

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^a 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