



UNIVERSIDADE D  
COIMBRA

Rafaela Alexandra Borges Loureiro

DEFEITOS DO DESENVOLVIMENTO NA  
COLUNA VERTEBRAL:  
ESTUDO DE INDIVÍDUOS ADULTOS DA COLEÇÃO  
DE ESQUELETOS IDENTIFICADOS DA  
UNIVERSIDADE DE COIMBRA (SÉCULOS XIX-XX)

Dissertação no âmbito do Mestrado em Evolução e Biologia Humanas  
orientada pela Professora Doutora Ana Luísa Santos e apresentada ao  
Departamento de Ciências da Vida da Faculdade de Ciências e Tecnologias  
da Universidade de Coimbra.

Janeiro de 2024





UNIVERSIDADE D  
**COIMBRA**

Rafaela Alexandra Borges Loureiro

**DEFEITOS DO DESENVOLVIMENTO NA COLUNA VERTEBRAL**

ESTUDO DE INDIVÍDUOS ADULTOS DA COLEÇÃO DE ESQUELETOS  
IDENTIFICADOS DA UNIVERSIDADE DE COIMBRA (SÉCULOS XIX-XX)

Dissertação no âmbito do Mestrado em Evolução e Biologia Humanas orientada pela  
Professora Doutora Ana Luísa Santos e apresentada ao Departamento de Ciências da  
Vida da Faculdade de Ciências e Tecnologias da Universidade de Coimbra.

Janeiro de 2024



## Lista de Figuras

<b>Figura 1.1:</b> Coluna vertebral típica em vista anterior.....	1
<b>Figura 2.1:</b> Livro com dados biográficos dos indivíduos.....	7
<b>Figura 2.2:</b> Distribuição dos indivíduos da amostra estudada por sexo e por faixa etária.....	8
<b>Figura 3.1:</b> Número de indivíduos com presença ou ausência de anomalias do desenvolvimento por sexo biológico dos indivíduos (N=147).....	17
<b>Figura 3.2:</b> Número de indivíduos com ausência congênita de vértebras por tipo de vértebra e por sexo biológico dos indivíduos.....	18
<b>Figura 3.3:</b> Número de indivíduos com vértebras supranumerárias por tipo de vértebra e por sexo biológico dos indivíduos.....	19
<b>Figura 3.4:</b> Vértebras em bloco com provável origem adquirida.....	19
<b>Figura 3.5:</b> Fusão de duas vértebras adjacentes.....	20
<b>Figura 3.6:</b> A: Sacralização incompleta da primeira vértebra coccígea.....	20
<b>Figura 3.7:</b> Ponte posterior do atlas.....	21
<b>Figura 3.8:</b> Hipoplasia leve do côndilo occipital.....	22
<b>Figura 3.9:</b> Processo paracondilar.....	22
<b>Figura 3.10:</b> Sacralização completa da última vértebra lombar.....	23
<b>Figura 3.11:</b> Sacralização incompleta da última vértebra.....	23
<b>Figura 3.12:</b> Lombarização completa da primeira vértebra sagrada.....	23
<b>Figura 3.13:</b> Lombarização incompleta da primeira vértebra sagrada.....	24
<b>Figura 3.14:</b> Lombarização da última vértebra torácica.....	24
<b>Figura 3.15:</b> Fenda do arco vertebral.....	25
<b>Figura 3.16:</b> Forâmen transversal incompleto unilateral.....	25
<b>Figura 3.17:</b> Curvatura entre a T2 e a T6 visível em norma ântero-lateral.....	26
<b>Figura 3.18:</b> Dupla faceta direita na superfície superior do atlas.....	28
<b>Figura 3.19:</b> Duplo forâmen transversal bilateral.....	28
<b>Figura 3.20:</b> Espondilólise de vértebra lombar.....	29

## **Lista de Tabelas**

<b>Tabela 2.1:</b> Defeitos do notocórdio segundo a classificação de Barnes (1994). ....	10
<b>Tabela 2.2:</b> Defeitos do tubo neural segundo classificação de Barnes (1994).....	11
<b>Tabela 2.3:</b> Defeitos da mesoderme paraxial segundo classificação de Barnes (1994)...	12
<b>Tabela 3.1:</b> Prevalência de defeitos derivados de condições da mesoderme paraxial....	27
<b>Tabela 4.1:</b> Frequências percentuais reportadas de defeitos do desenvolvimento da coluna vertebral em estudos paleopatológicos, organizados pela cronologia das amostras.....	33

## Resumo

O processo do desenvolvimento embrionário é, por si só, propenso à variabilidade. Os estágios cruciais do desenvolvimento humano são a fase mesenquimal, a condrificação e a ossificação. Quando um erro ocorre durante um destes processos, poderá surgir um defeito do desenvolvimento. Salvo a espinha bífida, os defeitos do desenvolvimento do esqueleto axial são muito pouco documentados na paleopatologia.

O presente trabalho tem como objetivo o estudo da prevalência e da coocorrência de defeitos do desenvolvimento em 147 indivíduos, 78 do sexo masculino (53,1%) e 69 do sexo feminino (46,9%), pertencentes à Coleção de Esqueletos Identificados da Universidade de Coimbra (CEI), a partir da abordagem morfogenética elaborada por Barnes (1994; 2012). A amostra é constituída por indivíduos com naturalidade portuguesa e com idade à morte igual ou superior a 21 anos e inferior a 79 anos.

Verificou-se que 45% (70/147) dos indivíduos, sendo 41% do sexo feminino e 59% do sexo masculino, apresenta pelo menos um defeito de desenvolvimento. Apesar dos resultados mencionados, não se verificaram diferenças estatisticamente significativas para a presença ou ausência de defeitos do desenvolvimento quando considerado o sexo.

Não se reportam defeitos do notocórdio, nem do tubo neural. Verifica-se uma frequência moderada (acima de 10%) para as falhas na diferenciação nas charneiras sacrococcígea (14,3%), occipitocervical (10,8%), lombossagrada (11%) e para a dupla faceta superior do atlas (12,9%). Em menor frequência surgem os defeitos por erros numéricos, com uma prevalência de 6,5% para a ausência congénita de alguma vértebra e de 5,8% para as vértebras supranumerárias e a hipoplasia do arco vertebral e dos seus elementos transversos (4,1%). Os defeitos esporádicos (abaixo de 4%) incluem o forâmen transversal bipartido (2,7%), a falha na diferenciação na charneira toracolombar (2,2%), a hipoplasia do corpo vertebral (2,1%), as vértebras em bloco (0,7%) e a espondilólise (0,7%).

Surgem coocorrências desde dois até quatro defeitos no mesmo indivíduo e verificam-se associações entre diferentes defeitos, nomeadamente, o surgimento de um padrão para os defeitos da coluna toracolombar, sendo necessários estudos adicionais para perceber se as tendências observadas são comuns.

Explicações para as prevalências presentes na amostra passam pela influência genética e por fatores sociais e culturais, não sendo possível atribuir etiologias específicas.

Desafios metodológicos, como a diversidade na nomenclatura dos defeitos, são também discutidos, assim como a necessidade de análises noutras regiões esqueléticas. As conclusões enfatizam a importância de investigações continuadas para entender os padrões de coocorrência de defeitos do desenvolvimento na coluna vertebral e sugerem direções para futuras pesquisas em paleopatologia.

**Palavras-chave:** anomalias, vértebra, mesoderme paraxial, notocórdio, tubo neural, espondilólise, forâmen transverso, dupla faceta do atlas, paleopatologia, Portugal.

## ***Abstract***

The embryonic development process is, in itself, prone to variability. The crucial stages of human development are the mesenchymal phase, chondrification and ossification. When an error occurs during one of these processes, a development defect may arise. With the exception of *spina bifida*, axial skeleton development defects are poorly documented in paleopathology. The present research aims to study the prevalence and co-occurrence of developmental defects in 147 individuals, 78 males (53.1%) and 69 females (46.9%), from the *Coleção de Esqueletos Identificados de Coimbra* (CEI), based on the morphogenetic approach developed by Barnes (1994; 2012). The sample consists of individuals with Portuguese nationality and age at death between 21 and 79 years. It was found that 45% (70/147) of the individuals, 41% females and 59% males, have, at least, one development defect. Despite the results mentioned, there were no statistically significant differences for the presence or absence of development defects when considering the individuals sex. No cases of notochord or neural tube defects were reported. There is a moderate frequency (above 10%) for differentiation errors at the sacral-caudal (14.3%), occipital-cervical (10.8%) and lumbar-sacral borders (11%) and for the atlas double superior articular facet. Defects appear less frequently, with a prevalence of 6.5% for the vertebral congenital absence and 5.8% for supernumerary vertebrae, due to numerical errors and 4.1% for neural arch and its transverse elements hypoplasia. Sporadic defects (below 4%) include the double transverse foramen (2.7%), centrum hypoplasia (2.1%), block vertebrae (0.7%) and spondylolysis (0.7%). Explanations for the different prevalences present in the sample are genetic, social and cultural factors, specific conclusions are not possible to obtain.

Methodological challenges, such as the nomenclature diversity of the defects are also discussed, as well as the need for studies in other skeletal regions. The findings emphasize the importance of continued investigations to understand co-occurrence patterns and suggest directions for future paleopathology research.

**Keywords:** anomalies, vertebra, paraxial mesoderm, notochord, neural tube, spondylolysis, transverse foramen, atlas double superior articular facet, paleopathology, Portugal.

## **Agradecimentos**

Em primeiro lugar, gostaria de agradecer à Professora Doutora Ana Luísa Santos, não só pela orientação desta dissertação, mas por todos os conselhos, acompanhamento, aprendizagens, disponibilidade e, sobretudo, paciência e compreensão.

Agradeço também à Ana González-Ruiz que, além de generosamente ter partilhado os seus dados, partilhou também conhecimentos, estando sempre disponível para esclarecer dúvidas, apoiar e motivar.

Aos docentes de Antropologia do Departamento de Ciências da Vida da Universidade de Coimbra, agradeço por incentivarem o meu espírito científico e pelos valiosos conhecimentos partilhados, em particular à Professora Doutora Cláudia Umbelino, pela oportunidade de estudar a Coleção de Esqueletos Identificados de Coimbra. Não posso deixar de agradecer, também, a duas funcionárias da Biblioteca de Ciências da Vida da Universidade de Coimbra: a Senhora Isabel e a Senhora Lina, pelo apoio dado à pesquisa bibliográfica e pela simpatia sempre presente.

Agradeço à minha família, em particular aos meus pais, Olga e Emílio, pelo amor, incentivo e por todos os sacrifícios feitos em prol da minha educação. Sei que não foi fácil e não há palavras que descrevam a minha gratidão. Ao meu irmão, David, agradeço a ajuda e os momentos de descontração, tenho muito orgulho em ti. Aos meus avós, Elisa e António, e bisavó, Maria do Carmo, agradeço o apoio constante e a esperança em seguir os meus sonhos.

Agradeço aos meus amigos de Coimbra e do Carregal, pelo apoio, conversas e distrações. Um especial agradecimento vai para a Casa do Cais, as Bias, a Ana, a Thaís, a Diana, a Jéssica e o Rúben. Maria, obrigada pelas conversas diárias, por toda a ajuda, disponibilidade e pelas partilhas de pensamentos. Julio, obrigada pelo carinho, esforço, paciência e por te fazeres sempre presente.

Por fim, agradeço à Fundação Lapa do Lobo, em particular à Doutora Maria do Carmo Batalha, cujo apoio permitiu que chegasse até aqui.



# 1. Introdução

## 1.1. Coluna vertebral e a sua morfogénese

A coluna vertebral (Fig. 1.1), composta pelas regiões cervical, torácica, lombar, sacrada e coccígea, é uma estrutura complexa e vital do corpo humano, desempenhando papéis fundamentais na sustentação, locomoção e proteção da medula espinhal (Mahadevan, 2018).



**Figura 1.1:** Coluna vertebral típica em vista anterior, posterior e lateral (Putz e Pabst, 2005, p. 1).

O presente estudo pretende focar-se nos defeitos do desenvolvimento da coluna vertebral, ou seja, aqueles que surgem durante a sua morfogénese (Barnes, 1994). Assim sendo, para melhor compreender os defeitos do desenvolvimento, é necessário entender alguns conceitos embriológicos, assim como o desenvolvimento normal da coluna vertebral (Kaplan *et al.*, 2005).

O processo do desenvolvimento embrionário é, por si só, propenso à variabilidade (Barnes, 2012). Os estágios cruciais do desenvolvimento humano durante os quais a maior parte dos defeitos surge são: i) a fase mesenquimal, onde precursores de diversos corpos celulares são produzidos; ii) a condrição, isto é, a conversão dos tecidos mesenquimatosos em cartilagem e iii) a ossificação, ou seja, a conversão dos precursores mesenquimatosos ou cartilagosos em osso (Barnes, 1994).

A fase mesenquimal inicia-se durante a segunda e a terceira semana de gravidez, através do surgimento da linha primitiva (Costa, 1938). Esta é composta por células-tronco (células mesenquimatosas), que se diferenciam para formar, num processo designado por gastrulação, três camadas germinativas: a ectoderme, a mesoderme e a endoderme (Souza *et al.*, 2003, Sadler, 2005; Pesenti *et al.*, 2019). A ectoderme origina os órgãos e as estruturas externas (por exemplo, epiderme, unhas, pelos, cartilagem e ossos da face, entre outros) e a endoderme reveste os sistemas gastrointestinal, respiratório e urinário. Já a mesoderme, composta pela mesoderme paraxial, intermédia e pela placa lateral, dá origem à derme, aos músculos, cartilagem e ossos das restantes partes do corpo, à medula óssea e a alguns órgãos, por exemplo, o coração e o útero (Sadler, 2005).

As células mesenquimatosas formam o processo notocordal, que gerará o notocórdio ou corda dorsal (Sadler, 2005). O notocórdio representa uma versão inicial das futuras vértebras (Pesenti *et al.*, 2019).

Após a conclusão da gastrulação, segue-se a neurulação, onde ocorre a fase cartilaginosa (Sadler, 2005; Pesenti *et al.*, 2019). A neurulação é induzida a expressar-se a partir da placa neural e, assim, forma-se a medula espinhal (Sadler, 2005).

Por volta do 17º dia, surge a mesoderme paraxial, referida acima, que se organiza em segmentos denominados somitómeros e que darão origem aos somitos (Sadler, 2005; Bess e Line, 2022). O primeiro par de somitos origina-se na região occipital do embrião e, a partir daí, novos somitos vão se formando em direção caudal, três pares por dia, até ao fim da quinta semana, onde deverão estar presentes entre 42 e 44 pares (Bess e Line, 2022). Um par de centros de condrição desenvolve-se anteriormente e forma o corpo vertebral e os outros dois pares desenvolvem-se posteriormente para formar os elementos posteriores do arco vertebral, isto ocorre num sentido cranial e caudal e culmina na nona semana de gestação (Klimo *et al.*, 2007; Bess e Line, 2022). É aqui que os discos

intervertebrais começam a formar-se (Klimo *et al.*, 2007). A padronização das formas das diferentes vértebras é regulada por genes *HOX* (Mark *et al.*, 1997).

O desenvolvimento de cada par de somitos (esclerótomo) é regulado e cada um surge num ponto de tempo sequencial específico (Sadler, 2005). As anomalias congénitas que alteram o desenvolvimento dos somitos também modificam o desenvolvimento da vértebra, criando anomalias vertebrais (Bess e Line, 2022).

Além do esclerótomo (cartilagem e osso), os somitos formam, também, o miótomo (tecido muscular) e o dermótomo (tecido subcutâneo da pele), ou seja, todos os tecidos de sustentação do corpo. A diferenciação dos somitos origina-se a partir de estruturas adjacentes, nomeadamente, o notocórdio, o tubo neural e a epiderme (Klimo *et al.*, 2007).

Por fim, inicia-se a ossificação. Apesar de às 4 semanas já haver indícios de futuras vértebras, só ao terceiro mês de gestação é que este processo se inicia (Ramalho e Estrada, 1977). A ossificação inicia-se na zona de transição entre a coluna torácica e lombar e desenvolve-se rapidamente nos corpos vertebrais em sentido caudal e ao nível do arco posterior em sentido cranial, formando a coluna vertebral (Costa, 1938; Pesenti *et al.*, 2019). A ossificação dos elementos deve-se ao desenvolvimento de lâminas entre o tubo neural e os tegumentos vizinhos (Costa, 1938).

No momento do nascimento, os dois segmentos do arco vertebral e o corpo da vértebra ainda continuam separados, existindo uma cartilagem programada para se encerrar durante o crescimento (Bess e Line, 2022). Os arcos vertebrais fundem-se por ordem ascendente do primeiro ao terceiro ano de vida e em ordem descendente do terceiro ao oitavo (Bess e Line, 2022). Assim sendo, o desenvolvimento da coluna não se encerra no término da gestação, uma vez que as ossificações secundárias dos processos vertebrais e a união dos elementos sagrados prossegue na adolescência, com as fusões finais a acontecerem no início da vida adulta (Barnes, 2012).

