



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis-SC

22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Hemimegalencefalia - Uma Revisão De Literatura

Autores: MARCELA PINHEIRO DE ALENCAR VILAR (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), CAROLINE CASEMIRO GOMES (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), CAROLINE VIEIRA FEIJÓ (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), CECÍLIA GABRIELA DANTAS DE SOUZA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), LUCAS EVANGELISTA DE ANDRADE (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), GUSTAVO CAMPOS DE ARAÚJO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), LARA RIPARDO MARANHÃO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), LUANA LIMA BARROSO (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), MARIA RITA SOUSA SOARES (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), MARIA LUIZA PAIVA DA SILVA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), TIAGO JOSÉ DE ALENCAR MOTA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA), DAVID PINHEIRO DE ALENCAR VILAR (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), VICTORIA FEITOSA POSSIDÔNIO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), IOHANA FALCÃO REBOUÇAS ASSAYAG (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), LUCAS PASSOS PORTÁCIO BEZERRA (UNIVERSIDADE DE FORTALEZA)

Resumo: A hemimegalencefalia (HME) é uma anomalia cerebral congênita rara, caracterizada pelo desenvolvimento anormal de um dos hemisférios cerebrais, relacionada a distúrbios nas fases de proliferação celular, migração neuronal e organização cortical. Revisar a literatura sobre HME. Esta revisão aborda a literatura sobre HME, incluindo relatos de casos e revisões sistemáticas. Foram selecionados artigos em inglês nas bases de dados PubMed e Scielo, publicados entre 2002 e 2024, utilizando os descritores 'Hemimegalencephaly', 'Brain malformation' e 'overgrowth'. Um total de 10 artigos foram selecionados e utilizados nesta análise. A HME é classificada em três subtipos: 1) HME isolada, sem hipertrofia hemicorporal ou sintomas associados, 2) HME sindrômica, geralmente relacionada a outras patologias, especialmente síndromes neurocutâneas, 3) HME total, caracterizada pelo aumento da parte ipsilateral do cerebelo e do tronco cerebral. A compreensão dos aspectos genéticos da etiologia da HME é essencial para compreensão da patologia. As mutações são de origem somática, ocorrendo na via PI3K-AKT-mTOR, que desempenha papel fundamental na regulação do crescimento, proliferação e sobrevivência celular. Os sintomas costumam aparecer entre a primeira semana de vida e um ano, incluindo epilepsia, atraso no desenvolvimento psicomotor e hemiparesia contralateral. Há risco elevado de mortalidade, associado à refratariedade das crises epiléticas. O diagnóstico é realizado através da associação dos aspectos clínicos e exames de imagem. A ultrassonografia craniana e a ressonância magnética podem evidenciar alterações da estrutura encefálica sugestivos de HME, como espessamento do ventrículo lateral e aumento de pelo menos um lobo cerebral. Ademais, pode ser diagnosticado através da ultrassonografia fetal a partir de 24 semanas de gestação. A associação da dieta cetogênica em pacientes refratários a esquemas de drogas antiepiléticas pode reduzir a frequência das crises e melhorar a qualidade de vida, mas, quando associada à hemiplegia, déficits motores e sensoriais, geralmente são recomendadas intervenções cirúrgicas. A abordagem dependerá da extensão da lesão e da experiência do neurocirurgião. As opções atuais incluem a hemisferectomia anatômica, a hemisferectomia parcial e a hemiferostomia. A HME apresenta desafios no diagnóstico e tratamento. A identificação de mutações somáticas em genes reguladores do mTOR representa um avanço importante para compreender sua patogênese. A classificação dos subtipos de HME auxilia na personalização do tratamento. Devido à alta refratariedade às terapias convencionais e aos graves déficits funcionais, as opções cirúrgicas, como a hemisferectomia, são frequentemente necessárias. O desenvolvimento contínuo de técnicas cirúrgicas e os avanços genéticos prometem aprimorar o manejo e os resultados para os pacientes com HME.