

ESQUIZENCEFALIA DE LÁBIO ABERTO UNILATERAL E CISTO PORENCEFÁLICO: RELATO DE CASO

UNILATERAL OPEN LIP SCHIZENCEPHALY AND PORENCEPHALIC CYST: CASE REPORT

Flávia Freitas de Souza Monteiro¹, Valéria de Almeida Ferreira¹, Nathália Azevedo Moriguti²

1. Discentes do Curso de Graduação em Medicina; Faculdade de Medicina de Campos/RJ.

2. Médica Neuropediatria. Professora da Faculdade de Medicina de Campos/RJ.

Instituição: Hospital Plantadores de Cana. Av. José Alves de Azevedo, 337 - Parque Rosário, Campos dos Goytacazes - RJ, 28025-496

RESUMO

A esquizencefalia é uma malformação rara do desenvolvimento cortical, caracterizada por uma fenda delimitada por substância cinzenta que conecta a superfície cortical ao lúmen do ventrículo lateral, podendo ser de lábio aberto ou fechado, uni ou bilateral. O estudo tem por objetivo descrever um caso clínico de esquizencefalia de lábio aberto, bem como seu diagnóstico através de exames de imagem, com achados característicos. Caso: paciente de dois anos de idade, sexo masculino, diagnosticado com esquizencefalia de lábio aberto à direita e cisto porencefálico à esquerda, confirmado por ressonância magnética. Apresenta como manifestações: retardo mental, quadriplegia espástica e epilepsia controlada por medicações. Sendo uma doença com manifestações variadas, é necessário um diagnóstico preciso, com exames adequados, a fim de que o mesmo seja dado o mais precocemente possível, evitando atrasos na condução terapêutica.

Palavras-chave: Esquizencefalia, Cisto Porencefálico, Ressonância Magnética.

ABSTRACT

Schizencephaly is a rare malformation of cortical development, characterized by a slit delineated by gray matter that connects the cortical surface to the lumen of the lateral ventricle, which may be unilateral or open, closed lip. The aim of this study is to describe a case of open lip schizencephaly, as well as its diagnosis through imaging exams, with characteristic findings. Case: Two-year-old male patient, diagnosed with right-sided open-lip schizencephaly and left porencephalic cyst, confirmed by magnetic resonance imaging. Its manifestations include: mental retardation, spastic quadriplegia and medication-controlled epilepsy. Being a disease with varied manifestations, it is necessary an accurate diagnosis, with adequate examinations, so that it is given as early as possible, avoiding delays in the therapeutic conduction.

Keywords: Schizencephaly, Porencephalic Cyst, Magnetic Resonance.

INTRODUÇÃO

A esquizencefalia é uma anomalia congênita rara do desenvolvimento do córtex cerebral, caracterizada por uma fenda no cérebro conectando a pia-máter aos ventrículos cerebrais. Os contornos da fenda são delineados por substância cinzenta displásica. As causas da esquizencefalia são diversas podendo englobar teratógenos, infecção pré-natal, trauma materno ou mutações no gene *EMX21*. Notou-se que mulheres jovens apresentam maior risco de terem filhos com esquizencefalia. O consumo de álcool e a ausência de pré-natal constituem, também, fatores de risco independentes, com maior possibilidade de acometimento entre as mães mais jovens².

A esquizencefalia pode ser uni ou bilateralmente, apresentando-se de duas formas: tipo I (“lábios fechados”) caracterizada por fendas fundidas no manto cerebral, enquanto que o tipo II (“lábios abertos”) apresenta aberturas separadas contendo líquido cefalorraquidiano ligando o ventrículo lateral ao espaço subaracnóideo³. Sua prevalência é de 1,54 para cada 100 000 nascidos vivos⁴.

Entre seus principais diagnósticos diferenciais está o cisto porencefálico, definido por uma cavidade no crânio revestida por substância branca (gliótica) sem substância cinzenta a lhe circundar, como se dá no caso da esquizencefalia. Nesta última, sua causa pode resultar de uma injúria intraútero adquirida, a qual comprometa a zona germinativa que precede a migração neuronal, enquanto que na porencefalia, o insulto ocorre após esta migração⁴.