## 1.2. Defeitos do desenvolvimento

Apesar de muitos estudos paleopatológicos e clínicos se referirem aos defeitos do desenvolvimento como “defeitos congénitos”, é necessário clarificar que este poderá ser um “problema de definição”. Defeitos congénitos definem-se como aqueles que são identificáveis em recém-nascidos, contudo, nem todos os defeitos do desenvolvimento são detetáveis ao nascimento (Barnes, 1994; 2012; Rojas *et al.*, 2022). Na realidade, a

maioria mantém-se indetetável até a um aumento exacerbado durante o crescimento, por stress funcional na vida adulta ou, por serem assintomáticos, são identificados “acidentalmente”, aquando da realização de exames de imagiologia (Barnes, 1994; 2012; Klimo *et al.*, 2007). Assim sendo, defeitos do desenvolvimento são condições resultantes de anomalias da gestação e que poderão ser manifestados até ao início da vida adulta (Barnes, 2012), ou seja, a completa formação do esqueleto.

Através da análise de 197 esqueletos de indivíduos não adultos identificados, provenientes do Cemitério Municipal de Granada (séculos XIX-XX), Rojas *et al.* (2022) dividem os defeitos do desenvolvimento entre pré-natais (hemivértebras, hipoplasia do corpo vertebral, vértebras em bloco, síndrome de Klippel-Feil, fenda sagital, deslocamento da fronteira e fenda do arco vertebral) e pós-natais (faceta superior dupla, duplo forâmen transverso, fenda do arco anterior e ponte posterior do atlas e defeitos do arco neural), comprovando que nem todos são visíveis à nascença.

As alterações genéticas são a causa de 90% dos defeitos do desenvolvimento no esqueleto axial e dividem-se em três categorias: anomalias de um só gene, alterações cromossómicas e as alterações multifatoriais (Barnes, 2012). As desordens multifatoriais resultam da interação entre fatores genéticos (intrínsecos) e ambientais (extrínsecos), ou seja, fatores epigenéticos (Sadler, 2005; Barnes, 2012). Ainda assim, defeitos do desenvolvimento poderão resultar de outros agentes teratogénicos, tais como vírus, radiação, medicamentos, drogas recreativas, álcool, hormonas e diabetes materna (Sadler, 2005). Gravidezes precoces ou geriátricas, fatores ambientais ou falta de acesso a cuidados de saúde também constituem um fator de risco (Ekanem *et al.*, 2008; Halliday, 2019). A ocorrência de defeitos do tubo neural, por exemplo, poderá ser prevenida através da toma diária de vitaminas, mais especificamente, 400 microgramas de ácido fólico, iniciada antes da gravidez e até ao fim do primeiro trimestre (Czeizel e Dudás, 1992; Braz *et al.*, 2017).

### 1.3. O estudo de defeitos do desenvolvimento na paleopatologia

O estudo da coluna vertebral tem evoluído a par com a história da investigação científica (Sousa *et al.*, 1988). As investigações intensificaram-se nos últimos dois séculos, sobretudo a partir do início do século XX, com estudos focados nas anomalias do desenvolvimento do crânio, uma vez que o estudo da craniometria dominava a ciência na época (Barnes, 2012). Le Double (1912) elaborou um importante tratado sobre a

variação de diversos caracteres não métricos da coluna vertebral humana, comparando-os com caracteres de outros primatas, onde descreveu detalhadamente a aparência e a prevalência de variados defeitos da coluna vertebral. Em Portugal, destacam-se os trabalhos de Barbosa Sueiro (1926; 1930/1933a,b; 1943) publicados na revista *Arquivo de Anatomia e Antropologia* da Universidade de Lisboa.

Uma tendência que ainda se mantém atualmente na paleopatologia é a publicação de defeitos do desenvolvimento como ocorrências pontuais (Barnes, 1994). Estes são reconhecidos e reportados, mas poucos estudos examinaram a epidemiologia dos defeitos do desenvolvimento numa população esquelética (Barnes, 1994).

Além dos publicados por Barnes (1994), que se destacou pelo uso da abordagem morfogenética (Barnes, 2012), surgem poucos estudos sistematizados sobre a prevalência e coocorrência de defeitos do desenvolvimento numa população esquelética, excetuando-se estudos de parentesco em amostras com alta incidência de endogamia (Cvrčec *et al.*, 2018, 2021).

É de maior interesse para a pesquisa paleopatológica considerar as anomalias numa perspectiva populacional, de modo a expandir o conhecimento sobre a frequência de anomalias específicas e, potencialmente, entender melhor a influência genética, cultural e ambiental para o seu surgimento (Titelbaum, 2020).

Entre os estudos publicados, destaca-se o trabalho de Pitre (2004) que seguindo a proposta de Barnes (1994) estudou sistematicamente duas amostras arqueológicas do Reino Unido. Titelbaum (2020) reportou a prevalência de defeitos do desenvolvimento da coluna vertebral em três populações que ocuparam sequencialmente um território no Perú e encontrou variações no sexo e no período cultural, o que reflete hábitos culturais e influência do *gene pool*.

Em Portugal, as publicações sobre defeitos do desenvolvimento também costumam discutir apenas estudos de caso, principalmente em indivíduos com anomalias de alta severidade. Fernandes e Costa (2007), por exemplo, apresentaram o caso de um indivíduo medieval do sexo masculino com Síndrome de Klippel-Feil e outros defeitos do desenvolvimento. Casos pontuais também foram reportados, por exemplo, por Silva (2006, 2019).

Contudo, existem estudos pontuais que apontam frequências para diversos defeitos do desenvolvimento na mesma amostra, nomeadamente, os realizados por Barbosa Sueiro (1926; 1930/1933a,b; 1943), que reportou defeitos do desenvolvimento

da coluna vertebral em amostras de diversas cronologias. O autor elabora detalhadas descrições dos defeitos, calculando também a sua prevalência. Além de variações numéricas, aborda, também, diversos defeitos de diferenciação (occipitalização, lombarização, sacralização).

Sousa e colaboradores (1988) estudaram uma amostra de 200 colunas vertebrais lombares de indivíduos datados dos séculos XIX e XX, pertencentes à Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa (FMUL), Estevens *et al.* (1988) encontraram, na mesma amostra, diversos defeitos do desenvolvimento da coluna vertebral.

No caso da Coleção de Esqueletos Identificados da Universidade de Coimbra (CEI) e da Coleção de Esqueletos Identificados dos Séculos XX-XXI, foram publicados estudos sistemáticos sobre a prevalência da espinha bífida (Larroca, 2020; Manso, 2021; Manso e Matos, 2024). González-Ruiz (não publicado) observou uma amostra de 198 indivíduos pertencentes à CEI e, posteriormente, reportou um caso de cômulo terciário na Coleção (González-Ruiz e Santos, 2022).

Ao efetuar a revisão literária, nota-se uma lacuna no estudo das coocorrências. Tendo em conta que estas têm origem numa disrupção do desenvolvimento fetal, o fator disruptivo poderá afetar diversas partes do desenvolvimento, logo, produzir diversas anomalias (Roberts e Manchester, 2010). Ainda que alguns autores (Sueiro, 1926; Usher e Christensen, 2000) descrevam coocorrências de diferentes defeitos do desenvolvimento, são escassos os estudos paleopatológicos sistemáticos onde se procurem estabelecer possíveis associações (Barnes, 1994; Du Plessis *et al.*, 2022).

#### 1.4. Objetivos

O presente trabalho pretende identificar e analisar a prevalência e a coocorrência de defeitos do desenvolvimento na coluna vertebral em indivíduos da Coleção de Esqueletos Identificados dos séculos XIX e XX (CEI) da Universidade de Coimbra.

Deste modo, os principais objetivos são:

- 1) Estimar a prevalência de defeitos do desenvolvimento na coluna vertebral;
- 2) Verificar se existem coocorrências de defeitos dentro da amostra e quais;
- 3) Comparar com estudos realizados em outras amostras e perceber se os fatores socioeconómicos e demográficos da amostra poderão ser um fator importante no surgimento de defeitos do desenvolvimento.

## 2. Amostra e métodos

### 2.1. Amostra

As coleções osteológicas são muito importantes para o estudo da paleopatologia, uma vez que estas permitem criar amostras de uma população e, a partir delas, estudar variadas condições patológicas, traumas e variações anatómicas (Mann *et al.*, 2021). Quando se tratam de coleções identificadas, a importância aumenta, uma vez que permitem fazer estudos comparativos entre vários critérios, tais como o sexo, a idade e a causa de morte e, assim, criar métodos e fazer comparações entre populações de diferentes contextos (Santos, 2019).

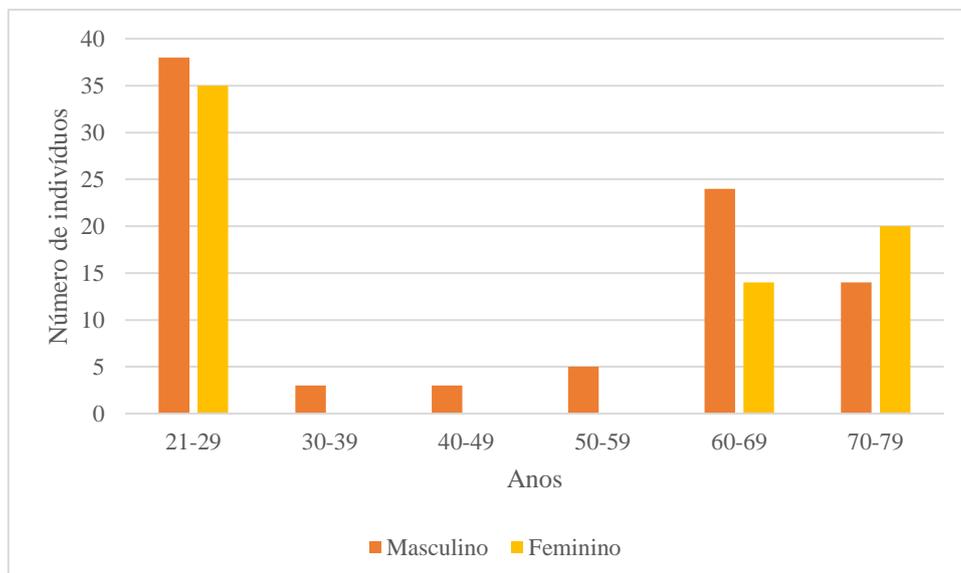
A CEI (Coleção de Esqueletos Identificados da Universidade de Coimbra) foi criada no início do século XX pelo Professor Eusébio Tamagnini, diretor do Museu Antropológico e encontra-se no Departamento de Ciências da Vida da Universidade de Coimbra (Santos, 2000). É constituída por 505 esqueletos identificados de ambos os sexos e com idade à morte entre 7 e 96 anos (Rocha, 1995; Santos, 2000). Todos os indivíduos foram exumados do Cemitério Municipal da Conchada, porém, sete dos esqueletos estiveram no Teatro Anatómico da Universidade de Coimbra antes da inumação (Santos, 2000). Esta coleção diferencia-se, ainda, pela diversidade de informações registadas acerca dos indivíduos que a constituem (Fig. 2.1), nomeadamente, naturalidade, sexo, idade à morte, local e causa de morte, ocupação, estado civil, nome, filiação e proveniência (Fernandes, 1985; Rocha, 1995; Santos, 2000).

NATURALIDADE ...	Coimbra	CRANIQ. n.º807
freguesia ..	Almedina	
concelho ...	Coimbra	
distrito ..	—	
SEXO .....	masculino	
IDADE .....	45 anos	
DATA DO FALLECIMENTO .....	10/9/932	
local .....	Hospital	
causa .....	flebite urinosa	
PROFISSÃO .....	sapateiro	
ESTADO .....	solteiro	
NOME .....	[REDACTED]	
FILIAÇÃO .....	[REDACTED]	
PROVENIÊNCIA ....	Cemitério da Conchada	
N.º de remessa .....	807	

**Figura 2.1:** Livro com dados biográficos dos indivíduos, presente na Biblioteca do Departamento de Ciências da Vida da Universidade de Coimbra. Fotografia da autora.

Para o presente estudo, a amostra consistiu em 156 indivíduos, dos quais 69 (44,2%) são do sexo feminino e 87 (55,8 %) do masculino. Começou-se por selecionar os indivíduos com idade à morte igual ou superior a 21 anos (para garantir que a coluna vertebral não se encontrasse em desenvolvimento) e inferior a 79 anos (para evitar lesões degenerativas). Foram excluídos os 198 indivíduos estudados anteriormente por Ana González-Ruiz, especificamente com idades entre os 30 e os 59 anos. De seguida, foram retirados todos os indivíduos que nasceram fora de Portugal ou com naturalidade desconhecida (n=10), assim como os que estiveram no Teatro Anatómico (n=7), porque estão incompletos (Santos, 2000). Inicialmente, pretendia-se estudar os restantes 206 esqueletos, contudo, devido às condições do edifício, o acesso à coleção foi interdito aos alunos, impossibilitando a continuidade das observações. Durante as análises, verificou-se que um indivíduo (número 486) possuía apenas ossos dos membros superiores e clavículas, sendo também retirado da amostra.

Os indivíduos da amostra final nasceram entre 1830 e 1912 e morreram entre 1910 e 1936, estando distribuídos por seis faixas etárias (Fig. 2.2) e com a média de idade à morte de 46,7 anos e a mediana de 46,5. A ocupação foi também fornecida, mas apenas com o objetivo de verificar se, em casos graves de anomalias, o indivíduo seria capaz de desempenhar a respetiva profissão.



**Figura 2.2:** Distribuição dos indivíduos da amostra estudada por sexo e por faixa etária.

## 2.2. Métodos

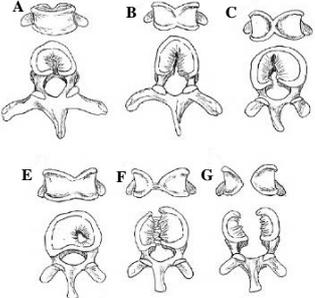
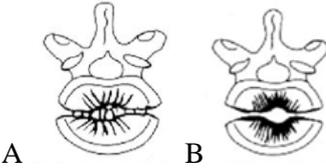
Realizou-se uma análise macroscópica do crânio e das vértebras com o auxílio de uma lupa com ampliação de 30x e luz artificial, e sem acesso aos dados biográficos dos indivíduos. Contudo, tornou-se inevitável conhecer o sexo, uma vez que essa informação estava explicitamente indicada nas caixas de armazenamento, sendo identificado o número do indivíduo em azul para masculino e vermelho para feminino.

O processo iniciou-se com uma observação de treino em 20 indivíduos selecionados pela Doutora Ana Luísa Santos e observados previamente por González-Ruiz (não publicado). A coincidência nas observações foi confirmada, o que possibilitou avançar para o estudo dos indivíduos da amostra.

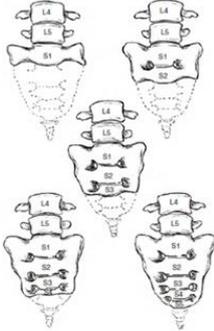
Os defeitos descritos e organizados por Barnes (1994; 2012), que se destaca pelo trabalho extenso na área e pela criação da abordagem morfogenética, estão organizados nas Tabelas 2.1 a 2.3. As anomalias foram agrupadas de acordo com o tecido envolvido na sua origem e divididas em três categorias principais: defeitos do notocórdio (Tab. 2.1), do tubo neural (Tab. 2.2) e da mesoderme paraxial (Tab. 2.3).

Adicionalmente, foram registadas algumas anomalias não mencionadas por Barnes (1994, 2012), mas consideradas relevantes e comuns durante as observações, nomeadamente a dupla faceta superior do atlas, o duplo forâmen transverso e a espondilólise, também registadas por González-Ruiz. A espinha bífida foi excluída, uma vez que este é o defeito congénito mais estudado e mais encontrado na população europeia (Barnes, 2012), tendo sido recentemente estudado por Larroca (2020) nesta mesma coleção e por Manso (2021; Manso e Matos, 2024) na Coleção de Esqueletos Identificados do Século XXI da Universidade de Coimbra (CEI/XXI)

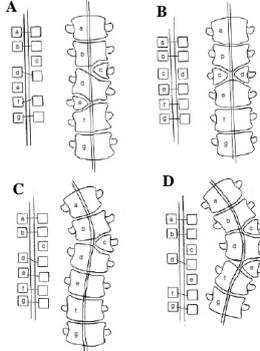
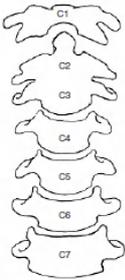
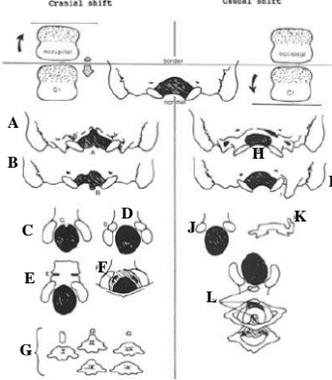
**Tabela 2.1:** Defeitos do notocórdio [Notochord defect] segundo a classificação de Barnes (1994).

