

Diagnóstico pré-natal de esquizencefalia de lábio aberto: um relato de caso

Prenatal diagnosis of open-lipped schizencephaly: a case report

DOI:10.34119/bjhrv6n1-278

Recebimento dos originais: 17/01/2023

Aceitação para publicação: 15/02/2023

María José Parra Cabrera

Graduanda em Medicina pela Universidad Católica de Cuenca, Ecuador

Instituição: Universidad Católica de Cuenca

Endereço: Humbult y Av. Americas

E-mail: maria.parra@est.ucacue.edu.ec

Esteban Rigoberto Guerrero Cevallos

Especialista em Ginecologia e Obstetrícia

Instituição: Universidad Católica de Cuenca

Endereço: Humbult y Av. Américas

E-mail: esteban.guerreroc@ucacue.edu.ec

Júlia Bassani de Oliveira

Graduanda em Medicina

Instituição: Universidade de Caxias do Sul

Endereço: Rua Humberto Bassanesi, 284, Colina Sorriso, Caxias do Sul - Rio Grande do Sul

E-mail: jboliveira5@ucs.br

Fausto Andrés Martínez Sanmartín

Graduando em Medicina pela Universidad Católica de Cuenca, Ecuador

Instituição: Universidad Católica de Cuenca

Endereço: Av. de las Américas y Calle Humbolt

E-mail: fausto.martinez@est.ucacue.edu.ec

RESUMO

Introdução: A esquizencefalia é uma malformação congênita em que há comprometimento do espaço subaracnóideo apresentando fendas que se comunicam com os ventrículos laterais. Sua etiologia é heterogênea e não especificada. Existem dois tipos de esquizencefalia, sendo o tipo I de lábio fechado e o tipo II de lábio aberto. O diagnóstico pré-natal dessa etiologia é por meio de ultrassonografia a partir da 24^o semana de gestação, porém o método de eleição é a ressonância magnética, já que apresenta maior sensibilidade na detecção desta condição. A esquizencefalia é um achado pouco frequente pois não existem protocolos nem dados que ajudem na revisão da literatura científica, porém, nos Estados Unidos da América são reportados 1 a cada 100.000 recém nascidos vivos. O prognóstico e a evolução neonatal dependem do tipo e da localização da lesão, sendo o melhor prognóstico as lesões unilaterais e de lábio fechado. O tratamento consiste na administração de fármacos para prevenir crises epilépticas e caso esteja associado a hidrocefalia, será cirúrgico. **Apresentação do caso:** o caso de uma paciente multigesta de 31 anos, com idade gestacional de 38 + 6 semanas com diagnóstico pré-natal de feto único com fendas de esquizencefalia visualizadas na ultrassonografia de lábio aberto tipo II, e com crescimento intrauterino restrito, foi apresentado.

Conclusão: o diagnóstico precoce, um bom manejo pós-natal e um tratamento eficaz agem de maneira positiva na qualidade de vida destes pacientes.

Palavras-chave: diagnóstico, evolução, esquizencefalia, pré-natal, relato de caso.

ABSTRACT

Introduction: Schizencephaly is a congenital malformation in which there is involvement of the subarachnoid space with clefts that communicate with the lateral ventricles. Its etiology is heterogeneous and unspecified. There are two types of schizencephaly: closed-lip type I and open-lip type II. The prenatal diagnosis of this etiology is by ultrasonography starting in the 24th week of gestation, but the method of choice is magnetic resonance imaging, since it has greater sensitivity in detecting this condition. Schizencephaly is an infrequent finding because there are no protocols or data to help in the review of the scientific literature; however, in the United States of America, 1 in every 100,000 live births is reported. The prognosis and neonatal evolution depend on the type and location of the lesion, with the best prognosis being unilateral and closed-lip lesions. Treatment consists of the administration of drugs to prevent epileptic seizures, and if associated with hydrocephalus, it will be surgical. Case presentation: the case of a 31-year-old multigravida patient with a gestational age of 38 + 6 weeks with a prenatal diagnosis of a single fetus with schizencephaly clefts visualized on ultrasound as type II open lip, and with restricted intrauterine growth, was presented. Conclusion: early diagnosis, good postnatal management and effective treatment act positively on the quality of life of these patients.

Keywords: diagnosis, evolution, schizencephaly, prenatal, case report.

