



Trabalhos Científicos

Título: Holoprosencefalia: Relato De Caso

Autores: GIOVANA BELKE (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), LARISSA BELKE (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), MARIANA CASSOL (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), PÂMILLY BRUNA DE ARAÚJO BARZZOTTO (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO), RANGEL VINÍCIUS TESSARO GUEDES (HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PASSO FUNDO)

Resumo: Introdução: Holoprosencefalia (HPE) é uma malformação cerebral desencadeada pela clivagem ausente ou incompleta do prosencéfalo. É esporádica, de etiologia desconhecida, com uma incidência de 1:16.000 nascidos vivos, sendo 200 vezes mais frequente em filhos de mãe diabética. Entre os subtipos, a HPE alobar é a forma mais grave. Descrição: Primigesta de 26 anos, com idade gestacional 37 semanas e 6 dias, morfológico do 2º trimestre evidenciando HPE e ventriculomegalia grave, ecocardiograma fetal normal. Recém-nascido de parto cesárea, pesando 3330 gramas, perímetro cefálico de 43 centímetros, perímetro torácico de 30 centímetros, apgar 5/5. Ao exame físico, aspecto de macrocefalia, microoftalmia, hipoteilorismo e olhar fixo. Tomografia de crânio demonstrando holoprosencefalia alobar. Avaliação oftalmológica evidenciou esodesvio e nervo óptico esquerdo hipocorado. Cariótipo: 46, XY, sem alterações citogenéticas. Evoluiu para óbito no terceiro dia de vida. Discussão: A holoprosencefalia tem etiologia desconhecida. Apresenta três formas: alobar, semilobar e lobar. As anomalias faciais permitem prever a intensidade das malformações cerebrais, embora haja exceções. O comprometimento multissistêmico está associado a anormalidades cromossômicas, enquanto malformações cerebrais isoladas são vistas em pacientes com cariótipo normal. Há associação entre holoprosencefalia e gestantes diabéticas. As cromossomopatias associadas são a trissomia do 13, 15 e do 18. Conclusão: Este caso descreve o tipo mais severo, em filho de mãe não diabética, com cariótipo normal e discretas malformações faciais. O presente caso diverge dos achados literários que associam malformações faciais com sinal de gravidade da alteração cerebral.