

# Malformações do Desenvolvimento Cortical

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

## O que são malformações do desenvolvimento cortical?

As malformações do desenvolvimento cortical (MDC) são distúrbios cerebrais raros que resultam do desenvolvimento anormal da camada externa de células nervosas do cérebro (conhecida como córtex) durante a gestação. As MDCs podem ter causas genéticas, infecciosas ou vasculares. Existem muitos tipos de MDC, classificados de acordo com a etapa do desenvolvimento que é interrompida. Por exemplo, a lisencefalia (ou "cérebro liso") é um distúrbio no qual o cérebro não forma adequadamente os giros ("colinas") e sulcos ("fissuras"), sendo resultado da migração anormal das células nervosas durante o desenvolvimento do cérebro fetal.

## Quais são as consequências das MDCs?

As implicações neonatais das MDCs são amplas e incluem epilepsia resistente a medicamentos, paralisia cerebral, dificuldades de alimentação, deficiência intelectual e outras anormalidades neurológicas e comportamentais.

## Como ocorre?

As MDCs resultam de causas multifatoriais que envolvem diferentes genes e fatores ambientais.

## Como os cromossomos são relevantes para as MDCs?

Os cromossomos são estruturas que abrigam nosso DNA. Diferentes cromossomos possuem diferentes genes. Na última década, um grande e crescente número de genes responsáveis pelas MDCs foi identificado, e sua detecção geralmente requer testes genéticos aprofundados (chamados de sequenciamento completo do exoma).

## Devo fazer mais exames se meu bebê for diagnosticado com MDC?

Muitas mulheres optam por fazer mais exames para saber mais sobre a condição do bebê. Os testes podem ou não estar disponíveis dependendo de onde você mora. Pergunte sobre:

- Amniocentese para verificar problemas nos cromossomos, como mutações de genes únicos. Isso é feito removendo uma pequena quantidade de líquido amniótico ao redor do feto e analisando o DNA obtido das células fetais presentes no líquido.
- Uma ressonância magnética (RM) é muito valiosa para avaliar o desenvolvimento do córtex. Sempre que um ultrassom levanta suspeitas de uma MDC, uma RM, se disponível, deve ser realizada para complementar os achados do ultrassom.
- Uma consulta com um especialista em Medicina Fetal, um Neurologista Pediátrico e um Geneticista é importante para entender melhor as possíveis implicações que essa descoberta pode ter no desenvolvimento do bebê.

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

Após o parto, o bebê deve ser avaliado por um Pediatra e um Neurologista Pediátrico. Uma ressonância magnética da cabeça será recomendada para confirmar os achados suspeitos no pré-natal. Como as convulsões são comuns nas MDCs, será necessário o uso de medicação antiepiléptica. O acompanhamento do desenvolvimento a longo prazo também será necessário para otimizar o desenvolvimento do bebê e abordar quaisquer desafios de desenvolvimento (como motores, linguísticos e comportamentais).

# Malformações do Desenvolvimento Cortical

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

## Isso pode acontecer novamente?

Se a causa das MDCs for genética, existe a chance de recorrência. Esse risco pode ser quantificado realizando testes genéticos para a mãe e o pai do bebê, além de ressonâncias magnéticas cerebrais para eles, se considerado necessário.

## Quais outras perguntas devo fazer?

- Há outras malformações estão presentes?
- Quais testes genéticos estão disponíveis?
- Com que frequência farei exames de ultrassom?
- A cirurgia durante a gravidez é uma opção?
- Onde a cirurgia após a gravidez está disponível para o bebê?
- Qual é a via de parto recomendada para o meu caso?
- Onde devo realizar o parto?
- Onde o bebê receberá os melhores cuidados após o nascimento?
- Posso conhecer a equipe médica que cuidará do meu bebê após o parto com antecedência?

Última atualização Julho 2023