1 INTRODUÇÃO

A esquizencefalia é uma patologia cerebral congênita de prevalência muito baixa, afetando 1 a cada 1000 recém nascidos vivos segundo as literaturas específicas revisadas (1,3). O termo foi introduzido pela primeira vez por Yakovlev e Wassworth no ano de 1946 (1). A esquizencefalia consiste em uma malformação no desenvolvimento do sistema nervoso central que está associada a alterações na migração celular (2).

Apesar da esquizencefalia ser definida como resultado de uma má formação primária do desenvolvimento cortical, sua etiologia abrange vários processos como processos destrutivos mediados por lesão vascular como varfarina, uso de drogas, exposição a solventes, citomegalovírus, traumatismos, amniocentese e outras síndromes genéticas (5).

Existem dois tipos de esquizencefalia, o tipo I ou lábio fechado e o tipo II de lábio aberto, sendo o último o mais comum (6).

O diagnóstico pré-natal é realizado por ultrassonografia a partir da 24ª semana de gestação, associado a uma anamnese bem feita para identificar os fatores de risco (6,7). Também deve-se considerar que o diagnóstico de esquizencefalia só é possível no caso de grandes fendas abertas e com dilatação ventricular (7).

Existem várias complicações, sendo a mais frequente a epilepsia. Ainda que a maioria dos pacientes mantenham as convulsões sob controle, não se pode excluir a possibilidade de morte súbita (5).

Por ser um defeito pouco frequente, no Equador não se encontram dados estatísticos nem epidemiológicos suficientes (1), impedindo uma abordagem e tratamento ao realizar o diagnóstico.

Quando a esquizencefalia apresenta grandes ventrículos cheios de líquido, pode evoluir com pressão intracraniana elevada, levando a uma possível hidrocefalia ou uma infecção associada que necessita de intervenção cirúrgica (5).

2 RELATO DE CASO

Paciente multigesta de 31 anos, sem antecedentes notórios, menarca aos 11 anos com períodos menstruais regulares de 4 dias. Relatou sexarca aos 17 anos, gesta 3, para 2, sendo um parto natural, um parto cesárea, e um aborto, totalizando 2 filhos vivos. A primeira gesta foi há 10 anos, sendo um parto eutócico sem complicações. A segunda gesta foi há 4 anos, em que ocorreu um aborto na 8ª semana de gestação, sendo necessário realizar uma curetagem, sem complicações. A terceira gesta é a atual, de idade gestacional de 38 semanas e 6 dias pela data da última menstruação.

Realizou o pré-natal corretamente, até que no quinto mês de gestação observou-se uma mancha hipoecoica a nível do lóbulo parietal direito na ultrassonografia, semelhante a um cisto (Fig 1). No sexto mês, havia presença de líquido e uma esquizencefalia de lábio aberto a nível de lóbulo parietal (Fig 2). No controle realizado no sétimo mês, não se evidenciou mudanças, com a persistência de líquido no lado direito. Foram realizados diversos exames, incluindo rastreio de TORCH, com resultado normal. No oitavo mês, identificou-se um crescimento intrauterino restrito do tipo I e uma má formação do sistema nervoso central, então sendo possível confirmar o diagnóstico ecográfico de uma esquizencefalia de lábios abertos, inicialmente identificada na 29ª semana de gestação.

A avaliação ultrassonográfica evidenciou um parênquima cerebral emagrecido; dilatação importante das porções posteriores dos ventrículos laterais, sendo à direita de 19mm e à esquerda de 23mm (Fig 3); linha média presente; agenesia do corpo caloso; não havia evidências de sangramento; a fossa posterior era somente parcialmente visível; cisterna magna aumentada (Fig 4).

Figura 1. Evidência de cisto à nível do lóbulo parietal direito.



Figura 2. Ultrassom transfontanelar em corte transversal ao nível da cabeça fetal, no diâmetro biparietal; suspeita-se de alteração neurológica de esquizencefalia de lábios abertos. Associado a ventriculomegalia esquerda e direita.



Figura 3. Ultrassonografia de corte transversal, observando-se dilatação ventricular bilateral, com predomínio à direita.



Figura 4. Cisterna magna aumentada.



