

Hipoplasia Cerebelar

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

O que é Hipoplasia Cerebelar (HC)?

O cerebelo é uma estrutura importante na parte posterior do cérebro que, entre outras funções, ajuda a coordenar o equilíbrio e o movimento. HC é um termo usado quando o tamanho do cerebelo fetal é menor do que o esperado para a idade gestacional. Este é um termo genérico. HC pode ser encontrado isoladamente ou como parte de diversas condições médicas, incluindo malformações cerebrais, síndromes congênicas ou lesões adquiridas (como sangramentos cerebrais ou infecções).

Como HC ocorre?

Tudo depende da causa subjacente que leva ao desenvolvimento anormal do cerebelo – seja uma lesão genética ou adquirida que pode destruir a estrutura normal ou impedir o desenvolvimento normal do cerebelo. Essa descoberta pode afetar apenas um lado do cerebelo, um lado mais a parte central (chamada "vérmis") ou todas as partes em diferentes graus de gravidade. Se apenas a parte central for afetada, esta condição é chamada de hipoplasia do vérmis e tem uma significância clínica diferente. Às vezes, a lesão é causada por sangramento dentro do cerebelo, uma infecção viral ou anemia fetal severa. Em outros casos, a anomalia é causada por uma doença genética (anomalia cromossômica ou mutação específica de um gene).

Eu devo fazer mais exames?

Uma vez que o cerebelo fetal é encontrado menor do que o esperado para a idade gestacional (abaixo do 10º percentil), é necessária uma investigação avançada das estruturas cerebrais e de outros sistemas do corpo. Primeiramente, é indicada uma neurosonografia (ultrassonografia detalhada do cérebro fetal), bem como aconselhamento genético. Se necessário e viável, uma amniocentese será recomendada para testes genéticos do feto. Testes laboratoriais para infecções ou testes de coagulação são indicados dependendo dos achados da ultrassonografia. Em alguns casos, a ressonância magnética fetal (RM) também é necessária e tem a maior validade quando realizada no final da gravidez.

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

A apresentação pós-natal das crianças com HC varia de acordo com a causa principal e a presença ou não de outras anomalias. Quando o achado está restrito ao cerebelo, a maioria das crianças apresenta problemas neurológicos, como dificuldade para caminhar que se manifesta cedo na infância (chamada "ataxia"), fraqueza muscular e pode apresentar atraso no desenvolvimento em diferentes graus (mais de 60% dos casos). O atraso é severo em cerca de 35% dos casos. Mais tarde, problemas associados a movimentos oculares, distúrbios de fala e pequeno volume cerebral podem surgir. Quando a apresentação clínica é estática (ou seja, não piora com o tempo), o prognóstico é melhor. Quando outras malformações estão presentes, a apresentação clínica é mais grave e dependerá dos outros órgãos afetados.

Isso acontecerá novamente em uma próxima gestação?

Para a HC de desenvolvimento, o risco de recorrência dependerá do tipo de transtorno genético presente e se a alteração genética foi ou não herdada de um ou ambos os pais. Se o problema for um cromossomo inteiro extra, a maioria dos casos é isolada e não ocorre novamente. Alguns casos têm deleção ou duplicação de apenas parte de um cromossomo, e esses casos são

Hipoplasia Cerebelar

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

frequentemente herdados. Quando há uma mutação em um gene, depende de os pais serem "portadores" e, se forem, podem "transmitir" a variante para cada novo feto em diferentes proporções de risco, de acordo com o tipo de variante. Em casos em que os pais também têm a mutação (seja saudável ou também com a anomalia), normalmente o risco pode variar de 25% a 50%. Em alguns casos, a chance de ter um desfecho de anomalia está associada ao sexo fetal. Se a causa for adquirida, a chance de recorrência é muito baixa. Como muitos casos de HC têm uma causa genética, o aconselhamento genético é muito importante.

Quais outras perguntas devo fazer?

- Meu caso parece ser grave?
- Algum outro órgão está envolvido?
- A HC tem alguma implicação para a via e o momento do parto?
- Com que frequência farei exames de ultrassonografia?
- Devo ser encaminhada para um centro terciário para investigação adicional e para o parto?

Última atualização Outubro 2023