As manifestações são variadas, podendo ser desde ausência de alterações cognitivas com manifestação de convulsão na idade adulta, ou hemiparesia e pequeno comprometimento no desenvolvimento até importante déficit cognitivo com quadriparesia. Alguns pacientes não possuem comprometimento neurológico, sendo a anomalia apenas um achado de exame. A melhoria dos exames de imagem neurológicos aumentou a possibilidade diagnóstica da esquizencefalia *in vivo*².

A ressonância magnética é considerada o melhor exame para diagnóstico das esquizencefalias. Entretanto, a tomografia computadorizada, mesmo apresentando menor sensibilidade, é muito válida, devido ao seu menor custo e maior acessibilidade. Os exames de imagem permitem uma demonstração anatômica satisfatória para precisar o diagnóstico e

pressupor o prognóstico, contanto que as características peculiares da esquizencefalia sejam observadas no exame⁵.

A intervenção se dá de acordo com as manifestações apresentadas pelo paciente, as quais, comumente, são proporcionais ao tipo, extensão e gravidade das lesões. História de convulsão é comum nesta patologia, e, frequentemente, se apresenta de forma refratária aos medicamentos convencionais⁶. Portanto, o tratamento tem como base o controle de sinais e sintomas que afetem a qualidade de vida do doente, além de uma terapêutica que potencialize ao máximo seu desenvolvimento psicomotor, emocional e social⁷. Faz parte do manejo, o aconselhamento genético do indivíduo afetado e de sua família, principalmente quando a doença tem origem genética⁶.

OBJETIVOS

Este estudo objetiva relatar a ocorrência de uma patologia rara, a esquizencefalia, ressaltando suas manifestações e apresentações, bem como seus critérios diagnósticos.

DESCRIÇÃO DO CASO

TGJS, masculino, dois anos, natural de Campos dos Goytacazes-RJ, nascido de trinta e oito semanas e três dias, pesando 2.805 gramas e quarenta e cinco centímetros de comprimento. Nasceu com Apgar de 8 e 9 no primeiro e quinto minuto respectivamente, seu cordão umbilical possuía duas artérias e uma veia, o perímetro cefálico era de trinta e quatro centímetros com fontanela anterior ampla, abaulada e normotensa.

Em ultrassonografia obstétrica realizada na trigésima quinta semana de gestação, observou-se alterações confirmadas pela ultrassonografia transfontanela no segundo dia de vida do paciente: córtex cerebral esquerdo muito adelgado, linha média desviada para a direita e aumento de ventrículos laterais, maior à esquerda. Realizou-se tomografia computadorizada de crânio, ao terceiro dia de vida, apontando: volumosa formação cística no hemisfério cerebral esquerdo comunicante com o ventrículo lateral ipsilateral, sugestiva de volumosa esquizencefalia de lábio aberto ou cisto porencefálico (Figura 1); fenda líquórica no hemisfério cerebral direito comunicante com o ventrículo lateral ipsilateral compatível com esquizencefalia de lábio aberto (Figura 2); agenesia de septo pelúcido; ectasia dos ventrículos laterais;

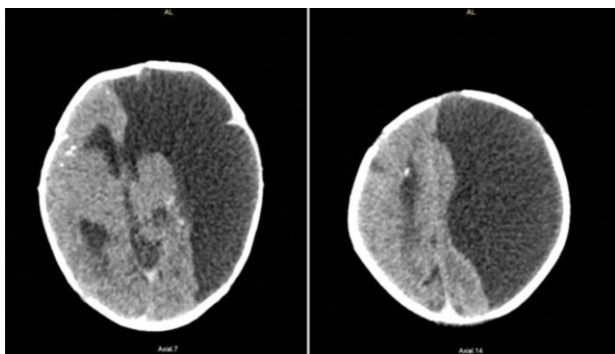


Figura 1 - Cortes axiais, à direita e à esquerda, apresentando volumosa formação cística no hemisfério cerebral esquerdo comunicante com o ventrículo lateral ipsilateral.