Causa	Defeito	Descrição
	<p><b>Fenda sagital da vértebra</b>  <b>[Sagittal Cleft Vertebra]</b></p>  <p>(Barnes, 2012: 77)</p>	<p>Fenda do corpo vertebral, expressa através de depressões irregulares ou ovóides de variável expressão, desde um pequeno sulco (<i>pocket</i>) no centro (E), uma fenda linear (A-C), ligada por espículos ósseos (E) até à divisão total em duas metades em forma de cunha (G).</p>
<p><b>Falha na regressão do notocórdio</b></p>	<p><b>Fenda coronal da vértebra</b>  <b>[Coronal Cleft Vertebra]</b></p>  <p>(Aronica-Pollak <i>et al.</i>, 2003:3).</p>	<p>Fenda semelhante à sagital, mas no sentido coronal. Poderá estar ligada por espículos ósseos (A) ou ser completa (B).</p>
	<p><b>Diastematomelia</b>  <b>[Diastematomyelia]</b></p>  <p>(Brete <i>et al.</i>, 1989:4)</p>	<p>Bifurcação da medula espinhal através de um esporão ósseo cartilaginoso ou fibrocartilaginoso.</p>

**Tabela 2.2:** Defeitos do tubo neural [Neural Tube Defects] segundo classificação de Barnes (1994). Várias expressões de agenesia sacral, desde a ausência de todos os elementos vertebrais exceto a primeira vértebra sacral até apenas a ausência do cóccix (Barnes, 2012: 102).

Causa	Defeito	Descrição
Falha na regressão caudal	<p style="text-align: center;"><b>Agenesia sacral [<i>Sacral Agenesis</i>]</b></p> 	<p>Espetro de anomalias do sacro que varia desde formação incompleta (ausência do cóccix, por exemplo), até à ausência total do sacro.</p>

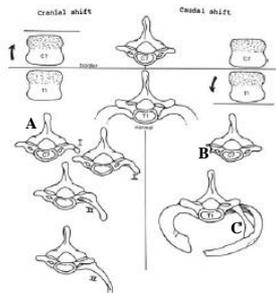
**Tabela 2.3:** Defeitos da mesoderme paraxial [*Paraxial Mesoderm Field Defects*] segundo classificação de Barnes (1994).

Causa	Defeito	Descrição
Erros de segmentação de pares hemimetâmeros	<b>Hemivértebras [<i>Hemivertebrae</i>]</b> 	<p>Vértebra em forma de cunha, podendo ser contralateral (A), bilateral (B), solitária (C) ou duplamente unilateral (D). Os segmentos vertebrais adjacentes compensam frequentemente uma hemivértebra, podendo até ocorrer fusões.</p>
Falha na segmentação de segmentos vertebrais	<b>Vértebras em bloco [<i>Block Vertebra</i>]</b> 	<p>Fusão vertebral única ou múltipla. A fusão vertebral única caracteriza-se pela falha na separação de segmentos vertebrais adjacentes. Quando o indivíduo possui três ou mais fusões vertebrais, designa-se por fusões múltiplas.</p>
Número anormal de somitos	<b>Erros numéricos de segmentação [<i>Numerical Errors in Segmentation</i>]</b>	<p>Variação superior ou inferior do número de segmentos vertebrais na coluna vertebral.</p>
Falha na diferenciação	<b>Alterações na charneira occipitocervical [<i>Occipitocervical Border Shifting</i>]</b> 	<p>Anomalias presentes em zonas de transição entre diferentes regiões da coluna vertebral. O espectro de anomalias abrange desde maiores a menores graus e a expressão poderá variar entre unilateral, bilateral, simétrica ou assimétrica.</p>

**Tabela 2.3:** Defeitos da mesoderme paraxial [*Paraxial Mesoderm Field Defects*] segundo classificação de Barnes (1994) (continuação).

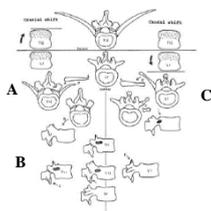
**Alterações na charneira cervicotorácica**

**[*Cervicothoracic Border Shifting*]**



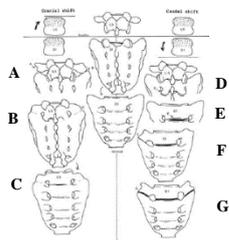
**Alterações na charneira toracolombar**

**[*Thoracolumbar Border Shifting*]**



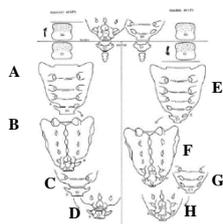
**Alterações na charneira lombossagrada**

**[*Lumbosacral Border Shifting*]**

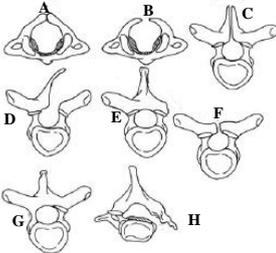
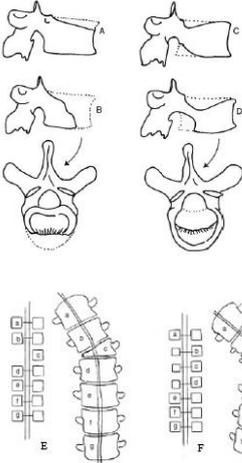


**Alterações na charneira sacrococcígea**

**[*Sacrocaudal Border Shifting*]**



**Tabela 2.3.** Defeitos da mesoderme paraxial [*Paraxial Mesoderm Field Defects*] segundo classificação de Barnes (1994) (continuação).

<p><b>Atrasos no desenvolvimento</b></p>	<p><b>Hipoplasia/ aplasia de elementos do arco vertebral</b> [<i>Hypoplasia-Aplasia of the Neural Arch Complex</i>]</p>	<p>Falha no desenvolvimento de diversos elementos do arco vertebral, nomeadamente, o arco posterior, processos transversos, pedículos, processos espinhosos ou facetas das apófises. No caso do arco posterior, a coalescência das duas metades falha e o defeito poderá variar desde um arco vertebral bífido até uma fenda de maiores proporções.</p>
		
<p><b>Hipoplasia/ aplasia do corpo vertebral</b> [<i>Hypoplasia-Aplasia of the Centrum</i>]</p>		<p>Vértebra em cunha que poderá ser ventral (A e B), dorsal (C e D) ou lateral (E e F). Em grau maior, origina curvaturas anormais na coluna vertebral.</p>

**Legenda:** Alterações na charneira occipitocervical: (A) vértebra occipital; (B) processo pré-condilar; (C) tubérculo pré-condilar; (D) côndilo occipital bipartido/ duplo; (E) fenda basilar transversal; (F) canal hipoglossal bipartido; (G) deslocamentos da apófise odontóide; (H) occipitalização do atlas; (I) processo paracondilar; (J) hipoplasia dos côndilos occipitais; (K) processo epitransverso; (L) facetas pré-condilares (Barnes, 1994: 83); **Alterações na charneira cervicotorácica:** (A) variações de expressão da costela cervical; (B) redução do processo transversos da C7; (C) primeira costela rudimentar (adaptado de Barnes, 1994: 103); **Alterações na charneira toracolombar:** (A) 12º par de costelas rudimentar; (B) ausência do 12º par de costelas; (C) facetas de transição na T11; (D) vértebra lombar e faceta na L1; (E) pequena vértebra lombar na L1; (F) facetas de transição na L1 (Barnes, 1994: 109); **Alterações na charneira lombossagrada:** (A) processo transversos não articulado, em asa, na L5; (B) processo transversos articulado, em asa, na L5; (C) sacralização completa da L5 (D) apófises articulares entre a S1 e a S2; (E) fenda anterior entre a S1 e a S2; (F) lombarização incompleta e unilateral da L1; (G) lombarização completa da S1 (Barnes, 1994: 112). **Alterações na charneira sacrococcígea:** (A) separação unilateral incompleta da S5, norma anterior; (B) norma posterior da (A); (C) caudalização completa da S5, norma anterior; (D) norma posterior da (C); (E) sacralização unilateral incompleta do primeiro segmento caudal, em norma anterior; (F) norma posterior da (E); (G): sacralização completa do primeiro segmento caudal, norma anterior; (H): norma posterior de (G) (Barnes, 1994: 118). **Variações de defeitos derivados de atraso no desenvolvimento de elementos do arco vertebral:** (A) bifurcação do arco posterior do atlas; (B) fenda do arco posterior do atlas; (C) bifurcação do arco vertebral da T6; (D) aplasia da lâmina da T6; (E) aplasia do processo transversos da T6; (F) aplasia do processo espinhoso da T6; (G) aplasia da faceta articular superior da T6; (H) aplasia de pedículo da C7 (Barnes, 1994: 121). **Defeitos derivados de atraso no desenvolvimento do corpo vertebral:** (A) hipoplasia ventral; (B) aplasia ventral; (C) hipoplasia dorsal; (D) aplasia dorsal (Barnes, 1994: 128). (E) aplasia lateral solitária; (F) hipoplasia lateral múltipla.

O estudo iniciou-se pela contagem e registo das vértebras existentes para cada indivíduo, assim como a averiguação da presença da base do crânio. De seguida, procedeu-se ao registo e classificação dos defeitos, utilizando-se um modelo de folha de registo cedido por González-Ruiz e adaptado de ASM Human Remains Documentation Packet (2018) (Anexo A). Os defeitos foram classificados como presentes, ausentes ou não observáveis (devido ao estado de preservação, processos tafonómicos ou patologias não relacionadas ao estudo). Simultaneamente, os defeitos encontrados foram classificados como completos, incompletos, bilaterais ou unilaterais. O registo de vértebras supranumerárias ou infranumerárias teve um cuidado especial, uma vez que estas podem confundir-se facilmente com vértebras de transição provenientes de alterações na charneira, mas que não alteram o número total de vértebras da coluna vertebral. Deste modo, apenas foram contabilizados erros numéricos de segmentação quando se verificou que todas as vértebras encaixavam devidamente nas adjacentes e, assim, despistam-se também as hipóteses de terem sido perdidas ou pertencerem a outros indivíduos.

Os dados foram inseridos numa base criada no programa *Microsoft Office Excel* e, posteriormente, analisados através do programa de estatística *SPSS Statistics IBM*. Inicialmente, estudaram-se as frequências absolutas de cada defeito, assim como a sua distribuição por sexo do indivíduo e as coocorrências de defeitos no mesmo indivíduo. De modo a testar se as frequências variam dependendo do sexo dos indivíduos, recorreu-se ao teste do Qui-quadrado ( $\chi^2$ ). Foi considerado um nível de significância de  $p < 0,005$  para se rejeitar a hipótese nula (Maroco, 2007) ou seja, haver diferença entre o sexo dos indivíduos para a prevalência geral ou particular dos defeitos analisados.

Os erros inter e intraobservador foram calculados através da concordância e da discordância das observações realizadas:  $\left[ \frac{\text{Concordância}}{\text{Concordância} + \text{Discordância}} \times 100 \right]$ .



### 3. Resultados

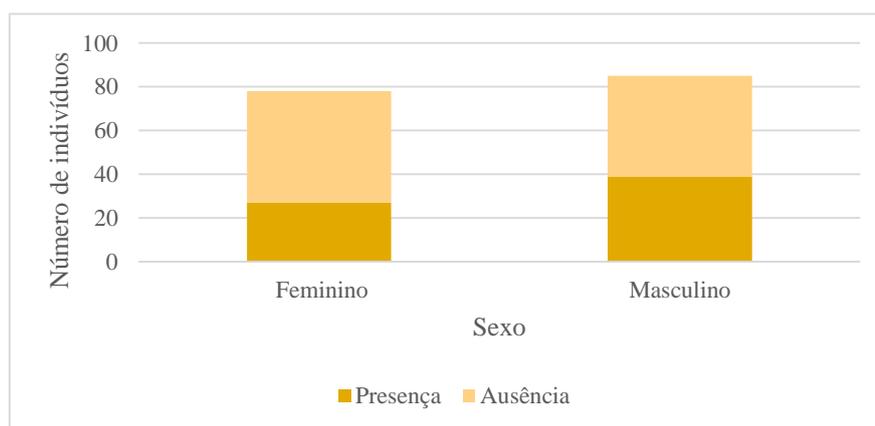
No decorrer da análise da amostra, concluiu-se que nove indivíduos do sexo masculino não seriam considerados observáveis. Sendo assim, a amostra passou a ser composta por 147 indivíduos, 78 do sexo masculino (53,1%) e 69 do sexo feminino (46,9%).

#### 3.1. Erro intra e interobservador

Quanto aos resultados da estimativa dos erros, tanto a presença/ausência como o tipo de defeitos observados obtiveram bons valores no índice de concordância dos erros intra e interobservador. O coeficiente do erro intraobservador foi de 1 e para o erro interobservador de 0,85 (17/20). Quanto à tipologia, o coeficiente do erro intraobservador foi de 0,90 (18/20).

#### 3.2. Prevalência geral de defeitos do desenvolvimento na coluna vertebral

Dos 147 indivíduos que compõem a amostra, 66 (45%) possuem, pelo menos, um tipo de defeito do desenvolvimento (Fig. 3.1), sendo 27 do sexo feminino (39%) e 39 do sexo masculino (41%). Estes resultados indicam que a prevalência de defeitos do desenvolvimento entre os sexos não é estatisticamente significativa ( $\chi^2=3,183$ , g.l.=1,  $p=0,0743$ ).



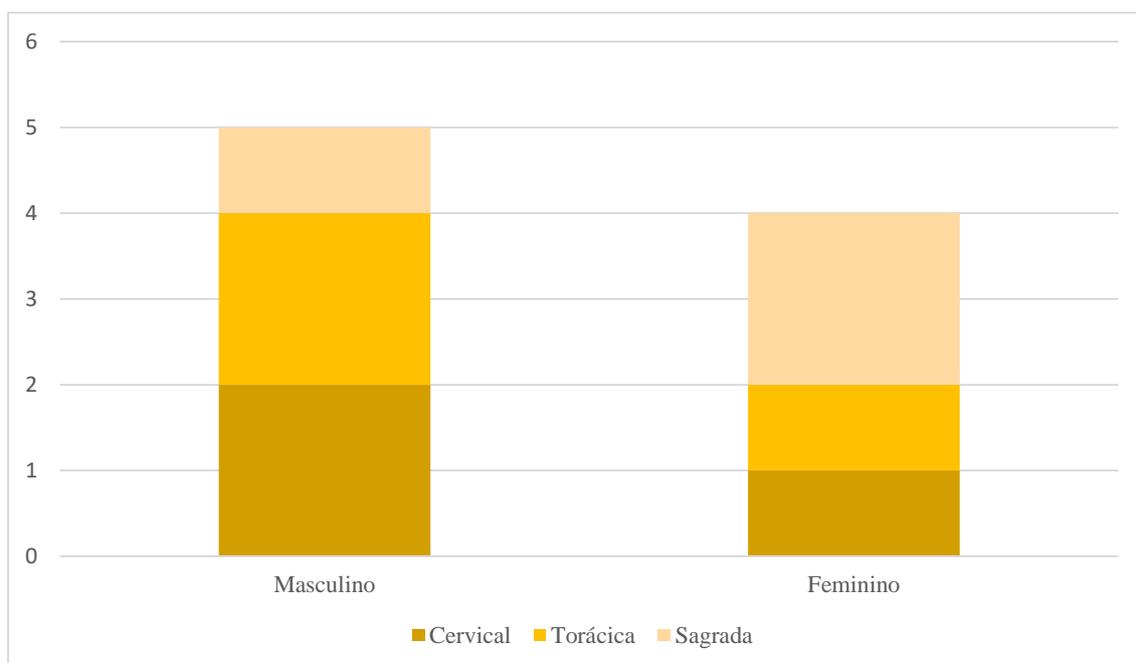
**Figura 3.1:** Número de indivíduos com presença ou ausência de anomalias do desenvolvimento por sexo biológico dos indivíduos (N=147).

### 3.3. Prevalência de defeitos do notocórdio e do tubo neural

Não foram identificados indivíduos com defeitos do notocórdio nem do tubo neural, nomeadamente, fenda sagital do corpo da vértebra, fenda coronal do corpo da vértebra, diastematomielia ou agenesia sacral.