Duas semanas após esse exame, às 38 semanas + 6 dias, a paciente evoluiu com contrações uterinas 4/10, e foi internada para encerrar a gestação, sendo realizada indução do parto, que ocorreu por cesárea. Nasceu um feto único, vivo, de apresentação cefálica, do sexo feminino, de fácil extração, líquido amniótico escasso e claro; realizou-se o clampeamento tardio do cordão umbilical. O neonato pesou 2.200 gramas, comprimento 48 cm, perímetro cefálico 31 cm, perímetro torácico 29 cm, perímetro abdominal 28 cm, perímetro braquial 9,5 cm; foi transferido para o berço aquecido, seco e estimulado.

Apgar de 9 no primeiro minuto por cianose nas extremidades, e 9 no quinto minuto pelo mesmo motivo. Aos dois minutos de vida, realizou-se a avaliação de Silverman, pontuando 4 por gemido respiratório sem ausculta com estetoscópio, retrações subcostais leves e bater de asas nasais leve, sendo ofertado CPAP com tubulação em T com PEEP de 5 cmH₂O e FiO₂ de 100%, fazendo com que o neonato mantivesse saturação maior que 92%.

Foi realizada aspiração de secreções com sonda de sucção obtendo-se aproximadamente 10 ml de líquido claro. Aos 11 minutos de vida, apresentou o primeiro período de apneia, sendo assistido com um ciclo de ventilação com pressão positiva; posteriormente, apresentou novamente apneia em duas ocasiões, obtendo melhora com a técnica de ventilação com pressão positiva. Decidiu-se realizar intubação endotraqueal com tubo de 3,5 mm, sem complicações, fixando o tubo em 8 cm, e mantendo a ventilação assistida com FiO₂ a 100%. O cordão umbilical foi clampeado a aproximadamente 2 cm da base, e visualizou-se duas artérias e uma veia. Administrou-se 0,1 ml de vitamina K intramuscular (apresentação: fitomenadiona líquido parenteral 10 mg/ml, ampola de 1 ml) em dose única na coxa direita (se RN > 1500g, indicação de 0,1 ml dose única), e tobramicina oftálmica 1 gota em cada olho (apresentação: líquido oftálmico 0,3%). Na inspeção, ânus patente e normoposicionado.

No exame físico, o RN se encontrava hipoativo, pele grossa com sulcos superficiais e descamação de mãos e pés; fontanelas normotensas, sendo a fontanela anterior de 2 x 1 cm e posterior puntiforme; presença de epicanto; fossas nasais permeáveis, com leve bater de asas,

ponte nasal larga; condutos auditivos externos permeáveis e pavilhão auricular de implantação baixa, encurvado no bordo superior; mucosas orais úmidas, sucção débil; pescoço sem adenopatias palpáveis; tórax simétrico, com retrações subcostais leves; ausculta cardíaca com ritmo regular síncrono ao pulso periférico, dois tempos, bulhas normofonéticas; glândula mamária palpável entre 5 e 10 mm, mamilo de diâmetro menor que 7,5 mm, aréola puntiforme sem borda elevada; abdome flácido e depressível, sem visceromegalias; cordão umbilical apresentava duas artérias e uma veia, ligado a aproximadamente 2 cm da sua base, com presença do clamp na borda distal; genitais externos femininos normal, ânus patente; região lombar com presença de uma cova; extremidades simétricas, tônus conservado, sulcos na metade anterior da planta. Foi iniciada fototerapia simples.