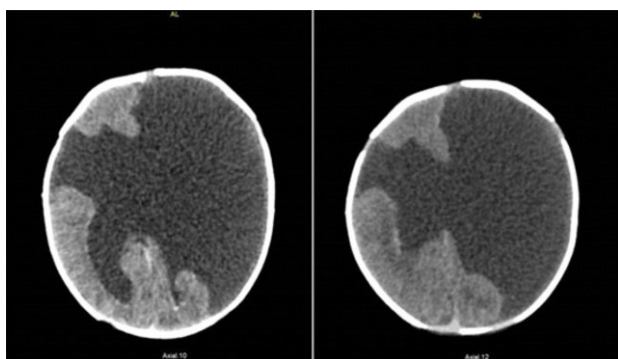


Figura 2 - Cortes axiais, à direita e à esquerda, apresentando fenda liquórica no hemisfério cerebral direito compatível com esquizencefalia de lábio aberto.

discreto desvio da linha média; fontanelas e suturas alargadas. Observou-se pequenas calcificações residuais junto à parede dos ventrículos laterais, alterações provavelmente secundárias a infecção intraútero.

Sem intercorrências, foi avaliado e liberado com seis dias de vida, em boas condições, para seguimento ambulatorial pela Neurocirurgia. Porém, em quinze dias, internou-se o paciente, ao ser evidenciado hidrocefalia (perímetro cefálico de 38 cm). Curso com um episódio de crise convulsiva e após colocação de derivação ventrículo peritoneal, com boa evolução, obteve alta hospitalar.

No acompanhamento ambulatorial, paciente com um mês e cinco dias apresentava movimentos oculares preservados, tônus presente e força muscular aparentemente preservada. Em consultas posteriores, veio evoluindo bem, sem crises convulsivas, todavia com notáveis atrasos do desenvolvimento. Aos nove meses, não sustentava a cabeça, não rolava, nem sentava. Com um ano, mãe relatou que estava sonolento, negou crises convulsivas ou desvio do olhar, teve uma internação

por escabiose que foi tratada. Sua medicação foi corrigida e passava bem. O exame de eletroencefalograma não acusava atividade epiléptica e a ressonância magnética, realizada com 1 ano e 2 meses, confirmava extenso cisto porencefálico no hemisfério cerebral esquerdo.

Dentre as avaliações específicas solicitadas no acompanhamento ambulatorial, a fisioterapêutica, realizada com 24 meses e 13 dias, utilizando o sistema de classificação da função motora grossa expandido e revisado GMFCR-E&R, evidenciou nível V (deficiências físicas restringem o controle voluntário do movimento e a capacidade de manter posturas antigravitacionais de cabeça e tronco); GMFM-88 total 0% (não realiza nenhuma atividade nas dimensões do deitar e rolar, sentar, engatinhar, ajoelhar, fica em pé e andar); e, na escala de Asworth modificada, grau 3 (membros em flexão ou extensão com dificuldades na movimentação).

Expressou comportamento atípico de acordo com a escala de Denver II. No motor grosso apresenta assimetria de movimentos pela permanência de reflexos; na linguagem reage ao som e apenas vocaliza; no motor fino adaptativo em supino segue da direita até a linha média, fixa o olhar em face e objetos, acompanha objetos em movimento na linha média para cima e para baixo e às vezes para direita, com movimento da cabeça desencadeando reflexo tônico cervical assimétrico, tenta alcançar brinquedo com o membro superior esquerdo e no pessoal social observa um rosto e sorri em resposta. Devido ao perímetro cefálico, não pode ser avaliado na postura de prono.

Após avaliação, recebeu diagnóstico fisioterapêutico de quadriplegia espástica com incapacidade funcional para cumprir marcos motores compatíveis a sua idade cronológica. As demais avaliações pedidas pelo neurologista, não foram realizadas até o momento.

