

Suspeita de Esquizencefalia em exame de Ultrassonografia Pré-Natal: um relato de caso

Suspected Schizencephaly on Prenatal Ultrasound: a case report

Sospecha de Esquizencefalia en la Ecografía Prenatal: reporte de un caso

Pedro Paulo Mendes D'Antona^{1*}, Hugo Blosfeld D'Antona², Isabela Blosfeld Mansour².

RESUMO

Objetivo: Apresentar um relato de caso no qual se identificou uma lesão compatível com o diagnóstico de esquizencefalia em feto de 26 semanas durante exame de ultrassonografia bidimensional pré-natal. **Detalhamento do caso:** Secundigesta de 19 anos e 10 meses, com gestação tópica única de 26 semanas e 4 dias compareceu ao serviço de saúde para realizar exame de ultrassonografia suspeitando de gravidez. A paciente, não havia feito nenhum outro exame prévio ou consulta de pré-natal durante a gravidez atual, e não soube informar a data da última menstruação. Durante o exame observou-se no polo cefálico fetal aparente lesão em fenda bilateral, conectando o sistema ventricular e o espaço subaracnóideo, tendo como hipótese diagnóstica esquizencefalia tipo II. **Considerações finais:** Apesar de ser uma anomalia rara, a esquizencefalia é um transtorno neuronal que pode gerar manifestações clínicas de diversas gravidades, indo desde a presença de convulsões que podem ser controladas, a severos déficits de desenvolvimento nervoso e motor.

Palavras-chave: Esquizencefalia, Ultrassom, Cuidado pré-natal.

ABSTRACT

Objective: Present a case report in which a lesion compatible with the diagnosis of schizencephaly in a 26-week fetus was identified during two-dimensional prenatal ultrasound examination. **Case details:** Second pregnancy of 19 years and 10 months, with a single topical pregnancy of 26 weeks and 4 days, went to the health service to perform an ultrasound examination suspecting pregnancy. The patient, had not had any previous exam or prenatal consultation during her current pregnancy, and was unable to inform the date of her last menstrual period. During the examination, an apparent lesion in a bilateral cleft was observed at the fetal cephalic pole, connecting the ventricular system and the subarachnoid space, with schizencephaly type II as the diagnostic hypothesis. **Final considerations:** Despite being a rare anomaly, schizencephaly is a neuronal disorder that can generate clinical manifestations of various severities, ranging from the presence of seizures that can be controlled, to severe deficits in nervous and motor development.

Key words: Schizencephaly, Ultrasonics, Prenatal care.

RESUMEN

Objetivo: Presentar un caso clínico en el que se identificó una lesión compatible con el diagnóstico de esquizencefalia en un feto de 26 semanas durante una ecografía prenatal bidimensional. **Detalle del caso:** Segundo embarazo de 19 años y 10 meses, con un solo embarazo tópico de 26 semanas y 4 días, acudió al servicio de salud para realizarle una ecografía sospechando embarazo. La paciente, no había tenido ningún examen o consulta prenatal previa durante su embarazo actual, y no pudo informar la fecha de su último período menstrual. Durante la exploración se observó una aparente lesión en hendidura bilateral en el polo cefálico fetal, que conecta el sistema ventricular y el espacio subaracnoideo, con la hipótesis de diagnóstico de esquizencefalia tipo II. **Consideraciones finales:** A pesar de ser una anomalía poco frecuente, la esquizencefalia es un trastorno neuronal que puede generar manifestaciones clínicas de diversa gravedad, que van desde la presencia de convulsiones controlables, hasta déficits severos en el desarrollo nervioso y motor.

Palabras clave: Esquizencefalia, Ultrasonido, Atención prenatal.

¹ Universidade do Estado do Pará (UEPA), Belém - PA. *E-mail: ppdantona@icloud.com

² Centro Universitário Metropolitano da Amazônia (UNIFAMAZ), Belém – PA.

INTRODUÇÃO

A esquizencefalia é um transtorno raro de migração neuronal, caracterizada por fendas repletas de líquido cefalorraquidiano (LCR) que se estendem desde a superfície dos hemisférios cerebrais (pial) até a superfície ventricular (epêndima) (HUNG PC, et al., 2018; NABAVIZADEH SA, et al., 2014; TANWIR A, et al., 2018). Acredita-se que a migração neuronal anormal que dá origem a esta malformação pode ocorrer desde as primeiras semanas de gestação até o quinto mês (HUNG PC, et al., 2018; TANWIR A, et al., 2018).