3 EVOLUÇÃO E COMPLICAÇÕES

Tabela N.1 Respiratório

06/08	Identificou-se na escala de Kramer icterícia III-IV; Microcefalia, Orelhas de implantação baixa
07/08	RN em ventilação mecânica com ventilação mandatória intermitente controlada por pressão de suporte com FiO ₂ a 27%. Pressão limite: 17 mmHg. Ciclos: 40.
08/08-10/08	Foi realizada gasometria venosa, com diminuição dos parâmetros e bom padrão respiratório - alterou-se para ventilação de modo de pressão suporte com FiO ₂ 25% e PEEP de 5cmH ₂ O. Pressão suporte: 7 mmHg.
10/08-11/08	RN apresentou apnéia, e foi mudado para ventilação mandatória intermitente controlada por pressão de suporte 13 mmHg, PEEP 4cmH ₂ O e FiO ₂ 24%.
11/08-14/08	Por bom padrão respiratório, foi indicado ventilação de modo de pressão suporte com FiO ₂ a 30% e PEEP a 4cmH ₂ O. Pressão suporte: 8 mmHg
14/08-15/08	A modalidade foi alterada: ventilação mandatória intermitente controlada por volume, com FiO ₂ a 35%, PEEP 5cmH ₂ O, com volume total: Ciclos: 30rpm e pausa inspiratória de 0,33 segundos
15/08-22/08	Alterou-se para modo assistido controlado por volume com FiO ₂ a 35%; PEEP: 5cmH ₂ O; Ciclos: 35, Volume corrente 11 ml
22/08-25/08	Alterou-se para ventilação mandatória intermitente, com FiO ₂ 35%, PEEP 5cmH ₂ O, Ciclos: 35, Pressão limite: 11 mmHg
25/08	Deixou-se oxigênio por cânula nasal com FiO ₂ 28% até 03/09, e oxigenou-se com fluxo baixo livre com FiO ₂ 22%, mantendo saturações maiores que 90% e frequência respiratória adequada para sua idade, mantendo-se até o momento nebulização com salbutamol líquido 5 mg/ml, salbutamol 2 gotas + 2,5 ml de solução salina 0,9% a cada 6 horas
25/08-31/08	Nebulização com solução hipertônica 3% 3 ml, a cada 8 horas

Elaborado por: Acad. María José Parra

Tabela N.2 Tórax

06/08	O RN apresentou episódios de bradicardia (68-98 bpm), sendo administrado inotrópicos - dobutamina na dose de 5 mcg/kg/min, totalizando 0,1 ml/hr, e foi suspenso em 19/08
08/08	Foi administrado epinefrina na dose de 0,1 mcg/kg/min, totalizando 0,4 ml/hr
09/08	PAM seguia no limite inferior para a idade apesar do aumento progressivo na infusão de epinefrina, sendo a última PAM de 29 mmHg, e logo após adicionado noradrenalina na dose de 0,025 mcg/kg/dose, totalizando 0,1 ml/hr até o dia 23/08, quando manteve a frequência cardíaca adequada para sua idade

Elaborado por: Acad. María José Parra

Tabela N.3 *Cardiológico*

06/08	Manteve-se com monitorização eletrocardiográfica até o dia 19/08
09/08	Suspeita de persistência do canal arterial, iniciado uso de ibuprofeno
10/08	A dose foi reduzida para 5 mg/kg/dia e foi suspensa no dia 12/08. Iniciou-se paracetamol na dose de 15 mg/kg/dose, de 6/6h, até o dia 19/08
15/08	Ausculca cardíaca com sopro sistólico em focos pulmonar e tricúspide

Elaborado por: Acad. María José Parra

Tabela N.4 *Hematológico*

06/08- 09/08	Hemoglobina: 11,7 g/dL; hematócrito: 31,4%; foi realizada transfusão de concentrado de glóbulos vermelhos a 10 ml/kg/dia - 2 CHADs
14/08-15/08	Hemoglobina 9,6 g/dL; hematócrito 26,5%; foi realizada transfusão de concentrado de glóbulos vermelhos a 10 ml/kg/dia - 2 CHADs
23/08- 24/08	Hemoglobina: 9,4 g/dL; hematócrito: 27.2%; foi realizada transfusão de concentrado de glóbulos vermelhos a 10 ml/kg/dia - 2 CHADs
09/09	Hemoglobina: 7,2 g/dL; hematócrito: 21.5%; foi realizada transfusão de concentrado de glóbulos vermelhos a 15 ml/kg/dia - 1 CHAD
15/09	Hemoglobina: 8,0 g/dL; hematócrito: 22.8%; foi realizada transfusão de concentrado de glóbulos vermelhos a 20ml/kg/dia por anemia - 1 CHAD

Elaborado por: Acad. María José Parra

Tabela N.5 *Extremidades inferiores*

15/08	Presença de queimadura de III grau em membro inferior esquerdo, queimadura com lesão do tipo AB-B de 1% da superfície corporal a nível de joelho esquerdo e queimadura com lesão do tipo AB-B a nível de 1º, 2º, 3º e 4º dedos do pé esquerdo. Foram realizados curativos pela equipe de cirurgia plástica a cada 48 horas.
--------------	---

Elaborado por: Acad. María José Parra

Tabela N.6 *Acesso venoso*

06/08-17/08	Acesso por via periférica
06.08-13/08	Implantou-se um cateter umbilical venoso fixado em 6 cm
13/08-17/08	Um acesso central foi colocado via veia jugular interna direita sob incisão venosa e cateter arterial
17/08-02/09	Cateter venoso central