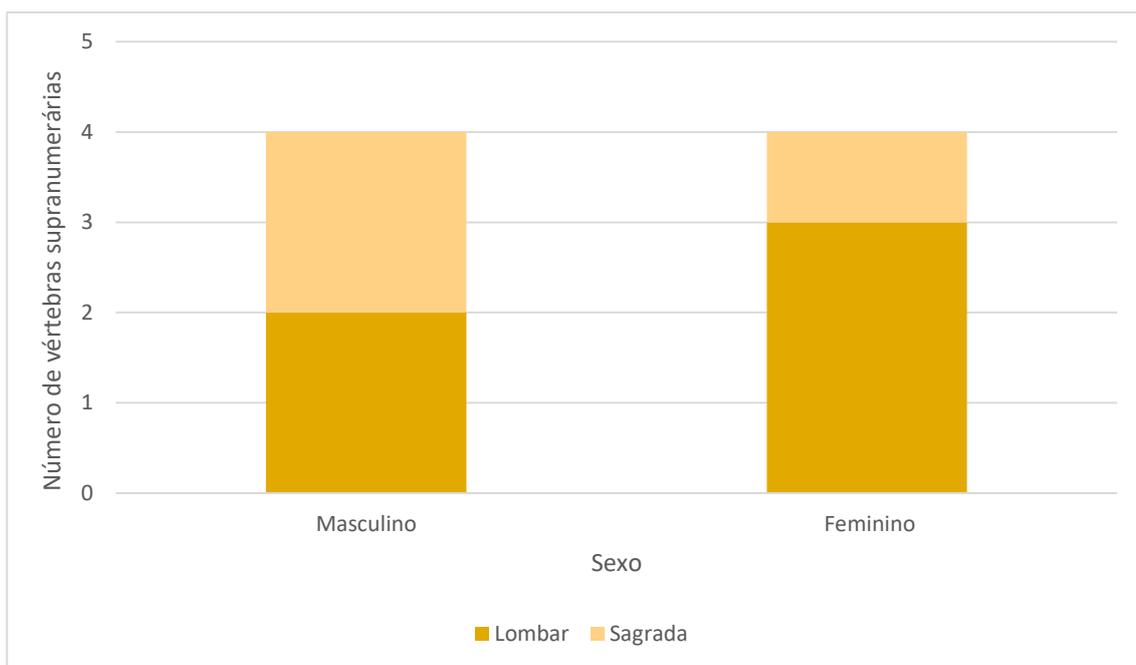
### 3.4. Prevalência de defeitos derivados de condições da mesoderme paraxial

Começando pelos erros de segmentação, a ausência congénita de segmentos vertebrais é o defeito mais comum deste tipo de etiologia. Nove indivíduos (6,5%), cinco (6,9%) do sexo masculino e quatro (6,0%) do sexo feminino têm falta de um segmento vertebral (Fig. 3.2).



**Figura 3.2:** Número de indivíduos com ausência congénita de vértebras por tipo de vértebra e por sexo biológico dos indivíduos.

Ainda dentro dos erros numéricos, seguiram-se oito indivíduos (5,8%) com vértebras supranumerárias, quatro (5,5%) do sexo masculino e quatro (6%) do feminino. As vértebras supranumerárias são cinco lombares e três sacrais (Fig. 3.3).



**Figura 3.3:** Número de indivíduos com vértebras supranumerárias por tipo de vértebra e por sexo biológico dos indivíduos.

Por fim, a alteração menos frequente entre as encontradas foi a falha na separação de segmentos vertebrais adjacentes. Apesar de terem sido encontrados três indivíduos com vértebras em bloco, dois deles apresentam uma fusão associada a uma deformação do corpo vertebral e com contornos irregulares (Fig. 3.4). Tendo isto em conta, um (0,7%) indivíduo do sexo masculino (1,3%) possui duas vértebras lombares em bloco (Fig. 3.5).



**Figura 3.4:** Vértebras em bloco com provável origem adquirida, visíveis em vértebras cervicais. A: Norma lateral (indivíduo nº 108); B: Norma anterior (indivíduo nº 455).



**Figura 3.5:** Fusão de duas vértebras adjacentes, visível em vértebras lombares em norma lateral (indivíduo nº320).

Quanto às falhas na diferenciação, a alteração mais frequente é a da charneira sacrococcígea, que se manifestou através da sacralização do cóccix de 21 (14,3%) indivíduos. Esta está presente na forma completa em 17 (11,8%) indivíduos, 12 (15,6%) do sexo masculino e cinco (7,5%) do sexo feminino, e incompleta em quatro (2,7%), dois (2,6%) do sexo masculino e dois (3,0%) do sexo feminino, representando o defeito mais comum da amostra (Fig. 3.6).

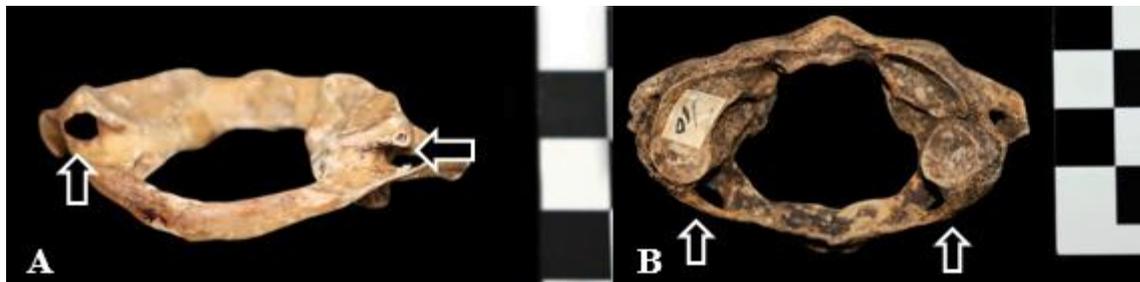


**Figura 3.6:** A: Sacralização incompleta da primeira vértebra coccígea (Cx1), visível no sacro (indivíduo nº 142). B: Sacralização completa da Cx1 (indivíduo nº 138). Ambos em norma anterior.

De seguida, as alterações que ocorrem na charneira occipitocervical são o segundo tipo de defeito mais comum. Apesar de não se terem registado casos de deslocamento total no sentido cranial (occipitalização do atlas) nem no sentido caudal (vértebra occipital), 11,6% (16/138) dos indivíduos, 8 (11,1%) do sexo masculino e 9 (13,6%) do sexo feminino, possuem defeitos *minor*, ou seja, uma forma leve de deslocamento da região de transição. Todos evidenciam uma alteração no sentido caudal, ou seja, a fronteira entre o occipital e a coluna cervical desloca-se em sentido inferior.

A prevalência da ponte posterior do atlas (Fig. 3.7), o principal defeito desta região de transição, é de 9,4% (13/138), distribuída por oito (11,1%) indivíduos do sexo masculino e cinco (7,8%) do sexo feminino. Quanto à lateralidade, existem cinco indivíduos com ponte bilateral (3,4%), três do sexo masculino (5,2%) e dois do sexo feminino (2,9%). Unilateralmente, seis (4,3%) indivíduos apresentam ponte do atlas à direita, cinco (6,4%) do sexo masculino e um (1,5%) do sexo feminino e, ainda, dois (1,4%) indivíduos têm ponte do atlas à esquerda, ambos do sexo feminino (2,9%).

Ainda dentro dos deslocamentos da fronteira no sentido caudal, dois indivíduos apresentam hipoplasia leve dos côndilos occipitais esquerdos (Fig. 3.8) e outro indivíduo, do sexo masculino possui uma forma leve de deslocamento da fronteira no sentido caudal (Fig. 3.9).



**Figura 3.7.** Ponte posterior do atlas. A: Ponte posterior bilateral, completa à esquerda, indicada pela seta vertical e incompleta à direita, indicada pela seta horizontal, visível no atlas em norma posterior (indivíduo n° 361); B: Ponte posterior completa bilateral, indicada pelas setas, visível no atlas em norma superior (indivíduo n° 40).



**Figura 3.8:** Hipoplasia leve do côndilo occipital visível no crânio em norma inferior (indivíduo nº 142). A: imagem original; B: imagem ampliada.



**Figura 3.9:** A- Processo paracondilar visível no crânio em norma inferior (indivíduo nº 55). B: imagem ampliada.

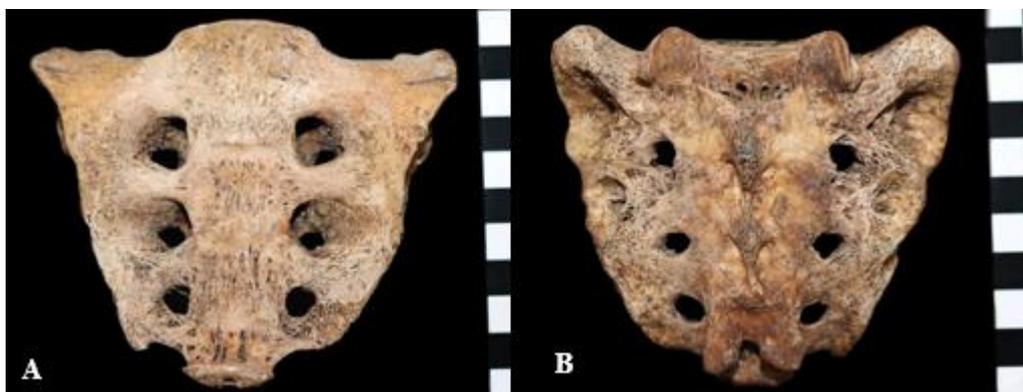
A charneira lombossagrada representa a segunda região onde mais alterações se manifestaram, havendo defeitos em 11% (16/144) dos indivíduos. A sacralização completa da última vértebra lombar (Fig. 3.10) está presente em três (3,8%) indivíduos do sexo masculino e a incompleta (Fig. 3.11) em dois (2,6%) indivíduos do sexo masculino e um do sexo feminino (1,5%). Já a lombarização completa da primeira vértebra sagrada (Fig. 3.12), afeta quatro (5,1%) indivíduos do sexo masculino e dois (2,9%) do sexo feminino e a incompleta (Fig. 3.13) um (1,3%) do sexo masculino e três (4,5%) do feminino.



**Figura 3.10:** A: Sacralização completa da última vértebra lombar (L5), visível no sacro em norma anterior (indivíduo nº 24). B: Sacralização completa da última vértebra lombar (L5), visível no sacro em norma posterior (indivíduo nº 24).



**Figura 3.11:** A: Sacralização incompleta da última vértebra lombar (L5), visível juntamente com o sacro em norma anterior (indivíduo nº 401). B: L5 em processo de sacralização, com crescimento lateral à esquerda em norma superior (indivíduo nº401).



**Figura 3.12:** Lombarização completa da primeira vértebra sagrada (S1), com o sacro a ser constituído por 4 segmentos vertebrais (indivíduo nº 252). A: norma anterior; B: norma posterior.



**Figura 3.13:** Lombarização incompleta da primeira vértebra sagrada (S1) (indivíduo nº 34). A: norma anterior; B: norma posterior.

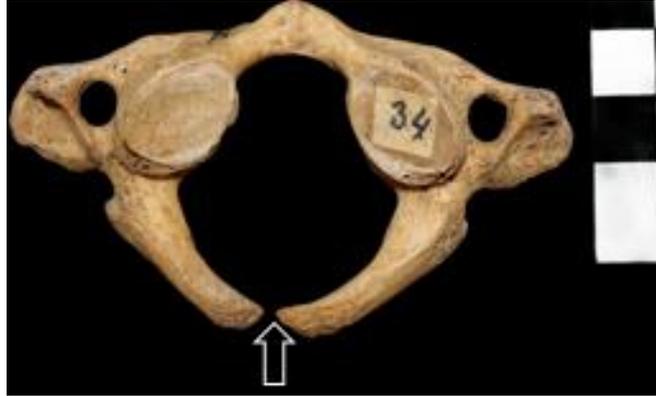
Três indivíduos (2,2%) apresentam o segundo defeito mais incomum da amostra, uma vértebra de transição entre a região torácica e a lombar (TL). Dois indivíduos do sexo feminino (2,9%) e um (1,3%) do sexo masculino têm a 12ª vértebra torácica com características de vértebra lombar, ou seja, a região de transição entre as duas regiões deslocou-se no sentido caudal, verificando-se a redução ou desaparecimento das facetas articulares das costelas (Fig. 3.14), o que se considera uma lombarização completa, ou seja, um defeito *major*.



**Figura 3.14:** Lombarização da T12 (indivíduo nº 55). A: Norma inferior, seta indica processo transversal rudimentar; B: Norma lateral, ausência de facetas costais.

Ainda dentro dos defeitos da mesoderme paraxial, seguem-se os que resultam de atrasos no desenvolvimento, que se distribuíram em hipoplasias do arco vertebral e dos seus elementos transversos e do corpo vertebral.

A fenda do arco vertebral é o defeito mais comum (4,1%), afetando 2,6% (2/78) dos indivíduos do sexo masculino e 5,8% (4/69) do sexo feminino e estando presente no atlas de um indivíduo (0,7%) do sexo masculino (1,3%) (Fig. 3.7) e no processo transversos dos restantes (Fig. 3.15).



**Figura 3.15:** Fenda do arco vertebral, indicada pela seta, visível no atlas em norma superior (indivíduo nº 34).

Quanto aos elementos transversos do arco vertebral, o forâmen transversos encontra-se incompleto em cinco (3,4%) indivíduos, quatro do sexo feminino (5,8%) e um (1,3%) do sexo masculino. Dois indivíduos (1,4%) do sexo feminino (2,9%) têm fusão incompleta do forâmen transversos do atlas e do eixo em simultâneo. No caso do indivíduo nº 131, a abertura do processo transversos localiza-se do lado esquerdo do atlas. Já no indivíduo nº 142 (Fig. 3.16), localiza-se à direita. A abertura do processo transversos do eixo é bilateral para ambas. No caso dos indivíduos com abertura do forâmen transversos apenas no atlas, esta é bilateral nos três casos (2,0%).



**Figura 3.16:** Forâmen transversos incompleto unilateral visível no atlas (em cima) e bilateral, visível no eixo (em baixo), ambos em norma inferior (indivíduo nº 142).

A prevalência da hipoplasia do corpo vertebral é de 1,4% (2/147) e apenas está presente no sexo feminino (2,9%) e em vértebras torácicas, ainda assim, por ser um número muito reduzido, não é possível inferir se existe uma diferença estatisticamente significativa ou se apenas se tratam de casos pontuais. Destaca-se o indivíduo nº 470, uma vez que apresenta escoliose na coluna torácica entre a 2ª e a 7ª vértebra. A 3ª e 4ª vértebra torácica têm uma redução na altura do corpo vertebral à direita, já na 5ª e na 6ª o fenómeno ocorre no lado esquerdo (Fig. 3.17).



**Figura 3.17:** Curvatura entre a T2 e a T6 visível em norma ântero-lateral (indivíduo nº 470) (Umbelino *et al.*, 2012:2).

Apesar de não existir diferença estatística significativa entre sexos para nenhum dos defeitos anteriores, há algumas tendências nas zonas de transição importantes de salientar. A direção do deslocamento não segue um padrão entre todas as charneiras, assim sendo, a charneira occipitocervical e a lombossagrada revelam maior tendência a deslocarem-se no sentido caudal, já a toracolombar e a sacrococcígea, apenas apresentam deslocamentos no sentido cranial. Existe uma maior prevalência no sexo feminino para as zonas de transição occipitocervical e toracolombar e no sexo masculino para as zonas de transição abaixo da toracolombar, ou seja, a lombossagrada e a sacrococcígea.

Dentro dos defeitos derivados de condições da mesoderme paraxial, não se registaram alterações na fronteira entre a coluna cervical e torácica, hemivértebras, nem múltiplas vértebras em bloco no mesmo indivíduo.

**Tabela 3.1:** Prevalência dos diferentes defeitos derivados de condições da mesoderme paraxial.

Erros de segmentação									Falha na diferenciação									Atraso no desenvolvimento									
FSSV			Erros numéricos						Alterações na charneira									Hipoplasia									
VBU			SN			IN			OC			TL			LS			SC			AV			CV			
Sexo	N	n	%	N	n	%	N	n	%	N	n	%	N	n	%	N	n	%	N	n	%	N	n	%			
<b>M</b>	78	1	1,3	72	4	5,5	72	5	6,9	72	7	9,7	72	1	1,4	77	10	13,0	77	15	19,5	78	2	2,6	78	0	0
<b>F</b>	69	0	0	66	4	6	66	4	6,0	66	9	13,6	68	2	2,9	67	6	9,0	67	6	9,0	69	4	5,8	69	2	2,9
<b>Total</b>	147	1	0,7	138	8	5,8	138	9	6,5	138	16	11,6	140	3	2,2	144	16	11,0	144	21	14,3	147	1	4,1	147	2	2,1

Legenda: N- número total de indivíduos; n- número de indivíduos com defeitos; %- percentagem de indivíduos com defeitos; FSSV- falha na separação de segmentos vertebrais; VBU- vértebras em bloco únicas; SN- vértebras supranumerárias; IN- vértebras infranumerárias; OC- occipitocervical; TL- toracolombar; LS- lombossagrada; SC-sacroccígea; AV- arco vertebral; CV- corpo vertebral.