Nos Estados Unidos estima-se que a esquizencefalia ocorre 1.54 a cada 100 mil partos por ano. Morfologicamente, este transtorno pode ser classificado em dois, Tipo I e Tipo II. O primeiro, também chamado de esquizencefalia de “lábios fechados”, acontece quando a manta cerebral tem fendas fusionadas, sem relação com o sistema ventricular. Já o segundo é chamado de esquizencefalia de “lábios abertos”, devido ao estabelecimento de conexão do ventrículo lateral com o espaço subaracnóide preenchido com LCR (TANWIR A, et al., 2018).

Os diferentes tipos de esquizencefalia têm influência significativa no prognóstico de cada caso, como observado em alguns estudos, os quais apontaram que lesões pequenas e unilaterais, sem envolvimento do córtex motor, estão mais associadas apenas a episódios convulsivos, por vezes isolados, porém sem a presença de outras manifestações, como deficiências no desenvolvimento neuropsicomotor. No entanto, os pacientes que apresentam lesões esquizencefálicas bilaterais com “lábios abertos” possuem pior prognóstico (BARKOVICH A, et al., 2012; BATTAGLIA G, et al., 2003; NABAVIZADEH SA, et al., 2014).

Desta forma, dependendo do grau de extensão das lesões associadas, a esquizencefalia pode apresentar diversos tipos de manifestações clínicas, estando entre os sinais mais comuns a epilepsia, convulsões, hidrocefalia, hemiparesia, retardo neuropsicomotor e atrasos no desenvolvimento (BAIK SW, et al., 2020; RIOS LTM, et al., 2012; TANWIR A, et al., 2018).

Comumente pode-se observar a esquizencefalia associada a outras malformações do sistema nervoso central, como ventriculomegalia, polimicrogiria, entre outros, o que pode agravar o quadro clínico do paciente e comprometer sua qualidade de vida (RIOS LTM, et al., 2012).

Apesar de sua etiologia ainda não ser completamente entendida, acredita-se que sua origem seja heterogênea. São observadas algumas associações entre este distúrbio e a presença de infecções uterinas durante a gestação, traumas, exposição fetal a teratogênicos ou até morte de gêmeos monozigóticos, assim como casos de hipóxia-isquemia. A perturbação vascular fetal durante o final do primeiro trimestre ou início do segundo também é estudada como forte fator de risco (KHALID R, et al., 2018; NABAVIZADEH SA, et al., 2014). O diagnóstico da esquizencefalia pode ser feito no período pré-natal, através da identificação das fendas durante exame de ultrassonografia bidimensional, porém esse diagnóstico durante a gestação ainda permanece raro (CURRY CJ, et al., 2005).

No pós-natal o diagnóstico pode ser realizado através de ultrassonografia tridimensional transfontanela, ou ainda por exames de ressonância magnética (HOWE DT, et al., 2012). Entretanto salienta-se a importância do diagnóstico pré-natal da esquizencefalia para que haja correto aconselhamento dos pais, assim como acompanhamento longitudinal do caso, buscando favorecimento no prognóstico do paciente.

Atrasos moderados a severos em avaliações psicomotoras estão associados às fendas unilaterais grandes nos exames, enquanto que distúrbios motores contralaterais ou convulsões estão associados às fendas unilaterais menores correlacionando com, geralmente, um desenvolvimento intelectual normal e sem grandes alterações. Além disso, áreas de lesões são associadas às regiões de hipotensão fetal e dano cortical isquêmico, dependendo do território encefálico vascular afetado pelas fendas que podem ser simétricas ou não junto com o córtex cerebral que o circunda que sempre é anormal tendo uma distância menor até circunvoluções aberrantes que convergem para as fendas (CURRY CJ, et al., 2005).

Há casos de fissuras occipitais, face orbitária dos lobos frontais, região peri-silviana, bilaterais, massa encefálica perdida (geralmente associada a severidade de epilepsias no neonato até crianças), fendas unilaterais (correlacionado com severos atrasos motores e convulsões (CURRY CJ, et al., 2005).

