

Megalencefalia

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

O que é megalencefalia?

Macrocefalia é um termo usado para descrever uma circunferência da cabeça aumentada. Isso pode ser devido a várias condições diferentes, incluindo ventriculomegalia (espaços dentro do cérebro preenchidos por líquido que estão aumentados), um crânio espesso ou aumento do tecido cerebral. Megalencefalia é o termo usado para descrever o aumento do tecido cerebral, onde o próprio cérebro é o principal contribuinte para a cabeça aumentada. A maioria dos casos de megalencefalia é diagnosticada após o nascimento. Daqueles diagnosticados antes do nascimento, o diagnóstico tardio no terceiro trimestre é o mais comum. A megalencefalia pode ocorrer como uma condição isolada ou pode estar associada a uma condição genética.

Quão comum é a megalencefalia?

Macrocefalia, por definição, inclui aproximadamente 2% de todas as gestações. Nesses casos, a maioria dos fetos será normal. O grau de macrocefalia é importante, e quanto maior for a circunferência da cabeça, maior será a probabilidade de um prognóstico pós-natal ruim. A prevalência de megalencefalia, um subconjunto de macrocefalia, ao nascimento é desconhecida.

Como os cromossomos são relevantes para a megalencefalia?

Os cromossomos contêm o nosso DNA. Anomalias nos cromossomos podem resultar em uma síndrome genética. Se uma causa subjacente de megalencefalia for encontrada, ela será definida como megalencefalia síndrômica. Esta é mais provável de ser diagnosticada quando a circunferência da cabeça está significativamente aumentada, aparecendo mais cedo na gravidez (final do segundo e início do terceiro trimestre) e está associada a outras anomalias cerebrais e não cerebrais.

Eu devo fazer mais exames?

Muitas mulheres optam por fazer mais exames para saber mais sobre a condição e os possíveis desfechos do bebê. Testes a fazer incluem:

- Uma amniocentese para verificar problemas com o número de cromossomos e alguns dos problemas na codificação dos cromossomos. Isso é feito removendo uma pequena quantidade de líquido amniótico ao redor do feto e enviando-o ao laboratório de genética para análise.
- Uma ressonância magnética (RNM) fetal do cérebro, se disponível. Este exame usa campos magnéticos e ondas de rádio para criar imagens detalhadas do interior do corpo. É seguro para a mãe e o bebê e, assim como o ultrassom, não envolve radiação. A RNM fornece informações úteis sobre outras anomalias cerebrais que podem coexistir com a megalencefalia, o que pode ajudar a direcionar investigações genéticas mais detalhadas e auxiliar no aconselhamento sobre prognóstico pós-natal.
- Ecocardiografia fetal. Este é um ultrassom especializado do coração do bebê durante a gravidez que pode detectar se há anomalias cardíacas, que podem coexistir com a megalencefalia.

O que devo observar durante a minha gravidez?

Bebês com megalencefalia não estão em risco aumentado durante a gravidez. No entanto, se a circunferência da cabeça estiver significativamente aumentada, você estará em risco de uma cesariana, pois a cabeça aumentada pode não se encaixar na pelve ou descer além da parte

Megalencefalia

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

mais estreita da pelve durante o parto. A maioria dos especialistas recomendará exames de ultrassom regulares pelo menos a cada 3-4 semanas. O ultrassom ajudará a identificar a taxa de crescimento da circunferência da cabeça e a presença de outras anomalias dentro ou fora do cérebro.

O que isso significa para o meu bebê após o nascimento?

Bebês com megalencefalia com circunferência da cabeça menor que +2,5 desvios padrão acima da média, sem outras anomalias e investigações genéticas normais podem ter uma condição chamada megalencefalia familiar benigna. Como o nome sugere, esta é uma condição bastante benigna com prognóstico de neurodesenvolvimento normal. Geralmente, quando há uma causa genética subjacente para a megalencefalia, a circunferência da cabeça será maior que +2,5 desvios padrão acima da média e o desfecho dependerá do distúrbio genético associado.

Os sintomas gerais da megalencefalia incluem convulsões, atraso no desenvolvimento e disfunção motora. Como tal, o parto deve ser em um centro terciário com um serviço de neonatologia experiente e serviço de neuroimagem. O bebê precisará de um ultrassom da cabeça após o parto, uma ressonância magnética geralmente dentro de alguns meses de idade e exames neurológicos e pediátricos seriados.

Isso acontecerá novamente em uma próxima gestação?

Se nenhuma outra razão genética for encontrada para explicar a megalencefalia, o risco de isso acontecer novamente é extremamente baixo. Se houver uma razão genética, testes genéticos serão oferecidos a você e ao pai do bebê e/ou em gestações futuras. Os resultados desses testes determinarão o risco de recorrência. Em futuras gestações, uma avaliação direcionada do cérebro fetal é recomendada.

(Última revisão Outubro 2022)