Elaborado por: Acad. María José Parra

Tabela N.7 *Nervoso*

06/08	rn hipoativo, reativo ao estímulo, apresentando mioclonias refratárias a sedação e analgesia. iniciou-se fenobarbital a dose de manutenção de 5 mg/kg/dia a cada 15 horas por crises convulsivas tônico-clônicas
09/08	iniciado levetiracetam na dose de 30 mg/kg/dose, por permanência de crises convulsivas tônico-clônicas
10/08- 14/08	administrou-se cafeína a cada 24h
14/08	foi indicada aminofilina na dose de manutenção; a mesma foi suspensa em 15/08
06/08 - 10/08	monitorização eletroencefalográfica
16/09	evidenciada hidrocefalia extrema em ressonância magnética. encontrados achados compatíveis com agenesia de corpo caloso, esquizencefalia de lábio aberto bilateral, hipoplasia do tronco cerebral e cerebelo, além de outras má formações descritas, associadas a uma hemorragia da matriz germinativa de iv grau.
19/09	colocação de válvula ventrículo-peritoneal. hemodinamicamente estável com necessidade de oxigênio complementar a fluxo livre fio2 22% com saturações 96-98% e pressão arterial adequada para a idade. realizada dose profilática de cefazolina pré-cirúrgica, dieta via nutrição parenteral total com 10% de carboidratos e eletrólitos. manteve-se levetiracetam e fenobarbital até a alta da uti neonatal.
31/10	eletroencefalograma de sono alterado, por assimetria inter-hemisférica e presença de atividade epileptiforme generalizada compatível com episódios ictais

Elaborado por: Acad. María José Parra

Tabela N.8 *Gastro Nutricional*

06/08-07/08	Alimentação exclusiva via sonda orogástrica
07/08- 14/08	Iniciou-se alimentação com 20 kcal de leite de fórmula, fornecendo 9ml a cada 3 horas por sonda orogástrica (33 ml/kg/dia), com adequada tolerância. Aumentou-se para 18ml a cada 3 horas por sonda orogástrica.
14/08- 27/08	Por episódios de vômito e saída de conteúdo lácteo por tudo endotraqueal, associados a distensão abdominal, suspendeu-se dieta via oral, mantendo somente reposição de solução salina e potássio
27/08- 02/09	Iniciou-se fórmula hidrolisada, fornecendo 3ml a cada 3 horas por sonda orogástrica, com adequada tolerância
02/09	Fórmula hidrolisada, fornecendo 40 ml a cada 3 horas por sucção e sonda orogástrica; reflexo de sucção ausente; manteve-se seguimento com complemento de solução parenteral com fluxo de glicose de 6,1g
14/08 - 01/09	Nutrição parenteral com fluxo de glicose de 10 g/kg/min
01/09-03/09	Carboidratos a 10% em 1000cc de água, a 5,2ml/hora, com fluxo de glicose de 2,8 ml/kg/min. Abdome: plano, depressível, RHA presentes, perímetro abdominal de 29 cm, evacuações em frequência e características adequadas
23/08-03/09	Administrado metoclopramida de 8/8h

Elaborado por: Acad. María José Parra

 Tabela N.9 *Metabólico*

16/08 - 03/09	Administração de fitomenadiona de 3/3 dias
03/09	Iniciada vitamina ACD
07/08	Para aumentar volume, administrou-se bolus de solução salina a 10 ml/kg
08/08	Realizados exames de controle: bilirrubina total 12,89 mg/dL, bilirrubina direta 0,67 mg/dL, bilirrubina indireta 12,22 mg/dL com 220 micromoles, estando 40 milimoles abaixo da curva de fototerapia - iniciada fototerapia simples às 10h30 e suspensa no mesmo dia. Manteve-se bicarbonato na dose de 2 miliequivalentes/kg, igualando a 1,13 ml/h/dia
11/08- 15/08	Baixou-se para 1 miliequivalente, igualando a 0,56 ml/h
16/08- 31/08	Profilaxia com fluconazol bissemanal

Elaborado por: Acad. María José Parra

 Tabela N.10 *Infeccioso*

14/08	Por presença de distensão abdominal, intolerância oral e palidez, iniciou-se antibioticoterapia com vancomicina e piperacilina + tazobactam sódico de 8/8h até o dia 23/08
21/11	Alta hospitalar, com medicação para crises convulsivas e gastrostomia.

