



## Trabalhos Científicos

**Título:** Holoprosencefalia Alobar: Sete Anos De Doença

**Autores:** ROMANA REIS DA SILVA (UNIGRANRIO); GESSILDA BROSTEL ANDRADE TELLES (HOSPITAL DRA RITA DE CASSIA); ANA PAULA ANDRADE TELLES (HOSPITAL DAS CLÍNICAS - USP); LUCAS ANDRADE TELLES (UNIGRANRIO)

**Resumo:** Holoprosencefalia (HPE) corresponde ao desenvolvimento patológico do prosencéfalo, telencéfalo e o diencéfalo devido à falha no desenvolvimento, crescimento ou segmentação da linha média anterior do prosencéfalo embrionário 1, 2. Esse defeito congênito cerebral possui uma incidência na embriogênese de 1:250, e em nascidos vivos frequência de 1:8000 a 1:16000, devido a alta letalidade intrauterina<sup>3</sup>. A raridade desta displasia, justifica a apresentação de um caso clínico desta entidade. Caso: Sexo feminino, 7 anos, terceira filha de casal não consanguíneo. Nasceu em 2008, de parto cesário, pesando 2,410Kg e 45cm de comprimento, perímetro cefálico 25cm, capuro de 36 semanas, apgar 4/6. Ao exame físico malformação grave em face, exoftalmia e globo ocular único à esquerda, encefalocele frontal à direita, orifício único em boca e narina. Cariótipo 46XX. RNM de crânio conclusivo de HPE alobar. Início da reconstrução facial aos 2 anos em São Paulo. Em 2013, no Texas, iniciou procedimentos para correção oral-nasal, com reconstrução do olho esquerdo e gastrostomia. E uma vez ao ano é submetida novamente à cirurgia para aperfeiçoamento. Atualmente, assintomática, em uso regular de Domperidona, Ranitidina, e Fenobarbital. Discussão: A severidade do dismorfismo facial representa um importante indicador prognóstico à criança, pois quanto mais graves as alterações faciais presentes, maiores as malformações cerebrais<sup>3</sup>. No caso, o reconhecimento da má formação extensa em face, permitiu inferir a gravidade da síndrome. A expectativa de vida não era tão dentre os indivíduos com HPE sem anomalias cromossômicas, a sobrevivência varia inversamente com a gravidade do fenótipo facial. Pacientes com HPE alobar, 50% dos indivíduos geralmente morrem antes dos 4 a 5 meses de idade e 80% antes de um ano<sup>3</sup>. Poucas crianças com a forma alobar sobrevivem além do período neonatal imediato<sup>1</sup>. Desta forma, o caso clínico descrito contraria as estimativas, representando uma ínfima parcela sobrevivente com essa síndrome.