



Trabalhos Científicos

Título: Achados Faciais De Um Paciente Com Holoprosencefalia: Pistas Para O Seu Diagnóstico

Autores: PAULA VEIGAS STORCK (UFCSPA), ISABELA CONTIN (UFCSPA), ISADORA GARCIA CAMBOIM (UFCSPA), LAIRA FRANCIELLE FERREIRA ZOTTIS (UFCSPA), IGOR DA CONCEIÇÃO ECKERT (UFCSPA), EDUARDO RAUL BRAND CORSO (UFCSPA), FRANCIELE MANICA (UFCSPA), PAULO RICARDO GAZZOLA ZEN (UFCSPA E SCMPA), RAFAEL FABIANO MACHADO ROSA (UFCSPA E SCMPA)

Resumo: Introdução: a holoprosencefalia é a malformação cerebral mais comum em humanos e é um distúrbio genético complexo. Nosso objetivo foi relatar uma paciente com holoprosencefalia, chamando atenção para os achados faciais que podem estar associados a esta malformação e, desta forma, auxiliar no seu diagnóstico. Descrição do caso: a paciente é a terceira filha de um casal não consanguíneo e sem casos semelhantes na família. Ela nasceu de parto normal, a termo, pesando 2690g e com escore de Apgar 9 no quinto minuto. Na sua gestação foi relatada hipertensão arterial sistêmica leve no 9º mês e dificuldade respiratória. A ecografia obstétrica evidenciou no feto a presença de holoprosencefalia. Logo após seu nascimento, constatou-se a existência de alterações associadas: microcefalia, hipotelorismo ocular (distância reduzida entre os olhos), fenda palpebral oblíqua para cima, microftalmia, raiz nasal achatada, hipoplasia acentuada do nariz com narina única e fenda labial incompleta única localizada na linha média. A radiografia de crânio e coluna não revelaram anormalidades. O exame tomográfico de encéfalo evidenciou ausência de segmentação sagital dos ventrículos, caracterizando uma holoprosencefalia alobar, hipotelorismo e palato duro bífido no segmento anterior. O eletroencefalograma foi sugestivo de padrão crítico tônico generalizado. O resultado do cariótipo foi normal (46,XX). A criança evoluiu com broncopneumonia aspirativa e crises convulsivas. Discussão: a presença de manifestações faciais varia de acordo com o tipo de holoprosencefalia. O tipo alobar, que é considerado a forma mais grave e vista em nossa paciente, exibe as malformações faciais mais importantes, incluindo até a ciclopia. No entanto, é importante colocar que uma parte dos pacientes não irá apresentar uma correlação clara entre os subtipos de holoprosencefalia e os achados faciais. Conclusão: os achados faciais presentes em indivíduos com holoprosencefalia podem auxiliar no seu reconhecimento, o que tem importantes implicações para o manejo e prognóstico.