### 3.5. Prevalência de outros defeitos

A dupla faceta do atlas na superfície superior ocorreu em 19 indivíduos (12,9%), sendo 13 (18,1%) do sexo masculino e seis (9,1%) do sexo feminino (Fig. 3.18). Apresenta-se bilateralmente em 13 (8,8%) indivíduos, nove (11,5%) do sexo masculino e 4 (5,8%) do feminino e unilateralmente à direita em cinco (3,4%) indivíduos, três (3,6%) do sexo masculino e dois (2,9%) do sexo feminino. Não existe diferença estatisticamente significativa entre os sexos ( $\chi^2=2,046$ , g.l.=1,  $p=0,153$ ).



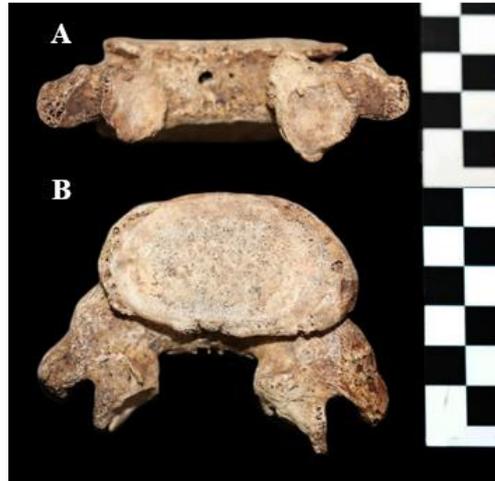
**Figura 3.18:** Dupla faceta direita na superfície superior do atlas, visível em norma superior (indivíduo nº 40).

O duplo forâmen transverso (ou forâmen transverso acessório) (Fig. 3.19) está presente bilateralmente em quatro (2,7%) indivíduos, todos do sexo feminino (5,8%), sendo dois (1,4%) no atlas e dois (1,4%) em vértebras cervicais típicas.



**Figura 3.19:** Duplo forâmen transverso bilateral. A: Duplo forâmen transverso visível nas vértebras C5 e C6 em norma inferior (indivíduo nº 99); B: Duplo forâmen transverso visível no atlas em norma superior (indivíduo nº15).

Por fim, um indivíduo (0,7%) do sexo masculino possui espondilólise na sexta vértebra lombar, acompanhada de um achatamento do corpo vertebral (Fig. 3.20).



**Figura 3.20:** Espondilólise de vértebra lombar (indivíduo nº21). A: norma posterior; B: norma superior.

### 3.6. Coocorrência de defeitos

Verificou-se a coocorrência de defeitos em 23 (15,6%) dos indivíduos, 13 (16,6%) do sexo masculino e 10 (14,5%) do sexo feminino, o que indica que estatisticamente não há uma dependência entre sexo do indivíduo e coocorrência de defeitos na presente amostra ( $\chi^2=0,131$ , g.l.=1,  $p=0,717$ ).

Quanto ao número de defeitos em cada indivíduo, 9,5% (14/147) possuem dois defeitos, 4,1% (6/147) possuem três defeitos e 2,0% (3/147) apresentam 4 defeitos em simultâneo.

Um (0,7%) indivíduo (nº 342), do sexo feminino (1,4%), destaca-se por ter defeitos dos três tipos da mesoderme paraxial, ou seja, erros de segmentação, de diferenciação e de atraso no desenvolvimento. A sua coluna vertebral possui sacralização da última lombar, ausência congénita de uma vértebra sagrada, ponte posterior do atlas e, ainda, dupla faceta superior e forâmen transversal incompleto do atlas.

O segundo indivíduo com quatro defeitos (0,7%) é o nº 142, também do sexo feminino (1,4%), e possui defeitos derivados de condições da mesoderme paraxial, nomeadamente, hipoplasia de um côndilo occipital, ponte posterior do atlas e fusão do cóccix e defeitos derivados de atrasos no desenvolvimento- fenda do arco vertebral.

Já o terceiro, do sexo feminino (nº320), apresenta alterações na charneira occipitocervical, lombossagrada, sacrococcígea e, ainda, vértebras lombares em bloco.

Com três defeitos em simultâneo, três indivíduos (2%) partilham a coocorrência de defeitos nas charneiras occipitocervical, lombossagrada e toracolombar.

Por fim, em relação aos indivíduos com dois defeitos, tratam-se de combinações de alterações de diferentes charneiras, revelando-se apenas um padrão: a falha na diferenciação da coluna toracolombar está 100% associada à falha de diferenciação na lombossagrada nesta amostra, uma vez que os três indivíduos que a apresentam, também possuem alterações na charneira lombossagrada. Contudo, o contrário não se verifica, uma vez que existem 13 indivíduos com alterações na charneira lombossagrada que não apresentam na toracolombar.

Os defeitos do desenvolvimento presentes em cada indivíduo encontram-se no Apêndice 1.

#### 4. Discussão

O presente estudo visa reportar a prevalência e coocorrência de defeitos do desenvolvimento da coluna vertebral em 147 indivíduos, 78 do sexo masculino (53,1%) e 69 do sexo feminino (46,9%), pertencentes à Coleção de Esqueletos Identificados da Universidade de Coimbra. A amostra é constituída por indivíduos com naturalidade portuguesa e com idade à morte igual ou superior a 21 anos e inferior a 79 anos.

Foram encontrados defeitos em 45% (66/147) dos indivíduos, sendo 41% do sexo feminino e 59% do sexo masculino. Embora não haja uma diferença estatisticamente significativa ( $p=0,0743$ ), nota-se uma clara frequência superior no sexo masculino, ainda que a prevalência varie de defeito para defeito.

As falhas na diferenciação são os defeitos mais comuns da amostra, seguindo-se os erros de segmentação e de atrasos no desenvolvimento de elementos vertebrais, todos da mesoderme paraxial, uma vez que não foram encontrados casos de defeitos do notocórdio nem do tubo neural. Registaram-se, também, defeitos não mencionados por Barnes (1994), nomeadamente, a dupla faceta superior do atlas, o forâmen transversal bipartido e a espondilólise.

Verifica-se uma frequência moderada (acima de 10%) para as falhas na diferenciação nas charneiras sacrococcígea (14,3%), occipitocervical (10,8%), lombossagrada (11%) e para a dupla faceta superior do atlas (12,9%). Em menor frequência surgem os defeitos por erros numéricos, com uma prevalência de 6,5% para a ausência congénita de alguma vértebra e de 5,8% para as vértebras supranumerárias e a hipoplasia do arco vertebral e dos seus elementos transversos (4,1%). As prevalências abaixo de 4% poderão considerar-se esporádicas, uma vez que surgem num número muito reduzido de indivíduos (Barnes, 1994). Defeitos esporádicos nesta amostra incluem o forâmen transversal bipartido/ duplo (2,7%), a falha na diferenciação na charneira toracolombar (2,2%), a hipoplasia do corpo vertebral (2,1%), as vértebras em bloco (0,7%) e a espondilólise (0,7%).

De modo a perceber melhor a frequência de DDCV (defeitos do desenvolvimento na coluna vertebral) numa amostra da população portuguesa de indivíduos que viveram nos séculos XIX e XX, optou-se avaliar conjuntamente os resultados do presente estudo com os obtidos por González-Ruiz (não publicado) em 298 indivíduos, com idades compreendidas entre os 30 e os 59 anos, da mesma coleção. Os resultados encontram-se

na Tabela 4.1, juntamente com os resultados reportados noutros estudos de coleções esqueléticas.

#### 4.1. Defeitos do notocórdio e do tubo neural

A ausência das falhas na regressão do notocórdio não é incomum, uma vez que estas são muito raras em adultos (Barnes, 1994). De modo geral, na literatura científica, a fenda sagital só é encontrada esporadicamente (Brasili *et al.*, 2002; Weber e Czarnetzki, 2002, Anderson, 2003), assim como a fenda coronal e a diastematomielia, ainda mais raras (Barnes, 1994; Carotenuto *et al.*, 2019; Tur *et al.*, 2019). Merbs (2004) reportou uma alta frequência de fendas sagitais em Inuit canadianos, indicando que os defeitos do notocórdio poderão ser mais comuns em populações isoladas. A origem ainda não é conhecida (Barnes, 1994; 2012; Molnár *et al.*, 2004). Alguns autores consideram como uma sindactilia, a persistência de uma morfologia embrionária, uma vez que é expectável que o notocórdio se torne o núcleo pulposos até aos 2 anos de idade (Barnes, 1994; Sadler, 2005). A ausência de falhas na regressão poderá sugerir que os indivíduos da CEI são provenientes de localidades com variabilidade genética, o que faz sentido, tendo em conta que não se trata de uma amostra arqueológica de uma população isolada e que os indivíduos que constituem a coleção são provenientes de diferentes partes do país (Rocha, 1995; Santos, 2000).

Embora a causa para o surgimento de defeitos do tubo neural ainda não seja conhecida (Barnes, 2012), diversos estudos apontam para uma influência na alimentação materna, mais propriamente, a falta de selénio, zinco e ácido fólico (Czeizel e Dudás, 1993; Barnes, 1994; Braz *et al.*, 2017) e a diabetes materna (Sadler, 2005). A ausência de defeitos do tubo neural na CEI poderá sugerir que as gestantes não sofressem de elevados défices alimentares nem de diabetes. Almeida Garret (1936) afirma que “os trabalhadores da cidade e a classe média seriam os que tinham um regime alimentar mais harmónico” no início do século XX. A origem de defeitos do tubo neural também é explicada através de tendências populacionais, estatuto socioeconómico, idade materna ou histórico reprodutivo (Ekanem *et al.*, 2008; Halliday, 2019; James *et al.*, 2019).

Pitre (2004), ao estudar duas coleções de esqueletos provenientes de Inglaterra, também não reportou defeitos do notocórdio nem do tubo neural, sugerindo uma influência alimentar.

**Tabela 4.1:** Frequências percentuais reportadas de defeitos do desenvolvimento da coluna vertebral em estudos paleopatológicos, organizados pela cronologia das amostras.

Cronologia	Proveniência	N	Segmentação				Diferenciação								Atraso			DFA	DFT	ESP	Autores		
			VB	SN	IN	HV	OC		CT		TL		LS		SC		AV					ET	CV
							Cr	c	Cr	c	Cr	c	Cr	c	Cr	c							
<b>IX</b>	Eslováquia	112	4	-	-	-	-	2	-	-	-	-	8	2	-	-	1	-	-	-	-	7	Masnicová e Benus, 2003
<b>XI-XII</b>		227	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	7	-	-	-	4	-	-	-	-	4	
<b>XIII</b>	EUA	183	5,6	20	-	0,1	5,5	6,3	-	-	1,1	4,6	31,1	7,5	0	21,5	5,6	0,5	-	-	-	-	Barnes, 1994
<b>XII-XIX</b>	Inglaterra	39	3	5	-	5	14	12	-	-	12	-	5	-	-	-	15	-	-	-	-	-	Pitre, 2004
<b>XVII-XIX</b>	Inglaterra	42	-	5	-	-	33	5	-	-	5	-	-	3	-	-	-	-	2,4	-	-	-	
<b>XIX</b>	Portugal (CFM)	152	1,6	1	-	-	-	0,7	-	-	2	-	3,3	0,7	-	36,8	4	4	-	-	-	3,3	Sueiro, 1926
		200	-	0,5	-	-	-	-	-	-	-	-	2,5	1	-	4,5	-	-	-	-	-	-	Estevens <i>et al.</i> , 1988
	Portugal (MIA-FMUL)	200	1	-	-	-	1	25	-	-	-	-	-	-	-	-	2,5	26	-	-	9,5	-	Sousa <i>et al.</i> , 1988
		200	0,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	1,7	1	-	-	-	-	-	-	-	-	Sousa <i>et al.</i> , 1988 in Mendes, 1988
<b>XIX-XX</b>		198	3,5	14,1	-	-	0,5	19,7	-	-	0,5	-	3,0	1,5	-	24,7	1	-	-	28,9	22,9	3,5	González-Ruiz (não publicado)
	Portugal (CEI)	147	0,7	5,8	6	-	-	10,8	-	-	2,2	-	4,2	6,9	-	14,3	0,7	3,4	2,1	12,9	2,7	0,7	Presente trabalho
		345	2,3	10	-	-	-	15,3	-	-	1,4	-	3,6	3	-	19,5	0,9	-	-	20,9	12,8	2,1	Total CEI

**Legenda:** EUA: Estados Unidos da América; CFM: Coleção Ferraz de Macedo; MIA-FMUL: Museu do Instituto de Anatomia da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; CEI: Coleção de Esqueletos Identificados de Coimbra; VB: vértebras em bloco; SN: vértebras supranumerárias; IN: vértebras infranumerárias; HV: hemivértebras; OC: occipitocervical; CT: cervicotorácica; TL: toracolombar; LS: lombossagrada; SC: sacrococócea; Cr: cranial; c: caudal; AV: arco vertebral; ET: elementos transversos; CV: corpo vertebral; DFA: dupla faceta superior do atlas; DFT: duplo forâmen transverso; ESP: espondilólise.

**Nota:** A hipoplasia do arco vertebral não inclui a registada nos sacros em nenhuma das amostras, uma vez que se optou por não se analisar a espinha bífida do sacro. Defeitos do notocórdio e do tubo neural apenas foram reportados por Barnes (1994).

#### 4.2. Defeitos da mesoderme paraxial

As falhas na diferenciação foram o tipo de defeito mais encontrado na CEI, o que também é assinalado por vários autores (Costa, 1938; Barnes, 1994; 2012; Pitre, 2004). Estas definem-se como alterações nas charneiras entre diferentes zonas da coluna vertebral, o que leva ao deslocamento da zona de transição (Barnes, 2012). As falhas de diferenciação podem originar desde a variação de características de cada vértebra até à variação no número de vértebras em cada região, quando surge uma vértebra de transição (Le Double, 1912; Sueiro, 1930b; Barnes, 1994; Oostra *et al.*, 2016).

No caso da CEI, a proporção entre defeitos *minor* e *major*, ou seja, a mudança completa ou incompleta da morfologia da vértebra, é bastante equilibrada, uma vez que estão presentes 22 defeitos menores (*minor*) e 23 defeitos maiores (*major*). Tal como foi indicado anteriormente, existem diferentes tendências de direção e tipo de falha de diferenciação entre os sexos, porém, estas não são estatisticamente significativas para nenhum dos defeitos. Barnes (1994) afirma que estas variações têm origem genética e são diferentes entre populações. No seu estudo, com uma amostra pré-colombiana norte-americana, os indivíduos do sexo masculino são mais afetados por falha na diferenciação, o presente estudo sugere o oposto. Quanto à direção, as tendências encontradas pela autora e após a soma com os dados de González-Ruiz mantêm-se: existe uma maior prevalência de deslocamento da charneira no sentido caudal para a occipitocervical e para a lombossagrada e uma maior prevalência no sentido cranial para a toracolombar e a sacrococcígea.

Começando pelas alterações na região occipitocervical, todos os defeitos encontrados foram no sentido caudal. Apesar de nenhum indivíduo da amostra possuir um defeito *major* (occipitalização do atlas ou vértebra occipital) (Barnes, 1994; 2012), foram encontrados diversos defeitos leves que indicam um deslocamento da zona de transição no sentido caudal. De modo geral, esta tendência é mantida em quase todos os estudos (Sueiro, 1926; Estevens *et al.*, 1988; Sousa *et al.*, 1988; Barnes, 1994; Masnicová e Benus, 2003), assim como nas observações realizadas por González-Ruiz na mesma coleção.

Tendo em conta que se seguiu o método de Barnes (1994), a ponte posterior do atlas foi considerada uma forma leve de deslocamento caudal da fronteira

occipitocervical, contudo, a sua origem e classificação é debatida pela comunidade científica. Hauser e De Stefano (1989), consideram a ponte do atlas uma manifestação de uma vértebra occipital, ou seja, um deslocamento no sentido cranial. Pesquisas mais recentes (Le Minor e Trost, 2004) descrevem a ponte do atlas como uma tendência evolutiva entre os primatas. No presente estudo, a ponte posterior do atlas está presente em 9,4% dos indivíduos, o que é superior a 8,3%, reportado por Sueiro (1930/1933a) e a 9%, por Sousa *et al.*, (1988), mas inferior a 12%, prevalência indicada por Le Double (1912) e 16,1%, reportado por Zibis *et al.* (2016), ambos em indivíduos europeus.

De seguida, a charneira onde mais ocorreram alterações é a sacrococcígea, com 14,3% dos indivíduos a apresentarem sacralização do cóccix. A prevalência geral na literatura varia entre 0-71,7% (Tague, 2011), o que se pode dever a diferentes critérios para se considerar uma sacralização (Manso, 2021; Manso e Matos, 2024). No presente estudo, considerou-se sacralização completa quando se verifica um 6º par de *foramina* bilateralmente, tal como sugere Barnes (1994, 2012). Além da variabilidade entre populações e das diferenças de classificação, os segmentos vertebrais extraordinários também poderão induzir em erros, sendo necessária uma observação cuidadosa de todas as partes da coluna vertebral (Barnes, 1994). Mesmo apenas em amostras portuguesas, surge uma grande diversidade de prevalências: Manso (2021; Manso e Matos, 2024) constata a ocorrência de fusão sacrococcígea em 56,8% dos indivíduos, Sueiro (1926) descreve uma prevalência de 36,8%, González-Ruiz, na CEI, reporta a sacralização do cóccix em 24,7%, adicionando os valores do presente estudo, a prevalência na CEI passa a ser de 19,5%. Larroca (2020), para a mesma coleção mas com amostra maior, apresenta uma prevalência de 41,9%. Uma prevalência mais baixa em amostras portuguesas encontra-se no estudo de Stevens *et al.* (1988), com 4,5%.

