

Outros

(21570) - HOLOPROSENCEFALIA – A PROPÓSITO DE UM CASO CLÍNICO

Ana Margarida Mourato¹; Dinis Mateus¹; Ana Edral¹; Vera Mourinha¹; Vera Ribeiro¹; Angela Ferreira¹; Ana Paula Silva¹

1 - Centro Hospitalar Universitário do Algarve - Unidade de Faro

Introdução

A holoprosencefalia é uma malformação cerebral congénita complexa, resultante da clivagem incompleta do prosencéfalo. Existem 3 formas clássicas de gravidade crescente: lobar, semi-lobar e alobar. Afeta o cérebro e a face, provocando anomalias neurológicas e faciais. Está presente em 1:250 gestações e em 1:10.000 nascimentos. A etiologia é heterogénea, podendo estar associada a alterações cromossómicas ou genéticas, síndromes ou fatores ambientais. O diagnóstico pré-natal baseia-se na ecografia fetal. O tratamento é de suporte. O prognóstico depende da gravidade e complicações associadas. As formas mais graves são maioritariamente fatais. Nas que sobrevivem, estão descritas múltiplas morbilidades.

Objectivos

Rever a fisiopatologia, subtipos, prevalência, diagnóstico e avaliação prognóstica da holoprosencefalia.

Metodologia

Análise do processo clínico do caso com suspeita de holoprosencefalia.

Resultados e Conclusões

Grávida, 28 anos, sem antecedentes pessoais, familiares ou obstétricos relevantes. Na ecografia do 1.º trimestre, com biometria compatível com 14 semanas, foi constatada anomalia do sistema nervoso central, suspeita de holoprosencefalia. Para além da alteração cerebral, verificou-se anomalia da face, com proboscis; ausência dos globos oculares e ossos nasais; cifose lombar; agenesia das apófises vertebrais posteriores cervicais. A situação foi explicada ao casal, que concordou com estudo genético invasivo. Foi solicitado cariotipo e microarray, que resultaram normais. Dado o mau prognóstico, o casal optou por interrupção médica da gravidez. A fetopatologia revelou "macrocefalia; dismorfia facial grave; criptoftalmos; microftalmia grave; polidactilia pós-axial; hipoplasia e isomerismo pulmonar; cardiopatia; hipoplasia das suprarrenais; rins com múltiplos quistos tubulares (...) inserindo-se no leque de anomalias descritas na Síndrome Patau, podendo também corresponder a quadro de Psedudotrissomia 13."

Conclusões: Existem vários defeitos congénitos do sistema nervoso central que podem ser diagnosticados no período pré-natal, através da ecografia fetal. Na sua presença, é essencial excluir malformações concomitantes e realizar estudo genético, para avaliar a presença de alterações cromossómicas e/ou genéticas, o prognóstico e o risco de recorrência.

Palavras-chave : Holoprosencefalia; Exame invasivo