Elaborado por: Acad. María José Parra

4 SEGUIMENTO

Mãe com alta hospitalar sem nenhuma complicação. Recém nascido ficou hospitalizado por 3 meses; RN pequeno para idade gestacional com crescimento intrauterino restrito; encontrava-se estável; prognóstico regular; manteve-se com oxigenoterapia a fluxo baixo com adequada tolerância; estável hemodinamicamente; adequada aceitação de dia via oral; anemia corrigida; sem antibioticoterapia; sem déficits neurológicos; receitado fenobarbital e levetiracetam para crises convulsivas; indicado terapias de estimulação e fonoterapia; controle do padrão cardiorrespiratório.

5 DISCUSSÃO

A esquizencefalia é uma má formação rara que afeta o desenvolvimento do sistema nervoso central (2); essa anomalia acontece nas últimas fases da ontogênese cortical embrionária (7), e é causada por um evento que interrompe a migração dos neuroblastos desde a matriz germinativa até o córtex cerebral (8); ademais, se caracteriza por um defeito revestido da substância cinza que se estende da superfície pial até o ventrículo lateral (10).

No Equador, não se encontram dados suficientes para estimar a incidência de esquizencefalia, tampouco no contexto latinoamericano; porém, em um estudo nos Estados Unidos da América, a prevalência é de 1,5 casos a cada 100.000 recém nascidos vivos (1), na Hungria a prevalência é de 0,54 casos em 10.000 recém nascidos vivos (3), e no Japão 1 caso a cada 100.000 nascidos vivos (4).

O diagnóstico pré-natal dessa patologia é por ultrassonografia (2), mas o método de eleição é a ressonância magnética (RNM), já que tem maior sensibilidade na detecção desta condição (2, 10), permitindo visualização direta do parênquima cerebral. Contudo, esse método possui algumas limitações, como a movimentação fetal, materna e de líquidos (amniótico, urina, líquido); também pode ser considerada uma dificuldade a grande distância entre a bobina e o feto uma vez que apresenta imagens com resolução relativamente baixa, fator que limita a avaliação de pequenas estruturas; e a própria realização do exame, que provoca medo no paciente em permanecer parado num ambiente fechado e apertado (11).

Segundo a literatura médica, os achados ecográficos dessa patologia aparecem a partir da 24ª semana de gestação (2). Como é o caso da paciente, o diagnóstico foi realizado por meio de uma ecografia na 29ª semana de gestação. Durante os controles pré-natais realizados nos primeiros trimestres, não apareceram anormalidades, mas a partir do oitavo mês percebeu-se que o parênquima cerebral se encontrava emagrecido, além de haver dilatação importante das porções posteriores dos ventrículos laterais; a linha média estava presente; identificou-se agenesia do corpo caloso; a fossa posterior era somente parcialmente visível; e evidenciou-se uma mega cisterna magna.

Não há registros de esquizencefalia identificada por ultrassonografia antes da 20ª semana da gestação, ao contrário de outras anormalidades cerebrais que surgem no primeiro trimestre (2). É por isso que não houve diagnóstico nas primeiras ecografias de controle no caso da paciente.

As imagens ultrassonográficas, segundo a literatura, demonstram uma fenda linear cheia de líquido revestida de substância cinza heterogênea que se estende desde a membrana pial do córtex até a superfície endimária do ventrículo (7).

A ultrassonografia tridimensional transfontanelar (3DUS) realizada depois do nascimento permite a confirmação do diagnóstico e proporciona uma maior precisão em avaliar o grau de hidrocefalia (6,8). No caso apresentado, o exame foi realizado e confirmou os achados de esquizencefalia; o relato da ecografia transfontanelar mostra achados compatíveis com agenesia do corpo caloso, esquizencefalia do lábio aberto bilateral, hipoplasia do tronco cerebral e cerebelo, além de outras má formações descritas, associadas a uma hemorragia grau IV da matriz germinativa.

Essa patologia pode estar associada a outras malformações que podem ser vistas na ultrassonografia, como aumento ventricular, polimicrogiria, heterotopia da substância cinza, disgenesia/agenesia do corpo caloso e em até 50% dos casos, falta de septo pelúcido (2,9).

