

Rombencefalossinapse

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

O que é Rombencefalossinapse (RES)?

O cerebelo, também chamado de "pequeno cérebro", é uma estrutura muito importante do sistema nervoso responsável pela coordenação do movimento e do equilíbrio, entre outras funções importantes. O cerebelo tem dois lados ("hemisférios") que estão conectados centralmente por uma estrutura chamada "vérmis". A RES é uma malformação congênita do cerebelo, na qual o vérmis está completamente ou parcialmente ausente e ambos os hemisférios estão fundidos na linha média.

Como a RES acontece?

O cérebro fetal se desenvolve a partir do desdobraimento e diferenciação do tubo neural em diferentes estruturas. Pesquisas atuais sugerem que a RES é atribuída a um processo de desenvolvimento defeituoso que causa uma diferenciação anormal da parte posterior do cérebro em cerebelo e vérmis nos primeiros dias do desenvolvimento embrionário.

Eu devo fazer mais exames?

A RES frequentemente acontece com outras malformações, seja no cérebro ou em outras partes do corpo. É recomendado que as pacientes realizem uma avaliação avançada das estruturas cerebrais fetais (ultrassonografia do sistema nervoso fetal e/ou ressonância magnética fetal) além de avaliação detalhada dos outros órgãos por um profissional com expertise em imagem fetal. Isto é importante para confirmar o diagnóstico de RES e a presença de anomalias associadas. Também recomendamos a realização de uma amniocentese para descartar causas genéticas de anomalia cerebelar.

O que devo observar durante a minha gravidez?

A RES, por si só, não afeta o curso da gravidez. Em casos em que o feto desenvolve hidrocefalia (dilatação severa dos ventrículos laterais) e a gravidez continua, às vezes há a necessidade de realizar uma cesariana, dependendo do tamanho da cabeça fetal.

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

A RES pode variar em gravidade. Bebês com RES leve e sem anomalias associadas podem ter uma vida normal ou apenas enfrentar problemas com equilíbrio e coordenação física. No entanto, a RES mais grave pode incluir dificuldades em engolir, atraso na aprendizagem motora, dificuldades na fala, movimentos oculares anormais, deficiência mental e convulsões. Um número significativo de casos de RES com sintomas graves pode resultar em morte na infância. O tratamento de bebês com RES é de suporte, ou seja, os sintomas são tratados conforme necessário e especificamente para as anomalias associadas. Quando a RES está associada à hidrocefalia ou a um defeito do tubo neural, pode ser necessário realizar um procedimento neurocirúrgico.

O prognóstico da RES diagnosticada após o nascimento depende da presença de outras malformações e da gravidade da ausência do vérmis. No entanto, se a RES for diagnosticada no feto ainda durante a gestação, o prognóstico costuma ser pior.

Rombencefalossinapse

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

Isso acontecerá novamente em uma próxima gestação?

A grande maioria dos casos é esporádica e não ocorre em gestações futuras. Há poucos casos na literatura médica de casos familiares em que há uma chance de 25% de recorrência nessas famílias.

Quais outras perguntas devo fazer?

- Devo ser encaminhada para um centro especializado para exames e aconselhamento?
- A interrupção da gravidez é uma opção para mim?
- Qual tipo de parto é mais adequado para mim, quando e onde?

Última atualização Outubro 2022