Apesar de não ter sido encontrada uma diferença estatisticamente significativa, as sacralizações do cóccix estão presentes em 19,5% dos indivíduos do sexo masculino e em 9,0% dos indivíduos do sexo feminino, esta tendência também é notada por Barnes (1994), Larroca (2020) e Manso (2021).

O terceiro tipo de defeito mais comum na amostra é na charneira lombossagrada, presente em 11% dos indivíduos. Apesar da maior prevalência para a deslocação no sentido caudal, esta tendência inverte-se quando os valores de González-Ruiz são acrescentados, passando a haver mais indivíduos com sacralização da última vértebra lombar do que com lombarização da primeira sagrada. A diferença nos valores obtidos

pelos autores (Tabela 4.1) poderá dever-se não só a uma questão genética (Barnes, 1994), mas também a uma questão de classificação: o que muitos consideram como sacralização, tanto na investigação bioarqueológica como na clínica, poderá variar, nomeadamente, quando não é referido se a sacralização é ou não completa (Drew e Kjellström, 2022).

Quanto à lombarização da 12<sup>a</sup> vértebra torácica, característica das falhas na diferenciação da fronteira toracolombar, o deslocamento caudal foi mais frequente no sexo feminino, tal como indica Barnes (1994), porém não há uma diferença estatisticamente significativa, uma vez que são apenas três indivíduos. Os três casos apresentam uma mudança morfológica completa, onde a vértebra torácica passa a ter características de uma vértebra lombar. Pitre (2004), por outro lado, ao analisar duas amostras provenientes de cemitérios ingleses com diferentes ocupações cronológicas, registou dois casos de costelas lombares, ou seja, a dorsalização de uma vértebra lombar. Tal como referido anteriormente, a tendência do sentido de deslocação é atribuída a diferenças populacionais (Barnes, 1994; 2012).

Não foram encontrados indivíduos com defeitos na zona de transição cervicotorácica, tal como nos estudos presentes na Tabela 4.1.

Passando aos erros de segmentação, estes dividem-se entre hemivértebras, vértebras em bloco (únicas ou múltiplas no mesmo indivíduo) e erros numéricos (Barnes, 1994). As formas mais comuns no presente estudo são os erros numéricos, ou seja, a ausência congénita de um segmento vertebral (6,5%) ou a presença de um supranumerário (5,8%). Estes resultam de um número anormal de somitos e variam de população para população (Barnes, 1994).

Fazem parte da amostra estudada vértebras supranumerárias cervicais, torácicas e sacrais, verificadas em ambos os sexos. O surgimento de vértebras supranumerárias na charneira toracolombar ou lombossagrada é comum, contudo, são raros os casos de vértebras cervicais supranumerárias (Le Double. 2012; Barnes, 1994). Barbosa Sueiro (1926) aponta para uma torácica na Coleção Ferraz de Macedo (CFM). Não foram encontradas mais do que uma vértebra supranumerária em cada indivíduo.

Quanto à ausência congénita, não foi reportada nos diversos estudos presentes na Tabela 4.1, contudo, a agenesia de elementos vertebrais já foi identificada na CEI, nomeadamente, no indivíduo nº 470, que faz parte da presente amostra (Umbelino *et al.*, 2012).

É importante distinguir entre alterações merísticas e homeóticas (Oostra *et al.*, 2016; Du Plessis, 2017; Du Plessis *et al.*, 2022). As variações homeóticas acontecem quando um segmento vertebral assume a morfologia e as funções do segmento adjacente (superior ou inferiormente), já as variações merísticas traduzem-se numa alteração do número total de componentes da coluna vertebral (Oostra *et al.*, 2016; Du Plessis, 2017). Um sacro com seis segmentos vertebrais encontrado isoladamente, por exemplo, poderá resultar da sacralização da primeira vértebra sagrada, da quinta vértebra lombar ou, ainda, de uma vértebra supranumerária (Oostra *et al.*, 2016). Deste modo, a contagem de um elemento vertebral supranumerário ou infranumerário deverá ser cuidadosa e apenas ser realizada na presença de uma coluna vertebral completa, por isso, não são defeitos comumente encontrados em coleções arqueológicas ou com baixa preservação óssea (Barnes, 1994; Oostra *et al.*, 2016).

Quanto às vértebras em bloco, também definidas como erros de segmentação, costumam surgir isoladamente como ocorrências esporádicas ou na forma de síndrome, quando múltiplas e acompanhadas de outras anomalias (Barnes, 1994). No presente estudo, ainda que se tenham encontrado três indivíduos com vértebras em bloco, apenas um par foi considerado com origem congénita, pertencente a um indivíduo do sexo masculino. A fusão congénita caracteriza-se por ter contornos suaves e a altura das duas vértebras fundidas ser, geralmente, igual à altura de dois corpos vertebrais com um disco intervertebral entre elas (Barnes, 2012; Jung *et al.*, 2022). Este fenómeno não deverá ser confundido com a fusão de duas vértebras, com origem patológica, que se caracteriza por ter contornos irregulares e alterações degenerativas (Barnes, 2012; Jung *et al.*, 2022). Casos de vértebras em bloco únicas não são incomuns na paleopatologia, independentemente da cronologia da amostra, principalmente na coluna cervical e lombar (Barnes, 1994). Em casos de vértebras múltiplas, muitas vezes tratar-se-á do Síndrome de Klippel-Feil (Costa, 1938; Barnes, 2012). Silva e Ferreira (2008) reportam o caso de um indivíduo do neolítico com VB (vértebras em bloco) cervicais, Sueiro (1926) observa um caso (0,65%) de VB torácicas num indivíduo do sexo masculino e um caso (0,65%) de VB lombares no sexo feminino. De modo geral, todos os estudos da Tabela 4.1 reportam casos esporádicos de vértebras em bloco. Uma alta prevalência de vértebras em bloco seria indiciadora de uma população menor e geneticamente isolada (Barnes, 1994; Titelbaum, 2020).

Não foram encontrados indivíduos com hemivértebras. Estas, tal como a hipoplasia do corpo vertebral, poderão originar escolioses, cifoses ou lordoses (Barnes, 1994; Johan *et al.*, 2016; Bao e Tang, 2020). Contudo, distinguem-se da hipoplasia por terem um diâmetro menor do que as outras vértebras, geralmente metade, uma vez que resultam da falha na formação de um ou mais centros cartilagosos (Barnes, 1994; Johan *et al.*, 2016). A origem das hemivértebras é pouco conhecida e ainda permanece obscura, contudo, alguns estudos recentes apontam para associações com exposição ao monóxido de carbono, diabetes gestacional e uso de algumas drogas (Farley e Goldstein, 2006; Bao e Tang, 2020). Pitre (2004) apresenta dois casos (5%) de hemivértebras e Barnes (1994) apenas um. Arriaza *et al.* (2018) reportam um caso de tripla hemivértebra em coocorrência com diversos outros defeitos associados ao Síndrome de Kippel-Feil num indivíduo do sexo feminino que viveu entre os séculos XI e XV no Deserto do Atacama, Chile.

Por fim, surgem com menor frequência os defeitos por atrasos no desenvolvimento, manifestados no arco vertebral, nos seus elementos transversos e no corpo vertebral (Barnes, 1994; 2012).

Optou-se por não se analisar a espinha bífida do sacro, uma vez que este é o defeito mais comum em indivíduos europeus e mais estudado em coleções esqueléticas (Barnes, 1994). Estudos recentes desta característica para populações portuguesas foram elaborados por Larroca (2020) e por Manso (2021; Manso e Matos, 2024). É importante referir que Barnes (1994; 2012) elabora uma distinção entre dois tipos de defeitos que são comumente designados como “espinha bífida”. A fenda do arco vertebral ocorre quando existe falha de fusão entre dois arcos vertebrais, ou seja, é um defeito da mesoderme paraxial. Já a espinha bífida oculta é um defeito do tubo neural que envolve tecidos moles, o canal medular é alargado e o tubo neural é empurrado posteriormente entre os dois arcos neurais, onde a fusão deveria ocorrer. A maior parte da literatura paleopatológica não diferencia entre estes dois defeitos e, assim, chama a fenda do arco vertebral de espinha bífida (Barnes, 1994; 2012). Kumar e Tubbs (2011) contestam esta definição, ao argumentarem que alguns sacros com fenda completa são morfologicamente semelhantes aos que Barnes (1994) classificaria como defeito do tubo neural. No presente estudo, ambas as formas não foram analisadas.

A hipoplasia ou a aplasia dos arcos vertebrais e dos seus elementos transversos são resultantes de um pequeno atraso no desenvolvimento dos arcos vertebrais e têm

como consequência um arco vertebral bífido, que se aproxima, mas não se une (Barnes, 1994; 2012). O atlas de um indivíduo normal, por exemplo, funde-se completamente até aos 4-5 anos de idade (Scheuer e Black, 2000). No caso de um atraso maior, surgirá um afastamento mais acentuado entre os arcos vertebrais (Tyrrel e Benedix, 2004). A fenda do arco posterior do atlas está presente na população geral entre 1-5% (Barnes, 1994; 2012). Existem diversos estudos a reportarem o defeito, quase todos são casos isolados. No sítio arqueológico de ÉL Sidron, Astúrias, dois dos três atlas encontrados possuem uma fenda no arco vertebral (Trinkaus, 2018; Palancar *et al.*, 2020). Em Portugal, Silva (2019) descreve o caso de um indivíduo do Neolítico final/ Calcolítico com este defeito, Marques (2007) reporta um indivíduo com fenda do arco posterior do atlas, numa necrópole ocupada entre os séculos XV e XVIII. Em estudos de prevalência de defeitos do desenvolvimento, Masnicová e Benus (2003) verificaram a prevalência da fenda do arco posterior do atlas entre 1-4% numa amostra em duas populações medievais da Eslováquia, Sueiro (1926) identifica a fenda do arco posterior do atlas em 4% dos indivíduos da CFM, 5,3% no sexo masculino e 2,6% no sexo feminino. No presente trabalho, existe um indivíduo do sexo masculino com fenda do arco posterior do atlas (0,7%) e no geral, acrescentando os dados obtidos pela colega, a prevalência sobe para 0,9%.

A hipoplasia dos elementos transversos é menos descrita nos estudos. Barnes (1994) indica uma prevalência de 0,5%. Le Double (1912) e Barbosa Sueiro (1926) apresentam prevalências entre 1,5-4% para indivíduos europeus. O presente estudo encontrou *foramina* transversos abertos em 3,4% dos indivíduos. Este é um defeito muito pouco referido por Barnes (1994) e que poderá ser o resultado de uma tendência evolutiva característica dos primatas, interpretado como um carácter derivado partilhado (ou seja, sinapomorfia) ou como a persistência em adultos de um padrão juvenil (isto é, paedomorfose) (Bilman e Le Minor, 2009). Por outro lado, no desenvolvimento normal o processo transversal do atlas deverá estar completamente formado entre os 3 e os 4 primeiros anos de vida, sendo que ambos os *foramina* transversos deverão estar encerrados (Scheuer e Black, 2000). A abertura do arco vertebral do atlas, principalmente quando é anterior e posterior em simultâneo, poderá ser confundido com fratura de Jefferson, ainda assim, a hipoplasia do arco vertebral do atlas costuma ser central e com margens lisas, enquanto a fratura de Jefferson tem posição lateral e com margens irregulares (Hummel, 2013).

Passando à hipoplasia do corpo vertebral, presente em 2,1% dos indivíduos da amostra, esta resulta do subdesenvolvimento ou ausência de centros cartilagosos (que poderão ser laterais, anteriores ou posteriores), originando uma vértebra em cunha com o vértice no centro em questão e sendo mais frequente nas torácicas, particularmente nas inferiores (Barnes, 1994; 2012). Ao contrário da hemivértebra, esta atravessa a linha medial, tendo o diâmetro de uma vértebra comum (Barnes, 1994; 2012). Em indivíduos mais velhos, pode ser confundida com fraturas por compressão (Barnes, 1994) e em casos extremos, poderá haver uma agenesia do corpo da vértebra e, conseqüentemente, uma cifose severa (Isidro *et al.*, 2021). Shanidar 3, um fóssil de Neandertal do sexo masculino proveniente do Iraque, apresenta hipoplasia ventral de três corpos vertebrais, entre a T12 e a L2 (Trinkaus, 2018). Pitre (2004) relata um caso (2,4%) de hipoplasia do corpo vertebral, também na região torácica. Na presente amostra foi identificada em dois indivíduos do sexo feminino, ambas em vértebras torácicas.

#### 4.3. Prevalência de outros defeitos

Outros defeitos que poderão ser considerados do desenvolvimento, não descritos por Barnes (1994), mas por outros autores (Sueiro, 1926; Sousa *et al.*, 1988; Du Plessis, 2017), estão presentes na amostra.

Começando pela dupla faceta da superfície superior do atlas, presente em 12,9% dos indivíduos. Thompson (2022) aponta para uma maior prevalência nas populações europeias, cerca de 15,6%. Já Le Double (1912) encontrou uma incidência de 6,1%. A prevalência varia de população para população (Paraskevas *et al.*, 2008). Não se encontrou uma relação entre a divisão das facetas da superfície superior do atlas e dos côndilos occipitais. Quanto à lateralidade, alguns estudos indicam que os valores da dupla faceta unilateral e bilateral são semelhantes (Paraskevas *et al.*, 2008). Finnegan (1978) descreve como uma das características não métricas variáveis do esqueleto humano e acrescenta que não existe uma diferença estatística da presença ou da lateralidade em relação ao sexo, tal como reporta o presente estudo.

A origem da dupla faceta superior do atlas é debatida, uma vez que poucos estudos abordam o tema (Paraskevas *et al.*, 2008), mas o facto de só se encontrar em humanos entre os primatas faz com que alguns autores considerem que poderá ser resultado de

modificações funcionais relativas à aquisição da postura ereta e do bipedismo (Billmann *et al.*, 2007; Paraskevas *et al.* 2008).

Passando ao forâmen transversal duplo, este é encontrado em 2,7% dos indivíduos da amostra, todos do sexo feminino, e em 12,8% da CEI, onde a distribuição entre os sexos passa a ser semelhante. Sousa *et al.* (1988), ao estudarem a charneira occipitocervical de uma amostra portuguesa, notam a presença deste carácter em 9,5% dos indivíduos. As descrições desta característica são muito escassas, principalmente na paleopatologia. Le Double (1912) afirma que os vasos vertebrais são um fator significativo na formação do forâmen transversal e que o surgimento de um forâmen transversal duplo poderá estar relacionado com a duplicação da artéria vertebral, teoria que Murugan e Verma (2014) também apresentam. Zibis *et al.* (2016) apontam uma prevalência de 13,7% para uma amostra europeia, bilateral em 6,8% dos indivíduos, já Sanchis-Gimeno *et al.* (2018) indicam uma prevalência de 7,8%. De modo geral, os autores não encontram uma tendência para o surgimento deste defeito entre os sexos. Apesar de ser um tema prioritário na investigação clínica (Moreira, 2019), tendo em conta que a alteração poderá ter consequências catastróficas durante cirurgias, uma vez que a artéria vertebral poderá estar numa diferente posição (Zibis *et al.*, 2016), seria uma mais-valia a elaboração de novos estudos paleopatológicos para esta característica.

Por fim, foi encontrado um caso de espondilólise da última vértebra lombar num indivíduo do sexo masculino. Acrescentando os casos identificados por González-Ruiz, que encontrou em 3% (3/99) dos indivíduos do sexo masculino e 2% (2/99) do sexo feminino, a CEI passa a ter uma prevalência de 2,1%, com a espondilólise da última vértebra lombar presente em 1,4% dos indivíduos do sexo masculino e 0,6% dos indivíduos do sexo feminino. A espondilólise é a falha da ossificação da *pars interarticularis* da vértebra, resultando a separação da vértebra em duas partes (Mays, 2005). Esta ocorre mais frequentemente na coluna lombar e no primeiro segmento sacrado, afetando mais frequentemente o sexo masculino (Barnes, 1994).

A origem da espondilólise não é consensual e é altamente debatida (Vercelotti *et al.*, 2008; Lewis, 2019), contudo, estudos recentes de defeitos do desenvolvimento apresentam a espondilólise como um defeito congénito (Vasilica-Monica *et al.*, 2015; Du Plessis, 2017). Esta é reportada em toda a história da humanidade. Um indivíduo do sexo masculino encontrado em Sima de los Huesos, Atapuerca, apresenta espondilólise na última vértebra lombar (Trinkaus, 2018). Haukipuro e colaboradores (1978) estudaram a

descendência de um homem nascido em 1868, a partir de dois casamentos, e os resultados obtidos indicam uma possível herança genética de um “gene da espondilólise” dominante, com variáveis expressões.