A fisiopatologia ainda não é completamente conhecida (2,5,6,7,9,10). No caso descrito foi identificado somente um fator de risco, sendo infecções urinárias recorrentes, como cita a literatura (6,7). Contudo, não apresentou nenhum outro fator de risco relevante, visto que a gestante tinha um bom estilo de vida e realizava os controles pré-natais adequadamente quando era solicitada.

Acredita-se que a isquemia intrauterina ou a expressão de um fator genético que danificam a matriz germinativa e alteram a migração celular em 6 a 7 semanas de vida intrauterina (2), e esse evento desempenha um papel importante no desenvolvimento da esquizencefalia (9). Em alguns casos foi descoberto algumas mutações dos genes heterozigotos EMX2 (6,8,10) localizado no cromossomo 10q26.1, um gene expresso na matriz germinativa do desenvolvimento cerebral no neocórtex e o gene Lhx2 (6,10). Por isso, recomenda-se realizar estudos genéticos no caso de apresentar uma esquizencefalia atípica.

Segundo a literatura, existem dois tipos de esquizencefalia, a tipo II sendo de lábio aberto, e que é caracterizada pela separação da substância cinza com fendas no manto cerebral que se comunicam lateralmente com os ventrículos (1,6). Este tipo de esquizencefalia tem uma apresentação mais grave, manifesta por epilepsia (geralmente refratária), incapacidade intelectual, diversos graus de paralisia, hemiparesia no caso da esquizencefalia unilateral e quadriparesia na esquizencefalia bilateral (5), que afeta a vida cotidiana da maioria dos pacientes, e, nos casos mais severos, torna-os incapazes de caminhar sem ajuda ou falar.

O caso apresentado foi diagnosticado com esquizencefalia bilateral de lábio aberto; ao nascer apresentou convulsões que foram controladas com levetiracetam. O tratamento das convulsões é direcionado não apenas para a solução de crises agudas, mas, potencialmente, na redução da gravidade da lesão cerebral aguda e, idealmente, redução da incidência/gravidade de epilepsia posterior e/ou deficiência neurológica (12). Ademais,

apresentou retardo psicomotor demonstrado nos dias seguintes com problemas de sucção, sendo necessária dieta por sonda orogástrica. Cabe ressaltar que o manejo do paciente deve ser de acordo com a severidade do quadro clínico (7). É necessário envolver diferentes especialistas médicos e terapeutas para proporcionar uma avaliação cuidadosa (7).

O tratamento cirúrgico se realiza somente em alguns casos com hidrocefalia concomitante ou hipertensão intracranial (5,10); neste caso, apresentaram-se complicações esperadas de um quadro de esquizencefalia, uma delas mencionada anteriormente, a hidrocefalia. Esta foi detectada às 6 semanas de nascimento e se resolveu com êxito ao implantar uma derivação ventrículo-peritoneal, como é mencionado pela literatura como sendo o manejo adequado.

Houveram outras complicações que foram superadas como problemas cardiovasculares, infecciosos, metabólicos, gastroenterológicos, nutricionais e nervosos.

Segundo Ortega Rivero et al. (13), há referência a um caso onde a reabilitação física e cognitiva precoce, na etapa pós-natal, permitiu melhorar a qualidade de vida com uma reintegração social adequada, sem que existisse, no momento de finalizar o estudo, detrimento cognitivo nem convulsões do paciente (13). Dessa forma, percebe-se que, desde cedo, os pacientes que recebem reabilitação e estimulação neuropsicológica podem adquirir habilidades motoras e intelectuais normalmente.

A mãe recebeu alta hospitalar no dia posterior ao parto sem apresentar nenhuma complicação. A RN permaneceu hospitalizada por 3 meses e recebeu alta hospitalar com medicação de uso contínuo que inclui fenobarbital (líquido oral, 12 mg através de gastrostomia de 12/12h) e levetiracetam (líquido oral 100mg/ml - 30mg/kg/dia) para as crises convulsivas; para uso esporádico, se necessário, paracetamol (líquido oral 70 mg por gastrostomia), metoclopramida (líquido parenteral 5 gotas por gastrostomia de 8/8h) e simeticona (10 gotas de 8/8h por sonda de gastrostomia) até consulta de controle com pediatra.

Também foi indicado que deve continuar a reabilitação com terapias de estimulação e fonoterapia, além de controle do padrão cardiorrespiratório.

