperfrouxidão | Geral |
|---------|--------------------|--------------------|-------|
| < 4,5mm | 25                 | 37                 | 62    |
| > 4,5mm | 6                  | 12                 | 18    |
| Total   | 31                 | 49                 | 80    |

$\chi^2$  calculado = 0,068, P = 0,794

**Tabela 3 - Relação entre hiperfrouxidão ligamentar generalizada e distância atlanto-odontoidal (DAO).**

intacto; quando esta distância está entre 3,5 e 5,0 mm o ligamento transversal é insuficiente; já valores acima de 5 mm podem indicar insuficiência dos ligamentos alares transversos ou subluxação atlantoaxial. Estes autores referem que pessoas com DAO entre 5 e 7 mm devem evitar atividades esportivas de alto impacto ou de flexão que pressionem a coluna cervical. Distâncias entre 7 e 9 mm implicam em importante instabilidade e deve ser feito um controle radiográfico periódico para observação, órtese cervical e, principalmente, evitar-se a prática de esportes de contato. O tratamento cirúrgico só é indicado em casos de instabilidade significativa, onde estejam presentes sinais e sintomas neurológicos e DAO maior que 10mm. Newton<sup>(11)</sup> considerou que crianças com valores de DAO abaixo de 4,5 mm podem ser consideradas na faixa de normalidade, valores acima de 4,5 são indicativos de IAA.

A nossa casuística constou de 80 indivíduos portadores de Síndrome de Down distribuídos por sexo e faixa etária conforme Tabela 1. Trata-se de uma das maiores amostras da literatura relativas a este tema. Não houve diferenças significativas ( $p=0,05$ ) em relação à idade e ao sexo dos indivíduos (Tabelas 1 e 2). No nosso estudo, a DAO maior que 4,5 mm foi encontrada em 22,5% dos indivíduos, sendo que DAO maiores que 6 mm somente foram encontradas em 7,5% do total. Estes dados encontram-se em concordância com a literatura estrangeira e brasileira sobre o tema.

Acredita-se que aproximadamente 15% dos indivíduos no grupo pediátrico (menores de 21 anos) que têm Síndrome de Down também são portadores de IAA, sendo a maioria destes assintomáticos<sup>(1)</sup>. A partir do primeiro relato de IAA em portadores de Síndrome de Down em 1961 por Spitzer et al.<sup>(2)</sup>, vários autores têm relatado uma incidência muito semelhante, que varia entre 9 a 13 %, sendo que Newton<sup>(11)</sup> encontrou o maior índice relatado, com 40% da população com Síndrome de Down apresentando DAO maior que 4,5 mm no seu estudo.

No Brasil, Nahas et al.<sup>(4)</sup> relatou a incidência de IAA em 11,76% dos 17 pacientes que estudaram, enquanto que Minatel e Campos<sup>(3)</sup> encontram uma taxa de 15% (6 indivíduos) de IAA em quarenta portadores de Síndrome de Down estudados. Em nenhum destes trabalhos havia portadores sintomáticos de IAA.

No nosso trabalho encontramos uma frequência geral de 61,2% de hiperfrouxidão ligamentar generalizada na população de por-

tadores de Síndrome de Down estudada. Este achado concorda com o estudo de Semine et al.<sup>(5)</sup> que relatou a existência de alta prevalência de frouxidão ligamentar em crianças com Síndrome de Down, obtendo frequência de 76,5% no seu trabalho. Burke et al.<sup>(12)</sup> acreditam que a etiologia da IAA, na Síndrome de Down, deva-se a um defeito na estrutura do colágeno, manifestado pela hiperfrouxidão ligamentar generalizada. Burke et al.<sup>(12)</sup>, Spitzer et al.<sup>(2)</sup> e Tishler e Martel<sup>(13)</sup> consideraram que a frouxidão ligamentar generalizada reflete-se na frouxidão do ligamento transversal atlantal. Contudo, Ohsawa et al.<sup>(14)</sup> em um estudo com 69 crianças com Síndrome de Down não encontrou esta correlação, existindo casos que, ainda quando o número de itens positivos do índice de Carter-Wilkinson diminuiu de 3 para 1, a DAO manteve-se inalterada durante o período do estudo, dando a impressão que a hiperfrouxidão do ligamento transversal atlantal não pode ser avaliada isoladamente com base na hiperfrouxidão ligamentar generalizada.