DISCUSSÃO

A esquizencefalia é uma formação cortical anômala constituída por fendas no parênquima cerebral. Resulta de alterações destrutivas, na fase embrionária, que ocorrem antes da do término da formação e migração neuronal. Essas fendas são margeadas por massa cinzenta anormal. Já a porencefalia surge em consequência de modificações destrutivas que acontecem após a conclusão da migração neuronal, sendo definida por alterações císticas no tecido cerebral, cujas fendas e

paredes do cisto não possuem massa cinzenta revestindo-as⁸.

Muitos autores afirmam em seus estudos a tendência da esquizencefalia se manifestar de forma unilateral, enquanto que outros defendem a bilateralidade como forma mais comum ou mesmo equivalente no número de casos. Sendo que tanto em casos unilaterais, quanto bilaterais, as fendas de lábios abertos são as mais encontradas^{1, 9, 10}.

No caso relatado, o paciente apresenta esquizencefalia unilateral à direita de lábios abertos, corroborando com a prevalência acima analisada, além de extensa cavidade poroencefálica à esquerda, diagnosticada e confirmada por exame de ressonância magnética realizada com um ano e dois meses de vida.

A tomografia computadorizada realizada anteriormente, não definia se a alteração no hemisfério cerebral esquerdo era uma volumosa esquizencefalia de lábios abertos ou um cisto porencefálico. Todavia, a ressonância é o exame que tem maior sensibilidade, considerado padrão-ouro, ela pode precisar o quadro diagnóstico. Interessante notar que os locais mais frequentes das fendas compreendem os lobos frontais ou parietais, principalmente na região da fissura Silviana e concorrem com outras anormalias cerebrais, como a agenesia do corpo caloso, presente em até 50% casos ausência de septo pelúcido³, alterações estas presentes no paciente relatado, cuja fenda do hemisfério cerebral direito encontra-se no lobo parietal, envolvendo a fissura silviana.

A etiologia da Esquizencefalia ocorre de forma esporádica na maior parte dos casos, ainda que existam relatos de origem hereditária, mutações do gene homeobox ocasionalmente relacionados ao EMX211, além de injúrias infecciosas e agravos diretos de origem tóxica⁵.

No caso apresentado, não houve identificação precisa da causa da esquizencefalia do paciente em questão, uma vez que a mãe do

paciente, 33 anos, G3P2A1, fez pré-natal, apresentando sorologias negativas durante gestação, nega diabetes, HAS e crises convulsivas, além de não ter história familiar do caso ou de desordens psiquiátricas. A gravidez ocorreu de forma tranquila, sem intercorrências, todavia, a formação do embrião não seguia o curso normal. Pois segundo o laudo da ressonância, as más formações encontradas no hemisfério esquerdo do encéfalo, como o volumoso cisto porencefálico que se comunica com o sistema ventricular, no qual apenas o tálamo e a superfície medial do lobo occipital foram preservados, sugerem oclusão intraútero da artéria carótida interna esquerda.

Tanto na esquizencefalia quanto na porencefalia, as manifestações são as mesmas: variados graus de paralisia, retardo mental e epilepsia a depender do acometimento da anomalia cerebral¹², o que também se observou no paciente avaliado: retardo mental, quadriplegia espástica e epilepsia controlada por medicação (Fenobarbital). Como uma das causas destas anomalias, sugere-se as infecções congênitas tais quais citomegalovirose⁸, todavia, a sorologia materna no pré-natal manteve-se negativa, ainda que não haja relato de quantas consultas e em quais datas, e a sorologia da criança negativa para citomegalovirose e toxoplasmose (Imunoglobulinas G e M).