6 CONCLUSÃO

A esquizencefalia é uma patologia cerebral congênita que está associada a uma falta de migração neuronal. É um achado tardio com aparente desenvolvimento normal até a 24ª semana de gestação. Foi relatado um caso de esquizencefalia de lábio aberto diagnosticado no pré-natal por meio de ultrassonografia. Devido a sua baixa prevalência e prognóstico ruim relatado em outros casos, se ressalta a importância do diagnóstico precoce, um bom manejo pós-natal e um

tratamento eficiente, assim favorecendo de maneira positiva na qualidade de vida destes pacientes.

REFERÊNCIAS

1. Curry C, J. Lammer, E. J., Nelson, V, Shaw, G. M. Schizencephaly: Heterogeneous etiologies in a population of 4 million California births. *Am. J. Med Genet.* 2005; 137 (Pt 1):181–189.
2. Stopa J, Kucharska-Miąsik I, Dziurzyńska-Białek E, Kostkiewicz A, Solińska A, Zając-Mnich M, et al. Diagnostic imaging and problems of schizencephaly. *Pol J Radiol.* 2014; 79:444–9.
3. Szabó N, Gyurgyinka G, Kóbor J, Bereg E, Túri S, Sztriha L. Epidemiology and clinical spectrum of schizencephaly in south-eastern Hungary. *J Child Neurol.* 2010; 25(11):1335-9.
4. Hino-Fukuyo N, Togashi N, Takahashi R, Saito J, Inui T, Endo W, et al. Neuroepidemiology of Porencephaly, Schizencephaly, and Hydranencephaly in Miyagi Prefecture, Japan. *Pediatr Neurol.* 2016; 54:39-42.
5. Halabuda A, Klasa L, Kwiatkowski S, Wyrobek L, Milczarek O, Gergont A. Schizencephaly-diagnostics and clinical dilemmas. *Childs Nerv Syst.* 2015 Apr; 31(4):551-6.
6. Hernández Y, Palma D, Aguilera M, Varela D. Esquizencefalia complicada con hidrocefalia. *Arch med.* 2016; 12(3):24.
7. Granata, T, Battaglia, G. Schizencephaly, *Handbook of Clinical Neurology.* Elsevier. 2007; 87: 235-246.
8. Rios, Livia Teresa Moreira et al. Prenatal and Postnatal Schizencephaly Findings by 2D and 3D Ultrasound: Pictorial Essay. *Journal of clinical imaging science.* 2012; 2: 2-30.
9. Stopa J, Kucharska-Miąsik I, Dziurzyńska-Białek E, Kostkiewicz A, Solińska A, Zając-Mnich M, et al. Diagnostic imaging and problems of schizencephaly. *Pol J Radiol.* 2014;79:444–9.
10. Nabavizadeh SA, Zarnow D, Bilaniuk LT, Schwartz ES, Zimmerman RA, Vossough A. Correlation of prenatal and postnatal MRI findings in schizencephaly. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2014;35(7):1418–24.
11. Montanha, Sérgio Ulisses Sousa de; SILVA FILHO, Wilson Seraine da ; FRAZÃO, Denys Wanderson Pereira. A importância da ressonância magnética fetal no estudo de doenças do sistema nervoso central: revisão integrativa da literatura / the importance of fetal magnetic resonance in the study of dentral nervous system diseases: an integrative literature review. *Brazilian journal of development*, v. 6, n. 10, p. 74326–74344, 2020.
12. da Silva, G. P., Pinto, R. N. C., Spina, R. B., Trindade, L. R., Lima, L. B. T., Chávare, J., de Oliveira, O. G. P. C., Barbosa, L. L., Moser, L. L., & de Aquino, I. P. (2022). Epilepsias no lactente: aspectos etiopatogênicos, métodos diagnósticos e condutas terapêuticas / Epilepsies in infants: etiopathogenic aspects, diagnostic methods and therapeutic conduct. *Brazilian Journal of Development*, 8(5), 34281–34296. <https://doi.org/10.34117/bjdv8n5-107>
13. Ortega Rivera V, Arango Bedoya LM, Pineda Jiménez LM, Suárez Escudero JC. Integridad cognitiva y motora-sensorial en un niño con esquizencefalia de labio abierto unilateral derecho: reporte de caso. *Acta Neurol Colomb.* 201;34(1).