Na presente amostra, o indivíduo com espondilólise tem idade à morte de 67 anos e, como profissão, “proprietário”, o que é considerado um trabalho não manual na CEI (Cardoso e Henderson, 2013). O corpo vertebral, principalmente na superfície, tem um aspeto achatado, o que poderá ser uma consequência de altos níveis de compressão da coluna vertebral, uma vez que a ausência do arco vertebral muda a distribuição do peso pelo corpo da vértebra (Vercellotti *et al.*, 2008). Assim sendo, sugere-se que o surgimento da espondilólise no presente indivíduo, tal como apontado por Lewis (2019), poderá assumir-se com uma origem multifatorial, com predisposição genética e influência de fatores extrínsecos, nomeadamente, a atividade física, mesmo não tendo uma profissão manual.

#### 4.4. Coocorrência de defeitos do desenvolvimento

A coocorrência de defeitos do desenvolvimento tem vindo a ser descrita como associações de defeitos no mesmo indivíduo (Sueiro, 1926; Sousa *et al.*, 1988; Usher e Christensen, 2000), mas raros são os estudos que procuram estabelecer associações gerais a partir de uma amostra (Barnes, 1994; Du Plessis *et al.*, 2022).

Estudar padrões de formação dos defeitos permite sugerir um *gene pool* comum ou influências culturais (Barnes, 1994), assim como inferir tendências familiares (Haukipuro *et al.*, 1978; Cvrček *et al.*, 2018; 2021). No presente trabalho, 15,6% dos indivíduos possuem mais do que um defeito, não havendo uma dependência entre sexo do indivíduo e coocorrência de defeitos para a amostra. Se se tiver em conta apenas os indivíduos com algum tipo de defeito, 32,9% possuem mais do que um, surgindo indivíduos com dois, três e quatro defeitos em simultâneo. Du Plessis e colaboradores (2017) afirmam que, se presente, um indivíduo terá mais provavelmente dois ou três defeitos simultaneamente, com dois sendo o mais provável. No presente estudo, os defeitos isolados são mais comuns. Barnes (1994) afirma que um terço dos indivíduos com defeitos do desenvolvimento possuem mais do que um defeito em simultâneo, o que se verifica na presente amostra.

Notou-se um padrão de associação, uma vez que todos os indivíduos com falha na diferenciação da coluna toracolombar também apresentam falha na diferenciação na coluna sagrada, contudo, apenas três indivíduos (2,2%) apresentam este defeito, o que não permite criar uma associação estatisticamente significativa. Por outro lado, no estudo de Du Plessis e colaboradores (2022), as vértebras de transição toracolombares têm uma prevalência de 35% e os autores também notam que esta é 100% associada à lombarização, além de relacionarem também a 100% com a espondilólise e as transformações homeóticas.

Um defeito do desenvolvimento na coluna vertebral surge quando acontece uma disrupção de um centro de ossificação secundário (Barnes, 1994; Sadler, 2005; Klimo *et al.*, 2007). A charneira toracolombar é o ponto de partida para a ossificação, que se difunde, na direção cranial e caudal, através da coluna vertebral (Bess e Line, 2022). Tendo em conta que uma alteração nesta charneira deve acontecer para se formar uma vértebra de transição lombar, é possível esperar que este erro perturbe outros centros de ossificação, levando a novos defeitos, devido ao efeito cascata (Du Plessis *et al.*, 2022).

Por outro lado, Barnes (1994) defende que poderão existir alterações em diferentes charneiras no mesmo indivíduo sem serem relacionadas, uma vez que os somitos se desenvolvem em tempos diferentes. Assim sendo, o distúrbio de uma charneira não implica o distúrbio de outra, segundo esta autora.

As anomalias homeóticas e merísticas, ou seja, os erros de segmentação e as falhas na diferenciação, são comumente encontradas em combinação com outras anomalias vertebrais (Oostra *et al.*, 2016), tendência que se verificou na amostra, contudo, sem um padrão definido.

Análises de outras amostras esqueléticas contribuirão para melhor conhecer os padrões de coocorrência de defeitos do desenvolvimento da coluna vertebral.

#### 4.5. Limitações do estudo

A divergência nas nomenclaturas e nos métodos de classificação foi uma das principais dificuldades. Além de haver poucos trabalhos escritos em português, o que dificulta a tradução, também surgem diversos termos para descrever a mesma anomalia. Nos estudos portugueses do século XX, por exemplo, o defeito que neste trabalho é definido como "fenda do arco vertebral" (*cleft neural arch*, para Barnes (1994; 2012), é

denominado “deiscência do arco vertebral” (Sueiro, 1926; 1933; Costa, 1938; Sousa *et al.*, 1988), “raquisquise” Costa (1938) ou, ainda, *spina bífida* latente (Sueiro, 1926). O mesmo acontece com publicações em inglês, onde a fenda sagital, por exemplo, surge como “*sagittal cleft vertebrae*”, “*butterfly vertebrae*” ou “*anterior rachischisis*” (Katsuura e Kim, 2019).

Ademais, são escassos os estudos que tenham em conta toda a coluna vertebral. Geralmente, são voltados para a coluna toracolombar e mais focados em casos clínicos, o que dificulta a comparação interpopulacional.

Tendo em conta que são observações qualitativas, o critério de classificação também poderá variar de autor para autor, como é o caso das alterações nas charneiras, onde nem sempre é identificado se se trata, por exemplo, de uma sacralização completa ou incompleta.

Por fim, é impossível reconstruir os eventos embriológicos dos indivíduos estudados e, por isso, não é possível saber ao certo o que provocou o erro que originará o defeito.

## 5. Considerações finais e principais dados obtidos

Ao longo deste estudo desenvolveu-se uma análise sistemática dos defeitos do desenvolvimento com o objetivo de estudar a sua prevalência e a coocorrência na *Coleção de Esqueletos Identificados da Universidade de Coimbra* (CEI). Para tal, procedeu-se à análise de uma amostra de 147 indivíduos, 78 do sexo masculino e 69 do sexo feminino, com idades à morte compreendidas entre os 21 e os 79 anos, seguindo os métodos estabelecidos por Barnes (1994). O uso do método de classificação facilitou a identificação e a classificação. Além dos defeitos propostos pela autora, pesquisaram-se outros caracteres reportados em diversos estudos, nomeadamente, a dupla faceta superior do atlas, o duplo forâmen transverso e a espondilólise.

Foram encontrados defeitos em 66 indivíduos (45%), 41% do sexo feminino e 59% do sexo masculino, não se verificando uma diferença estatisticamente significativa entre os sexos para a presença de defeitos do desenvolvimento da coluna vertebral ( $p=0,0743$ ).

Todos os defeitos encontrados têm origem em condições da mesoderme paraxial, uma vez que em nenhum dos indivíduos foram identificados defeitos do tubo neural nem do notocórdio. As principais regiões da coluna vertebral afetadas são as zonas de transição occipitocervical, lombossagrada e sacrococcígea, com prevalências totais de 10,8%, 11% e 14,3%, respetivamente. Não foram encontradas diferenças estatisticamente significativas entre os sexos em nenhuma destas anomalias.

De seguida, pretendeu-se verificar a existência de coocorrências de defeitos dentro da amostra, o que se verificou em 32,9% dos indivíduos com defeitos. Sugere-se a associação entre falhas na diferenciação da coluna toracolombar e da coluna lombossagrada, uma vez que todos os indivíduos com vértebras de transição lombares apresentam defeitos também na região inferior, o que se poderá explicar pelo efeito cascata. Contudo, devido à baixa frequência de indivíduos com este defeito e à possibilidade de ser uma ocasionalidade, são necessários estudos mais aprofundados no assunto.

Por fim, comparando com outros estudos realizados, percebeu-se que os valores obtidos são, de modo geral, de acordo com os encontrados na literatura, tendo em conta as variações populacionais, porém, algumas divergências poderão ter origem nos diferentes sistemas de classificação.

Ainda que os gatilhos para cada tipo de defeito não reúnam consenso na comunidade científica, a relativa baixa prevalência, associada à ausência de defeitos do notocórdio e do tubo neural pode indicar que estes indivíduos não tiveram graves problemas nutricionais, o que não seria de esperar neste indivíduos -pois as profissões registadas indicam maioritariamente trabalhos pouco qualificados- e/ou uma baixa endogamia. Futuras descobertas sobre os fatores extrínsecos e intrínsecos originários de cada defeito poderão permitir uma melhor interpretação dos resultados.

Como comentário finais pode afirmar-se que:

- 1) Todos os defeitos resultam de disrupções durante o desenvolvimento embrionário, a maioria da mesoderme paraxial, uma vez que não se encontraram do tubo neural nem do notocórdio. Não existem diferenças estatisticamente significativas, mas existem tendências para o surgimento de um defeito do desenvolvimento ou para o sentido da deslocação da zona de transição entre os sexos.
- 2) A ausência de defeitos do tubo neural e do notocórdio poderá indicar uma alimentação suficiente para atingir as necessidades nutricionais das gestantes.
- 3) Verificam-se associações entre diferentes defeitos e o surgimento de um padrão para os defeitos da coluna toracolombar, sendo necessários estudos adicionais para perceber a significância estatística dos mesmos.

Diversos trabalhos focam-se apenas numa parte da coluna vertebral ou num só defeito. O estudo da base do crânio e de toda a coluna vertebral, nomeadamente, a direção, a lateralidade e o grau do defeito, aliado às informações biográficas possíveis de se obter para os indivíduos da CEI, fazem com que este estudo se destaque e possibilite comparações com futuros trabalhos elaborados noutras coleções e contextos.

Estudos futuros de defeitos do desenvolvimento noutras partes do esqueleto, nomeadamente, no esterno e nas costelas, poderão aprofundar o conhecimento de defeitos do desenvolvimento do esqueleto axial, uma vez que é uma área ainda pouco explorada, e melhorar o entendimento dos impactos das condições socioeconómicas e demográficas no desenvolvimento e na saúde.

## 6. Referências

- Aronica-Pollak, P. A., Stefan, V. H., & McLemore, J. (2003). Coronal cleft vertebra initially suspected as an abusive fracture in an infant. *Journal of forensic sciences*, 48(4), 1-3.
- Arriaza, B., Standen, V., Soto, L., & Aravena, N. (2019). A prehistoric case of developmental defects of the spine in a young adult female from the Atacama Desert. *International journal of osteoarchaeology*, 29(2), 346-349.
- Barnes, E. (1994). *Developmental defects of the axial skeleton in paleopathology*. Colorado: University Press of Colorado.
- Barnes, E. (2012). *Developmental of the Human Skeleton Atlas of Developmental Skeleton*. Willey-Blackwell
- Bao, B., Yan, H., & Tang, J. (2022). A review of the hemivertebrae and hemivertebra resection. *British Journal of Neurosurgery*, 36(5), 546-554.
- Bess, S., & Line, B. (2022). Embryology and Anatomy: Spine/Spinal Cord. In Akbarnia, B.A., Thompson, G.H., Yazici, M., El-Hawary, R. (Eds) *The Growing Spine*. Cham: Springer International Publishing.
- Billmann, F., Le Minor, J. M., & Steinwachs, M. (2007). Bipartition of the superior articular facets of the first cervical vertebra (atlas or C1): a human variant probably specific among primates. *Annals of Anatomy-Anatomischer Anzeiger*, 189(1), 79-85.
- Brasili, P., Bonfiglioli, B., & Ventrella, A. R. (2002). A case of 'butterfly' vertebra from Sardinia. *International Journal of Osteoarchaeology*, 12(6), 415-419.
- Braz, P., Machado, A. Rodrigues, & A., Simões, J.. (2017). Primary prevention of neural tube defects-folic acid intake: General Practitioners Sentinel Network preliminary results. *Boletim Epidemiológico Observações*, 6, 4-6.
- Cardoso, F. A., & Henderson, C. (2013). The categorisation of occupation in identified skeletal collections: a source of bias? *International Journal of Osteoarchaeology*, 23(2), 186-196.
- Carotenuto, G., Schmidt, C. W., Viciano, J., & D'Anastasio, R. (2019). Pseudopathological vertebral changes in a young individual from Herculaneum (79 CE). *Anthropologischer Anzeiger*, 76(1), 79-89

- Costa, A. (1938) Síndrome de Klippel-Feil- (Tipo III). *FOLIA ANATOMICA UNIVERSITATIS CONIMBRIGENSIS*, 13(6), 1-23.
- Cvrček, J., Velemínský, P., Dupej, J., Vostrý, L., & Brůžek, J. (2018). Kinship and morphological similarity in the skeletal remains of individuals with known genealogical data (Bohemia, 19th to 20th centuries): A new methodological approach, *American Journal of Physical Anthropology*, 167(3), 541-556.
- Cvrček, J., Velemínský, P., Dupej, J., Jor, T., & Brůžek, J. (2021). Kinship and the familial occurrence of skeletal developmental anomalies in the noble Swéerts-Sporck family (Bohemia, 17th to 20th centuries). *International Journal of Paleopathology*, 34, 163–167.
- Czeizel, A., & Dudás, I. (1992). Prevention of the first occurrence of neural-tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *The New England journal of medicine*, 327(26), 1832–1835.
- Drew R., & Kjellström A. (2021). Sacralization in the *Mary Rose* and *Kronan* assemblages: An inconsistently recorded anomaly. *International Journal of Osteoarchaeology*, 31(5), 683–700.
- Du Plessis, A. M. (2017). *Congenital anomalies in the vertebral column associated with thoracolumbar transitional vertebrae* [Dissertação de Mestrado, Universidade de Stellenbosch].
- Du Plessis, A. M., Wessels, Q., Van Schoor, A., & Keough, N. (2022). Congenital malformations in the vertebral column: associations and possible embryologic origins. *Anatomy & Cell Biology*, 55(4), 399-405.
- Ekanem, T.B., Okon, D.E., Akpantah, A.O., Mesembe, O.E., Eluwa, M.A. & Ekong, M.B. (2008), Prevalence of congenital malformations in Cross River and Akwa Ibom states of Nigeria from 1980–2003. *Congenital Anomalies*, 48, 167-170.
- Fernandes, T., & Costa, C. (2007). Klippel-Feil syndrome with other associated anomalies in a medieval Portuguese skeleton (13th–15th century). *Journal of Anatomy*, 211(5), 681-685.
- Farley, F. A., Hall, J., & Goldstein, S. A. (2006). Characteristics of congenital scoliosis in a mouse model. *Journal of Pediatric Orthopaedics*, 26(3), 341-346.
- Garret, A. (1936). Hábitos alimentares no norte de Portugal. *Portugal Médico*, 20 (10), 427-437.

- González-Ruiz, A., & Santos, A. L. (2022). Condylus tertius: A review of a neglected developmental condition. *Anthropologischer Anzeiger*, 79(1).
- Halliday, J. (2019). *Multidimensions of Poverty: An Analysis of the Differential Effects of Racism and Poverty on Skeletal Growth*. [Dissertação de Mestrado, Universidade de Windsor, Canadá].
- Hauser, G., & De Stefano, G. F. (1989). Epigenetic variants of the human skull. Stuttgart: Schweizerbart.
- Haukipuro, K., Keränen, N., Koivisto, E., Lindholm, R., Norio, R., & Punto, L. (1978). Familial occurrence of lumbar spondylolysis and spondylolisthesis. *Clinical genetics*, 13(6), 471–476.
- Hummel, E., & de Groot, J. C. (2013). Three cases of bipartition of the atlas. *Spine*. 13(5), 1–5.
- Isidro, A., Diez-Santacoloma, I., Loscos, S., & Seiler, R. (2022). Congenital kyphosis due to a body agenesis from Ancient Egypt. *Spine Deformity*, 10(1), 197–199.
- James, W. P. T., Johnson, R. J., Speakman, J. R., Wallace, D. C., Frühbeck, G., Iversen, P. O., & Stover, P. J. (2019). Nutrition and its role in human evolution. *Journal of internal medicine*, 285(5), 533-549.
- Jung C, Asbach P, Niehues SM. (2022). Are Congenital Cervical Block Vertebrae a Risk Factor for Adjacent Segment Disease? A Retrospective Cross-Sectional CT and MR Imaging Study. *Diagnostics*. 12(1), 1-9.
- Kaplan, K. M., Spivak, J. M., & Bendo, J. A. (2005). *Embryology of the spine and associated congenital abnormalities*. The Spine Journal, 5(5). 564–576.
- Klimo Jr, P., Rao, G., & Brockmeyer, D. (2007). Congenital anomalies of the cervical spine. *Neurosurgery Clinics of North America*, 18(3), 463-478.
- Kumar, A., & Tubbs, R. S. (2011). Spina bifida: A diagnostic dilemma in paleopathology. *Clinical Anatomy*, 24(1), 19–33.
- Larroca, V. (2020). *Variations in the expression of Spina Bifida Occulta in human skeletal remains and assessment of its paleopathological potential* [Dissertação de Mestrado não publicada].
- Le Double, A. F. (1912). *Traité des variations de la colonne vertébrale de l'homme: et de leur signification au point de vue de l'anthropologie zoologique*. Vigot.