Quando buscamos, em nossos dados, verificar a associação hiperfrouxidão ligamentar generalizada e IAA (Tabela 3), nota-se que não há diferença estatisticamente significativa entre os grupos ( $p=0,05$ ), ou seja, não houve maior prevalência de hiperfrouxidão no grupo de portadores de IAA (tipo I e tipo II). Tudo leva a crer que embora a hiperfrouxidão ligamentar generalizada tenha alta prevalência nos portadores de Síndrome de Down, esta não é a causa essencial da IAA. Possivelmente o defeito geral do colágeno que propicia a insuficiência ligamentar alar, não deve ser um fator que determine isoladamente este acontecimento, sendo necessária a interferência de outros agentes etiológicos, tais como deformidades osteogênicas no Atlas e no Axis ou outros ainda não bem esclarecidos.

## CONCLUSÃO

A instabilidade atlantoaxial teve prevalência de 22,5% nos indivíduos portadores de Síndrome de Down e a hiperfrouxidão ligamentar teve prevalência de 61,2%. A relação causal entre estas duas condições, entretanto, não foi elucidada. Acredita-se que sejam necessários trabalhos posteriores que busquem evidenciar fatores genéticos, anatômicos ou biomecânicos que possam ser considerados como determinantes na gênese da IAA na Síndrome de Down.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Atlantoaxial instability in Down Syndrome: subject review. American Academy of Pediatrics Committee on Sports and Fitness. *Pediatrics* 1995; 96:151-4.
2. Spitzer R, Rabinowitch JY, Wybar KC. Study of abnormalities of skull, teeth and lesions in mongolism. *Can Med Assoc J* 1961; 84:567-72.
3. Minatel EM, Campos RJ. Coluna cervical na Síndrome de Down. *Rev Bras Ortop* 1991;26:131-6.
4. Nahas MV, Rosário AV, Nahas AB, Luza GR. Instabilidade atlantoaxial em crianças com Síndrome de Down na grande Florianópolis: um estudo piloto. *Arq Catarin Med* 1995; 20:149-54.
5. Semine AA, Ertel NA, Goldberg MJ, Bull MJ. Cervical spine instability in children with Down Syndrome (trissomy 21). *J Bone Joint Surg Am* 1978; 60:649-52.
6. Taylor TKF, Walter WL. Screening of children with down syndrome for atlantoaxial (c1-C2) instability: another contentious health question. *Med J Austr* 1996; 165:448-50.
7. Wilson MD. Special considerations for the dental professional for patients with Down's Syndrome. *J Okla Dent Assoc* 1994; 84:24-6.
8. Kobori M, Takahashi MY. Atlantoaxial dislocation in Down's Syndrome. *Spine* 1986; 11:195-200.
9. Pueschel SM, Scola FH, Perry CD, Pezzulo JC. Atlanto-axial instability in children with own Syndrome. *Pediatr Radiol* 1981;10:129-32.
10. Wynne-Davies R, Gormley J. Clinical and genetic patterns in osteogenesis imperfecta. *Clin Orthop* 1981; 159:26-35.
11. Newton RW. Atlanto-axial instability in Down Syndrome. Greater Manchester Down's Syndrome Association - [www.downsnet.org](http://www.downsnet.org), acesso em junho de 2004.
12. Burke SW, French HG, Roberts JM, Jonhston CE, Whitecloud TS, Edmund JO. Chronic Atlanto-axial instability in Down Syndrome. *J Bone Joint Surg Am* 1985; 67:1356-60.
13. Tishler JM, Martel W. Dislocation of atlas in mongolism. *Radiology* 1965;84:904-8.
14. Ohsawa T, Izawa T, Kuroki Y, Ohnari K. Follow-up study of Atlanto-axial Instability in Down's Syndrome without Separate Odontoid Process. *Spine* 1989; 14:1149-53.