

Holoprosencefalia

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

O que é Holoprosencefalia?

Holoprosencefalia é uma malformação cerebral complexa resultante da clivagem incompleta do cérebro durante o desenvolvimento fetal inicial. Esta condição é caracterizada pela falha do prosencéfalo (a parte anterior do cérebro do embrião) em se dividir adequadamente nos lobos duplos dos hemisférios cerebrais, levando a um espectro de anomalias que afetam o cérebro e as características faciais.

A holoprosencefalia é classificada em quatro tipos, com base na gravidade da falha da divisão do cérebro:

- Holoprosencefalia Alobar: A forma mais grave, onde não há separação dos hemisférios cerebrais, resultando em um único ventrículo cerebral e um cérebro de lobo único.
- Holoprosencefalia Semi-lobar: Os hemisférios cerebrais são parcialmente separados e a estrutura do cérebro é intermediária (entre alobar e lobar).
- Holoprosencefalia Lobar: A forma menos grave, com maior separação dos hemisférios cerebrais e estrutura cerebral mais normal.
- Variante Inter-hemisférica Média (Sintelencefalia): Os hemisférios não são separados no meio do cérebro, mas podem estar mais normalmente divididos nas partes anterior e posterior.

Quais são as causas da Holoprosencefalia?

As causas da holoprosencefalia são diversas e podem incluir anomalias genéticas, fatores ambientais e complicações durante a gravidez. Alguns casos estão ligados a distúrbios cromossômicos, como a trissomia do 13, enquanto outros podem estar associados a mutações em genes específicos. Fatores ambientais que aumentam o risco desta condição incluem diabetes mellitus, certos medicamentos, e infecções durante a gravidez.

Eu devo fazer mais exames?

Você pode ser encaminhada para realizar uma neurosonografia especializada (ultrassom do cérebro fetal e sistema nervoso central) e ressonância magnética (RM). Outros ultrassons mais específicos podem ser solicitados para determinar se há outras anomalias presentes. Você pode consultar seu médico e/ou um especialista em medicina materno-fetal para determinar se continuar a gravidez é a escolha certa para você e sua família. A realização de aconselhamento e testes genéticos pode ser recomendada, incluindo exames como amniocentese ou biópsia de vilo coriônico (CVS) para verificar anomalias cromossômicas e outros testes diagnósticos genéticos, como teste de microarray cromossômico ou sequenciamento de exoma completo.

O que devo observar durante minha gravidez?

Em gravidezes afetadas pela Holoprosencefalia, você deve participar dos seus cuidados pré-natais regulares e realizar ultrassons regulares para avaliar o bem-estar e o desenvolvimento do bebê. Seu médico irá orientá-la à medida que a gravidez progredir, por exemplo, prestar atenção aos movimentos do seu bebê. Mudanças significativas no padrão ou na frequência podem precisar ser avaliadas.

O que isso significa para meu bebê após o nascimento?

Os sintomas e as manifestações físicas da holoprosencefalia variam amplamente, dependendo da gravidade da condição. Alguns bebês com holoprosencefalia podem ter graves anomalias faciais, como olhos muito próximos (hipotelorismo), um único olho (ciclopia), nariz achatado ou

Holoprosencefalia

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

ausência de nariz, e lábio leporino ou fenda palatina. Problemas neurológicos, incluindo deficiência intelectual, atraso no desenvolvimento, convulsões e problemas com movimento e coordenação podem ocorrer. Distúrbios endócrinos relacionados ao hipotálamo e à glândula pituitária, afetando a regulação da temperatura, crescimento e metabolismo, podem estar presentes. Você pode ser encaminhada para consulta com uma equipe multidisciplinar incluindo neurologia pediátrica, cirurgia craniofacial, endocrinologia, para discutir as implicações da condição do seu bebê.

O prognóstico da holoprosencefalia varia muito. Em casos graves, o prognóstico é muito ruim, com muitos bebês não sobrevivendo além dos primeiros seis meses de vida. Em casos mais leves, as crianças podem sobreviver até a idade adulta, mas podem ter vários desafios neurológicos e de desenvolvimento.

Isso acontecerá novamente em uma próxima gestação?

Cada gravidez é diferente, e a probabilidade de recorrência da holoprosencefalia pode variar muito para diferentes famílias. O aconselhamento genético pode fornecer uma avaliação de risco mais personalizada e informações baseadas na história da sua família, no possível envolvimento de fatores genéticos, e em quaisquer influências ambientais. Esta avaliação pode incluir discussões sobre testes genéticos para os pais e potencialmente para a criança afetada para identificar mutações específicas ou anomalias cromossômicas.

Quais outras perguntas que devo fazer?

- Quais são as implicações a longo prazo da holoprosencefalia para a saúde, o desenvolvimento e a qualidade de vida do meu filho?
- Existem testes ou avaliações adicionais que precisam ser realizados para avaliar melhor a condição e o prognóstico do meu bebê?
- Quais são minhas opções em relação à continuação da gravidez?
- Em qual hospital devo dar à luz?
- Você pode me falar sobre o suporte disponível para o meu bebê após o nascimento?
- Você pode fornecer informações sobre a equipe médica e os especialistas que estarão envolvidos no meu parto e no cuidado do bebê após o nascimento?

Última revisão Abril 2024