CONCLUSÕES

Observou-se a importância de um exame de imagem de sensibilidade e especificidade adequadas para confirmação diagnóstica precoce. Permitindo, assim, uma intervenção terapêutica coerente para suprir as necessidades encontradas, tais como, bem estar, funcionalidade e convívio social. Dessa forma, os impactos no desenvolvimento neuropsicomotor do paciente podem ser minimizados o quanto possível, promovendo uma melhor qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

1. HALABUDA, Agata et al. Schizencephaly—diagnostics and clinical dilemmas. *Child's Nervous System*, [s.l.], v. 31, n. 4, p.551-556, 18 fev. 2015. Springer Nature. <http://dx.doi.org/10.1007/s00381-015-2638-1>. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4359713/>>. Acesso em: 04 mai. 2019.
2. DIES, Kira A. et al. Schizencephaly. *Journal Of Child Neurology*, [s.l.], v. 28, n. 2, p.198-203, 23 dez. 2012. SAGE Publications. <http://dx.doi.org/10.1177/0883073812467850>. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3876412/>>. Acesso em: 04 mai. 2019.

3. SAMOJEDNY, Antoni. Diagnostic Imaging and Problems of Schizencephaly. Polish Journal Of Radiology, [s.l.], v. 79, p.444-449, 2014. Termedia Sp. z.o.o.. <http://dx.doi.org/10.12659/pjr.890540>. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4253694/>>. Acesso em: 05 mai. 2019.
4. BARKOVICH, A. James; KOCH, Bernadette L.; MOORE, Kevin R.. Diagnóstico por imagem: neurorradiologia pediátrica.2. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2017.
5. AMARAL, João Guilherme Pires do et al. Esquizencefalia: relato de onze casos. Arquivos de Neuro-psiquiatria, [s.l.], v. 59, n. 2, p.244-249, jun. 2001. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0004-282x2001000200019>. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2001000200019&lang=pt>. Acesso em: 05 mai. 2019.
6. MOOG, Jaime Carrizosa et al. Esquizencefalia: un trastorno de la migración neuronal. Iatreia, Medellín, v. 20, n. 3, p.275-281, set. 2007. Disponível em: <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0121-07932007000300005&lang=pt>. Acesso em: 10 mai. 2019.
7. RIVERA, Valentina Ortega et al. Integridad cognitiva y motora-sensorial en un niño con esquizencefalia de labio abierto unilateral derecho: reporte de caso. Acta Neurológica Colombiana, [s.l.], v. 34, n. 1, p.59-63, 1 mar. 2018. Asociacion Colombiana de Neurologia. <http://dx.doi.org/10.22379/24224022180>. Disponível em: <http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-87482018000100059&lang=pt>. Acesso em: 10 mai. 2019.
8. HARADA, Takashi et al. Schizencephaly and Porencephaly Due to Fetal Intracranial Hemorrhage: A Report of Two Cases. Yonago Acta Medica, Tottori, v. 4, n. 60, p.241-245, fev. 2018. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5803161/>>. Acesso em: 05 jul. 2019.
9. GRANATA, Tiziana et al. Topical Review: Schizencephaly. Journal Of Child Neurology, [s.l.], v. 19, n. 3, p.313-318, mar. 2004. SAGE Publications. <http://dx.doi.org/10.1177/08830738040190030801>. Disponível em: <<https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/08830738040190030801>>. Acesso em: 05 jul. 2019
10. HUNG, Po-cheng et al. Schizencephaly in children: A single medical center retrospective study. Pediatrics & Neonatology, [s.l.], v. 59, n. 6, p.573-580, dez. 2018. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.pedneo.2018.01.009>. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29371079>>. Acesso em: 05 jul. 2019
11. PASCUAL-CASTROVIEJO, I. et al. Esquisencefalia. Estudio de 16 pacientes. Neurología, [s.l.], v. 27, n. 8, p.491-499, out. 2012. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2011.06.005>. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21890242>>. Acesso em: 05 jul. 2019>. Acesso em: 10 jul. 2019
12. OH, Karen Y. et al. Fetal Schizencephaly: Pre- and Postnatal Imaging with a Review of the Clinical Manifestations. Radiographics, [s.l.], v. 25, n. 3, p.647-657, maio 2005. Radiological Society of North America (RSNA). <http://dx.doi.org/10.1148/rg.253045103>. Disponível em: <<https://pubs.rsna.org/doi/10.1148/rg.253045103>>. Acesso em: 12 jul. 2019