

## HOLOPROSENCEFALIA ALOBAR: UM RELATO DE CASO

Marina Presmich Pontual  
Marcel Arthur Cavalcante Goncalves  
Thomas Bernardes Lopes  
Fabrícia Ruze Monteiro Ribeiro  
Felipe Oliveira de Albuquerque  
Isabela Karine Rodrigues Agra

### Tipo de Apresentação: Pôster

**Introdução:** Holoprosencefalia é uma malformação fetal que ocorre por falha na separação das vesículas cerebrais entre o 28º e 32º dia de gestação, ocasionando clivagem incompleta ou ausente do prosencéfalo. Por consequência, o feto poderá ter anomalias cerebrais, além de alterações da linha média facial. Pode ser classificada em alobar, semilobar ou lobar, em ordem decrescente de gravidade. Neste estudo, objetiva-se relatar um caso de holoprosencefalia alobar em maternidade de alto risco. **Descrição do caso:** Gestante, 34 anos, idade gestacional de 37 semanas e 1 dia, deu entrada no Hospital Universitário da Universidade Federal de Alagoas por descompensação de diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica, associado a achados em ultrassonografia (US) de malformação cerebral fetal. Em US realizada dentro do serviço detectou-se feto do sexo feminino, com achados sugestivos de microcefalia e holoprosencefalia alobar: ventrículo único, ausência de foice, ausência de cavum no septo pelúcido, dilatação do 4º ventrículo, fusão dos tálamos e dismorfismo facial. Ressonância magnética, feita em seguida, confirmou os achados: fusão de hemisférios cerebrais e tálamos, ventrículo supratentorial único, cisto inter-hemisférico dorsal de 2,8x2,2cm, septo pelúcido, corpo caloso não identificado, aspecto sugestivo de probóscide e preservação de tronco encefálico e cerebelo. Nascimento ocorreu por via vaginal às 39 semanas e 1 dia, com necessidade de manobras de reanimação, capurro de 37 semanas e 3294 gramas ao nascer. Foram confirmadas as anomalias congênitas múltiplas: grave deformidade facial, hipotelorismo, narina única e microftalmia. Necessitou de vários dias de internação em UTI, e foi a óbito após 1 mês. **Discussão e Conclusão:** A holoprosencefalia pode estar associada a anomalias cromossômicas, porém, a maioria dos casos tem causa desconhecida. Independentemente da classificação, o prognóstico costuma ser reservado. Os casos alobares são letais, com evolução para óbito ao nascimento ou nos primeiros 6 meses de vida. Isso posto, se faz necessário uma assistência pré-natal adequada para diagnóstico dessa malformação e preparação familiar para os cuidados de um recém-nascido com expectativa de vida limitada. Neste contexto, a ultrassonografia do primeiro trimestre é fundamental para início do processo diagnóstico, que, em alguns casos, poderá ser complementada com estudo da anatomia fetal feito por ressonância nuclear magnética.

**Palavras-Chave:** Holoprosencefalia; Anormalidades Congênitas; Perinatologia.

## **1. Introdução**

Holoprosencefalia é uma malformação fetal que ocorre por falha na separação das vesículas cerebrais entre o 28º e 32º dia de gestação, ocasionando clivagem incompleta ou ausente do prosencéfalo. Por consequência, o feto poderá ter anomalias cerebrais, além de alterações da linha média facial. Pode ser classificada em alobar, semilobar ou lobar, em ordem decrescente de gravidade. Neste estudo, objetiva-se relatar um caso de holoprosencefalia alobar em maternidade de alto risco.

## **2. Descrição do caso**

Gestante, 34 anos, idade gestacional de 37 semanas e 1 dia, deu entrada no Hospital Universitário da Universidade Federal de Alagoas por descompensação de diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica, associado a achados em ultrassonografia (US) de malformação cerebral fetal. Em US realizada dentro do serviço detectou-se feto do sexo feminino, com achados sugestivos de microcefalia e holoprosencefalia alobar: ventrículo único, ausência de foice, ausência de cavum no septo pelúcido, dilatação do 4º ventrículo, fusão dos tálamos e dismorfismo facial. Ressonância magnética, feita em seguida, confirmou os achados: fusão de hemisférios cerebrais e tálamos, ventrículo supratentorial único, cisto inter-hemisférico dorsal de 2,8x2,2cm, septo pelúcido, corpo caloso não identificado, aspecto sugestivo de probóscide e preservação de tronco encefálico e cerebelo. Nascimento ocorreu por via vaginal às 39 semanas e 1 dia, com necessidade de manobras de reanimação, capurro de 37 semanas e 3294 gramas ao nascer. Foram confirmadas as anomalias congênitas múltiplas: grave deformidade facial, hipotelorismo, narina única e microftalmia. Necessitou de vários dias de internação em UTI, e foi a óbito após 1 mês.

#### **4. Discussão e Conclusão**

A holoprosencefalia pode estar associada a anomalias cromossômicas, porém, a maioria dos casos tem causa desconhecida. Independentemente da classificação, o prognóstico costuma ser reservado. Os casos alobares são letais, com evolução para óbito ao nascimento ou nos primeiros 6 meses de vida. Isso posto, se faz necessário uma assistência pré-natal adequada para diagnóstico dessa malformação e preparação familiar para os cuidados de um recém-nascido com expectativa de vida limitada. Neste contexto, a ultrassonografia do primeiro trimestre é fundamental para início do processo diagnóstico, que, em alguns casos, poderá ser complementada com estudo da anatomia fetal feito por ressonância nuclear magnética.

#### **REFERÊNCIAS**

COLEÇÃO FEBRASGO. Medicina Fetal. Fonseca, E. B., Sá R. A.M 2<sup>a</sup> ed. Editora Elsevier: 2017

LIAO, Yimei et al. "Routine first-trimester ultrasound screening using a standardized anatomical protocol." American journal of obstetrics and gynecology vol. 224,4 (2021): 396.e1-396.e15. doi:10.1016/j.ajog.2020.10.037

GARRIDO-MÁRQUEZ, I et al. "The diagnosis of the middle interhemispheric variant of holoprosencephaly with fetal MRI." "Variante interhemisférica media de holoprosencefalia: diagnóstico mediante resonancia magnética fetal." Radiologia, S0033-8338(21)00121-1. 13 Aug. 2021, doi:10.1016/j.rx.2021.07.002