- Le Minor, J.-M. & Trost, O. (2004), Bony ponticles of the atlas (C1) over the groove for the vertebral artery in humans and primates: Polymorphism and evolutionary trends. *American Journal of Physical Anthropology*, 125, 16-29.
- Lewis, M. (2019). Congenital and neuromechanical abnormalities of the skeleton. In *Ortner's Identification of Pathological Conditions in Human Skeletal Remains*, Buikstra, J. E. (Ed) (3ª edição). Elsevier-Academic Press. (pp. 585-613).
- Mahadevan, V. (2018). Anatomy of the vertebral column. *Surgery (Oxford)*, 36(7), 327-332.
- Mann, R. W., Koel-Abt, K., Dhody, A., Mahakkanukrauh, P., Mann, V. J., Techataweewan, N., & Ruengdit, S. (2021). The importance of human osteological collections: Our past, present, and future. *Forensic Science International*, 325, 1-9.
- Manso, M. T. (2021). *Espinha bífida e variabilidade do sacro em antropologia forense: Análise de uma amostra da Coleção de Esqueletos Identificados do Século XXI Da Universidade de Coimbra*. [Dissertação de Mestrado Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal].
- Manso, M. T., & Matos, V. M. (2024). Spina bifida, the normal, the pathological and the in-between: first evidence from a forensic osteological collection. *International Journal of Legal Medicine*, 138(1), 249-258.
- Mark, M., Rijli, F. M., & Chambon, P. (1997). Homeobox genes in embryogenesis and pathogenesis. *Pediatric research*, 42(4), 421-429.
- Marques, R. A. B. D. C. (2007). *Capela de Nossa Senhora da Vitória. Paleobiologia de uma série osteológica humana proveniente de Porto do Mós, Batalha*. [Dissertação de Mestrado. Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal].
- Maroco, J. (2007). *Análise estatística- Com utilização do SPSS (3ª Edição)*. Edições Sílabo.
- Mays, S. (2006). *Spondylolysis, spondylolisthesis, and lumbo-sacral morphology in a medieval English skeletal population*. *American Journal of Physical Anthropology*, 131(3), 352–362.
- Mendes, J. (1988) Acerca da variação regional do número de vértebras do ráquis. *Arquivo de Anatomia e Antropologia*, 50: 257-261

- Merbs, C. F. (2004). Sagittal clefting of the body and other vertebral developmental errors in Canadian Inuit skeletons. *American Journal of Physical Anthropology*: 123(3), 236-249.
- Molnár, E., Merci, M., Marcsik, A., Hegyi, A. (2004). “Butterfly vertebrae in human osteoarchaeological series (Hungary). *Journal of Paleopathology*: 16(3): 117-124.
- Moreira, J. J. M. (2019). *Estudo morfométrico do forame transverso* [Dissertação de Mestrado, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto. Brasil].
- Murugan, M., & Verma, S. (2014) A study on variations of foramen transversarium of cervical vertebrae. *National Journal of Clinical Anatomy*, 3(1), 4-7.
- Oostra, R. J., Boer, L., & van der Merwe, A. E. (2016). Paleodysmorphology and paleoeratology: diagnosing and interpreting congenital conditions of the skeleton in anthropological contexts. *Clinical Anatomy*, 29(7), 878-891.
- Palancar, C. A., Torres-Tamayo, N., García-Martínez, D., García-Tabernero, A., Rosas, A., & Bastir, M. (2020). Comparative anatomy and 3D geometric morphometrics of the El Sidrón atlases (C1). *Journal of Human Evolution*, 149, 1-16.
- Paraskevas, G., Papaziogas, B., Tzaveas, A., Natsis, K., Spanidou, S., & Kitsoulis, P. (2008). Morphological parameters of the superior articular facets of the atlas and potential clinical significance. *Surgical and Radiologic Anatomy*, 30(8), 611–617.
- Pesenti, S., Philip, N., & Bollini, G. (2019). Embryology of the Vertebral Column. In *Spinal Anatomy: Modern Concepts* (pp. 19-24). Cham: Springer International Publishing.
- Pitre, M. C. (2004) *Developmental anomalies of the vertebral column, ribs, and exoccipitals in the human skeletal remains from two cemeteries in England: St. Augustine the Less, Bristol and the Quaker Burial Ground, Kingston-upon-Thames*. [Dissertação de Mestrado, Memorial University of Newfoundland, Newfoundland, Canadá].
- Putz, R., & Pabst, R. (2005). *Atlas de anatomia humana Sobotta: Volume 2: Tronco, vísceras, e extremidade inferior*. (22ª edição). Guanabara Koogan.
- Ramalho, P., & Estrada, J. C. (1972). Má-formações congénitas do sistema esquelético e suas causas). *Arquivo de Anatomia e Antropologia*, 38, 207-209.

- Rocha, M. (1995). Les collections ostéologiques humaines identifiées du Musée Anthropologique de l'Université de Coimbra. *Antropologia Portuguesa*, 13, 7-38.
- Rojas, C. V., Olivares, J. I., Tutor, P. M., Sánchez, M., & Aguilera, I. A. (2022). Ontogeny of morphological variations in the vertebral column: Prevalence and bony variability in young Spanish children. *Annals of Anatomy-Anatomischer Anzeiger*, 240, 151888.
- Roberts, C., Manchester, K. (2010) *The Archaeology of disease*. (3ª edição). The History Press.
- Sanchis-Gimeno, J. A., Llido, S., Perez-Bermejo, M., & Nalla, S. (2018). Prevalence of anatomic variations of the atlas vertebra. *The spine journal : official journal of the North American Spine Society*, 18(11), 2102–2111.
- Santos, A. L. (2000). *A skeletal picture of tuberculosis: macroscopic, radiological, biomolecular, and historical evidence from the Coimbra Identified Skeletal Collection*. [Tese de Doutoramento. Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal].
- Scott, J. M., Kirke, P. N., & Weir, D. G. (1990). The role of nutrition in neural tube defects. *Annual review of nutrition*, 10(1), 277-295.
- Silva, A. M., & Ferreira, M. T. (2008). C2–C3 block vertebrae in a late Neolithic/Chalcolithic child exhumed from a Portuguese collective grave. *Homo*, 59(1), 41-46.
- Silva, A.M. (2019). “Gentes” do 4º e 3º milénios AC: Os restos ósseos humanos do neolítico final/calcolítico recuperados das grutas artificiais 1 e 2 de São Paulo (Almada, Portugal). *Estudos do Quaternário / Quaternary Studies*(19). 49-62. .
- Sousa, A.; Rodrigues, M.; Ferreira, A. (1988). Contribuições para o estudo da charneira occipito-vertebral. *Arquivo de Anatomia e Antropologia*. 50, 8-17.
- Souza, V. F. de, Lima, L. M. C., Reis, S. R. de A., Ramalho, L. M. P., e Santos, J. N. (2003). Células-tronco: uma breve revisão. *Revista De Ciências Médicas E Biológicas*, 2(2), 251–256.
- Sueiro, M. B. (1926) Nota sôbre a frequência de algumas variações do ráquis humano. *Arquivo de Anatomia e Antropologia*, 10, 237-250.
- Sueiro, M. B. (1930/1933)a Sobre algumas variações dos arcos do atlas humano. *Arquivo de Anatomia e Antropologia*. 14, 127-132.

- Sueiro, M. B. (1930/1933)b Morfologia de algumas variações do ráquis. *Arquivo de Anatomia e Antropologia*, 14: 613-626.
- Tague, R. G. (2011). Fusion of coccyx to sacrum in humans: Prevalence, correlates, and effect on pelvic size, with obstetrical and evolutionary implications. *American Journal of Physical Anthropology*, 145(3), 426–437.
- The University of Arizona: Arizona State Museum (2018). ASM Human Remains Documentation Packet. Tucson, Arizona: Arizona State Museum, University of Arizona. <https://statemuseum.arizona.edu/sites/default/files/ASM%20Osteology%20Recording%20Packet%20%282018%29.pdf> (acedido pela última vez em janeiro de 2024).
- Thompson, V. (2022). *The frequency of double facet articulation of the atlanto-occipital joint in humans*. [Dissertação de Mestrado, Universidade de Joanesburgo, Joanesburgo, África do Sul].
- Titelbaum, A. R. (2020). Developmental anomalies and South American paleopathology: A comparison of block vertebrae and co-occurring axial anomalies among three skeletal samples from the El Brujo archaeological complex of northern coastal Peru. *International Journal of Paleopathology*, 29, 76-93.
- Tyrrell, A. J., Benedix, D. C. (2004). Two cases of atlas anomalies. *International Journal of Osteoarchaeology*, 14(1), 52-59.
- Trinkaus, E. (2018). An abundance of developmental anomalies and abnormalities in Pleistocene people. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 115(47), 11941–11946.
- Tur, S. S., Svyatko, S. V., & Rykun, M. P. (2019). Transverse basilar cleft: Two more probable familial cases in an archaeological context. *International Journal of Osteoarchaeology*, 29(1), 144-148.
- Umbelino, C., Santos, A. L., & Assis, S. (2012). Beyond the cause of death: other pathological conditions in a female individual from the Coimbra Identified Skeletal Collection (Portugal). *Anthropological Science*, 120(1), 73-79.
- Usher, B. M., & Christensen, M. N. (2000). A sequential developmental field defect of the vertebrae, ribs, and sternum, in a young woman of the 12th century AD. *American Journal of Physical Anthropology: The Official Publication of the American Association of Physical Anthropologists*, 111(3), 355-367.

- Vasilica-Monica, G., Bejenaru, L., Simalcsik, A. (2015). Skeletal abnormalities in the urban population of iași (iași county, Romania): Paleopathological data on the necropolis discovered in the princely court, 17th century. *Annuaire Roumain d'Anthropologie*, 52, 3-16.
- Vercellotti G, Alciati G, Richards MP, Formicola V (2008) The Late Upper Paleolithic skeleton Villabruna 1 (Italy): a source of data on biology and behavior of a 14,000 year-old hunter. *J Anthropol Sci*, 86, 143-163.
- Weber, J., & Czarnetzki, A. (2002). Paläopathologie der Lendenwirbelsäule im frühen Mittelalter [Paleopathology of the lumbar spine in the early medieval period]. *Zeitschrift für Orthopädie und ihre Grenzgebiete*, 140(6), 637–643.
- Zibis, A. H., Mitrousias, V., Baxevanidou, K., Hantes, M., Karachalios, T., & Arvanitis, D. (2016). Anatomical variations of the foramen transversarium in cervical vertebrae: findings, review of the literature, and clinical significance during cervical spine surgery. *European Spine Journal*, 25, 4132-4139.

## 7. Apêndices

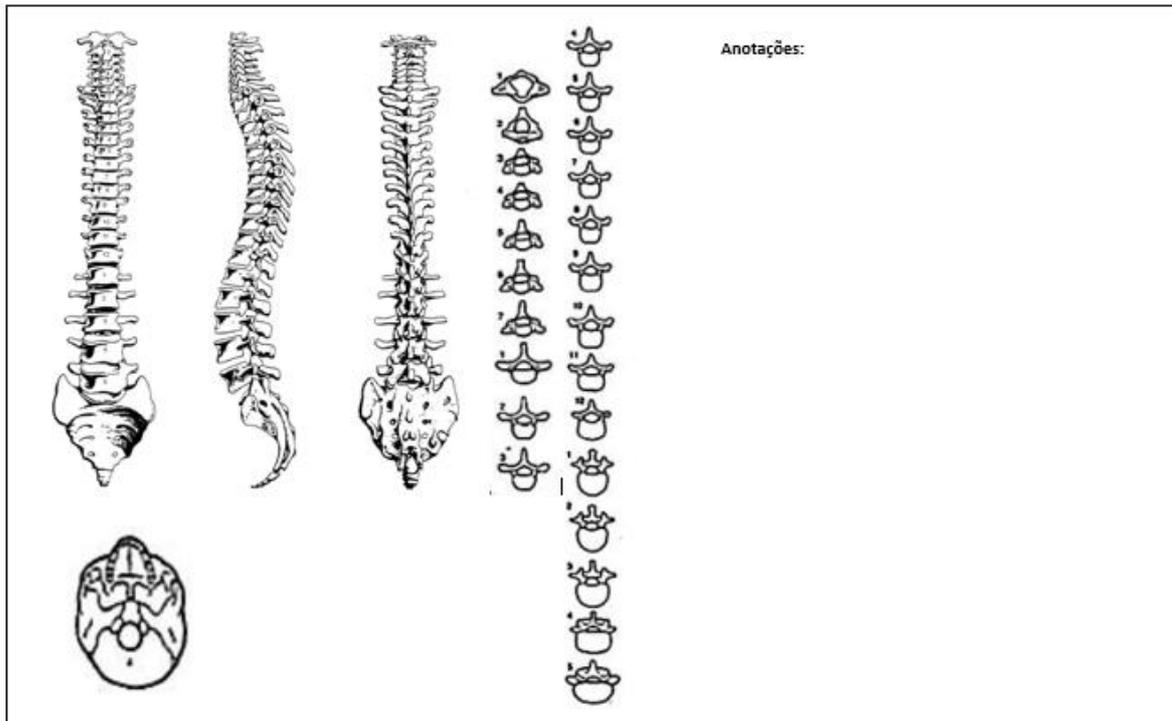
### Apêndice A: Ficha de registo utilizada.

Nº: \_\_\_\_\_

Data: \_\_\_\_\_

Nº observação: \_\_\_\_\_

Fotografia: \_\_\_\_\_



ASM Osteology Recording Packet (2018)

Apêndice B: Defeitos do desenvolvimento presentes na amostra (N=66).

Nº do Indivíduo	Sexo	Mesoderme Paraxial			Outros
		Erros de Segmentação	Falha na Diferenciação	Atraso no desenvolvimento	
1	M	-	OC	-	-
14	M	-	OC	-	-
15	F	-	-	HET	DFT
19	F	-	TL+LS	-	-
20	F	IN	-	-	-
21	M	IN	LS	-	ESP
24	M	-	TL+LS	-	-
31	F	SN	-	-	-
32	M	-	-	HCV	-
34	F	-	LS	HAV	DFA
40	F	-	OC+LS	-	DFA
42	F	-	SC	-	-
55	F	-	OC+SC	-	-
58	F	-	SC	-	-
67	F	-	-	HET	DFT
72	M	-	OC	-	DFA
80	M	-	OC+SC	-	-
92	M	-	SC	-	-
98	M	-	-	-	DFA
99	F	-	-	HET	-
103	M	-	SC	-	-
104	M	-	SC	-	-
116	M	-	SC	HET	DFA
119	F	SN	-	-	-
121	M	-	OC+LS+SC	-	-
123	F	IN	-	-	-
128	M	SN	-	-	DFA
131	F	-	SC	HET	-
138	M	SN	SC	-	-
142	F	-	OC+SC	HET	-
146	M	-	SC	-	-
160	F	-	LS	-	-
162	M	-	OC+LS	-	-
163	F	SN	-	-	-
177	F	-	OC	-	-
178	M	-	OC	-	-
184	M	-	LS	-	-
196	M	-	SC	-	-
199	M	-	SC	-	-
210	M	-	OC+LS+SC	HET	DFA

213	M	-	-	-	DFA
231	M	IN	-	-	-
246	M	-	-	HET	DFA
247	F	-	LS+SC	-	-
252	F	IN	LS+SC	-	-
287	M	IN	-	-	-
299	M	-	SC	-	-
320	M	VB	LS+SC	-	DFA
326	F	-	LC	-	-
340	M	-	LS+SC	-	DFA
342	F	IN	OC+LS	HET	DFA
359	M	-	-	HET	DFA
361	F	-	OC	-	DFA
364	F	-	SN	-	-
371	F	-	-	-	DFA
375	M	-	-	-	DFA
382	M	-	SC	-	-
387	F	-	-	-	DFA
395	M	-	SC	-	DFA
397	M	-	SC	-	-
399	F	-	SC	-	DFA
401	M	-	LS	-	-
439	M	IN	-	-	-
470	M	IN	-	HCV	-

**Legenda:** IN: vértebras infranumerárias; VB: vértebras em bloco; SN: vértebras supranumerárias.

Falha na transição- OC: occipitocervical; CT: cervicotorácica; TL: toracolombar; LS: lombossagrada; SC: sacrococcígea.

HAV: hipoplasia do arco vertebral; HET: hipoplasia de elementos transversos; HCV: hipoplasia do corpo vertebral; DFA: dupla faceta superior do atlas; DFT: duplo forâmen transversos; ESP: espondilólise.