



Trabalhos Científicos

Título: Identificando A Holoprosencefalia

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: Introdução O conjunto de displasias originárias da clivagem anômala do prosencéfalo define a holoprosencefalia (HPE). A displasia do andar médio da face, principalmente dos olhos e da pirâmide nasal, são variáveis e refletem a severidade da doença. O reconhecimento, na hora do parto, de um caso previamente insuspeitado de HPE, decorre da presença de anomalias faciais. Desta forma, reconhecer os sinais da síndrome torna-se imprescindíveis para fundamentação da hipótese diagnóstica de HPE. Metodologia Trata-se de uma revisão da literatura realizada via online nas bases de dados: biblioteca virtual em saúde - BIREME e The Cochrane Library. Não foi estabelecido recorte de tempo de publicação. Resultados e Conclusão As malformações prosencefálicas da HPE, assim como o dismorfismo facial e o desenvolvimento intelectual, seguem um espectro de gravidade. A agenesia dos bulbos e tratos olfatórios é achado frequentemente, mas pode ocorrer como uma malformação isolada ou estar presente em outras síndromes. O dismorfismo facial na HPE se estende de ciclopia a normal. Os sinais indicativos da HPE incluem microcefalia ou macrocefalia, anoftalmia ou microoftalmia, hipotelorismo ou hipertelorismo, nariz dismórfico, anomalias palatinas, úvula bífida, incisivo central único e ausência de frênulo labial superior. O atraso no desenvolvimento ocorre em quase todos os indivíduos com HPE. Os indivíduos muitas vezes tem convulsões, disfunção do tronco cerebral e sono desregulado. A confirmação do diagnóstico requer exame de imagem e assim ser classificada. Geralmente são subdivididas em: HPE alobar (sem evidências de uma fissura inter-hemisférica), HPE semilobar (apenas fissura inter-hemisférica posterior), HPE lobar (separação ventricular e separação cortical quase completa). A forma mais grave, alobar, encontra-se uma cavidade ventricular única, fusão dos lobos frontais, disgenesia do corpo caloso, alterações do terceiro ventrículo, bulbo e tratos olfatórios, ausência da fissura inter hemisférica, além de fusão dos tálamos e gânglios da base. A imagem é conhecida como cérebro em panqueca (“pancake sign”).