

# Esquizencefalia

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

## O que é esquizencefalia?

A esquizencefalia, que significa “cérebro dividido”, é uma malformação cerebral presente ao nascimento caracterizada por fendas ou fissuras anormais unilaterais e/ou bilaterais nos hemisférios cerebrais. É uma condição rara, com uma incidência estimada de 1,5 a cada 100.000 nascimentos. As características típicas incluem fissuras preenchidas por substância cinzenta hemisférica (que podem ser unilaterais em 50% dos casos), o que leva à comunicação anormal entre o sistema ventricular e o espaço subaracnóide, além de outras malformações intracranianas múltiplas, como a ausência do septo pelúcido e do corpo caloso.

## Como ocorre?

A causa da esquizencefalia permanece desconhecida. Alguns propõem uma migração anormal das células primitivas embrionárias (neuroblastos) no cérebro para explicar um espectro de distúrbios dos quais se acredita que a esquizencefalia faça parte. Outros acreditam que a esquizencefalia resulte de infartos vasculares associados a infecções congênitas, drogas recreativas e até mesmo mutações monogênicas (alterações genéticas).

## Como a esquizencefalia é diagnosticada?

Existem dois tipos de esquizencefalia: lábios fechados (ou fundidos) (tipo I) e lábios abertos (tipo II). Enquanto o tipo I é improvável de ser identificado no período antenatal, o tipo II, com as fissuras de lábios abertos, pode ser reconhecido no ultrassom do segundo trimestre (cerca de 20 semanas de gravidez). Outras malformações cerebrais quase sempre estão presentes, incluindo a ausência do septo pelúcido e do corpo caloso (estruturas vitais que unem os dois hemisférios cerebrais). Um terço de todos os casos pós-natais também apresentará malformações extra-cerebrais de origem disruptiva associadas, incluindo gastrosquise, atresia intestinal e bandas amnióticas.

## Eu devo fazer mais exames?

Se houver suspeita de esquizencefalia, uma avaliação completa deve ser realizada por um especialista em Medicina Fetal. A esquizencefalia pode se apresentar de forma muito semelhante a outras anomalias no ultrassom, como holoprosencefalia lobar e/ou cistos intracranianos. Portanto, a presença de fissuras corticais é essencial para chegar ao diagnóstico correto. A avaliação adicional deve incluir um exame detalhado de todos os outros órgãos por ultrassom, uma vez que a presença de outras anomalias influenciará o prognóstico e o manejo futuro.

## Qual é o prognóstico?

O prognóstico é variável e depende da gravidade das lesões cerebrais e das anomalias extra-cerebrais. Ele pode variar desde convulsões leves até um comprometimento motor extenso e retardo mental.

## Isso pode acontecer novamente?

Com exceção de alguns poucos casos familiares com mutação genética (gene EMX2), o risco de recorrência é considerado extremamente baixo.

# Esquizencefalia

Guia de Informações para Pacientes – O que você deve saber, o que você deve perguntar

## Quais outras perguntas devo fazer?

- Existem outras anomalias no ultrassom?
- Com que frequência devo fazer exames de ultrassom?
- Onde devo realizar o parto?
- Posso conhecer a equipe médica que auxiliará no nascimento do meu bebê com antecedência?

Última atualização Janeiro 2024