Diante do exposto, o objetivo deste trabalho foi apresentar um relato de caso no qual se identificou uma lesão compatível com o diagnóstico de esquizencefalia em feto de 26 semanas durante exame de ultrassonografia bidimensional pré-natal.

DETALHAMENTO DO CASO

Secundigesta de 19 anos e 10 meses, com gestação tópica única de 26 semanas e 4 dias compareceu ao serviço de saúde para realizar exame de ultrassonografia suspeitando de gravidez. A paciente não havia feito nenhum outro exame prévio ou consulta de pré-natal durante a gravidez atual, e não soube informar a data da última menstruação. A paciente assinou o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) autorizando a divulgação do achado para finalidade de pesquisa científica.

Na primeira gestação da paciente, não ocorreram diagnósticos pré-natais de doenças, seguindo o curso normal até 40 semanas de gestação. A demora à realização do exame de ultrassonografia na gestação foi pelo isolamento social provocado pela pandemia do COVID-19, obrigando a paciente a retardar o início do pré-natal para que não tivesse contato presencial com outras pessoas. O exame foi realizado pela suspeita de gestação por causa do atraso menstrual conhecido como um dos sinais sugestivos de gestação.

O exame ultrassonográfico foi realizado com equipamento dinâmico convexo em modo bidimensional, e evidenciou feto em situação longitudinal, com apresentação cefálica, dorso posterior, movimentos fetais e respiratórios presentes, e batimentos cardíacos fetais rítmicos de 124 batimentos por minuto. As características da biometria fetal foram compatíveis com os valores de referência para 26 semanas.

O peso fetal foi estimado no percentil 10, com o feto pesando aproximadamente 924g e a estatura fetal observada foi de 37,3 cm. Em relação aos órgãos internos, a coluna vertebral, órgãos abdominais e membros não apresentaram alterações visíveis. Durante o exame observou-se no polo cefálico fetal aparente lesão em fenda bilateral (seta na imagem), conectando o sistema ventricular e o espaço subaracnóideo, tendo como hipótese diagnóstica esquizencefalia tipo II (**Figura 1**).

Figura 1 - Imagem obtida na ultrassonografia evidenciando cérebro com aparente fenda bilateral, com conexão do sistema ventricular com o espaço subaracnóideo.



Fonte: D'Antona PPM, et al., 2021.

Devido à suspeita do quadro de malformação encefálica, a gestante foi encaminhada para acompanhamento pré-natal de alto risco e ao aconselhamento por serviço especializado, sendo assistida até um parto cesariano com 38 semanas gestacionais.

A criança nasceu em bom estado geral, ativa, reativa, sendo examinada por uma Tomografia Computadorizada de Crânio que diagnosticou redução volumétrica do parênquima cerebral supratentorial, sobretudo nos lobos frontal, temporal e parietal bilateralmente, os quais se encontravam preenchidos por material hipodenso, densidade semelhante ao líquido com ampla comunicação com os ventrículos laterais e solução de continuidade da foice cerebral, compatível com esquizencefalia. A criança atualmente realiza acompanhamento com profissional médico neuropediatra.

DISCUSSÃO

O exame ultrassonográfico é utilizado como ferramenta diagnóstica de primeira escolha para examinação fetal na prática clínica e permite a avaliação tanto do crescimento e desenvolvimento do feto como do fluxo sanguíneo na placenta, o que garante informações valiosas aos profissionais quanto aos aspectos de desenvolvimento fetal. Entretanto, em alguns casos como obesidade materna, crânio ossificado, sombra acústica no final da gravidez, que geram resultados inconclusivos, exames complementares são necessários para investigação minuciosa (SEFIDBAKHT S, et al., 2016).

O diagnóstico da esquizencefalia no pré-natal é baseado na identificação das malformações através dos exames de ultrassonografia bidimensional realizados, sendo este diagnóstico precoce muito importante para que haja preparo e aconselhamento adequado da família do bebê, assim como planejamento para o seu acompanhamento a longo prazo. Contudo, o diagnóstico antenatal ainda é extremamente raro. Em pesquisa realizada na Califórnia, de 63 casos registrados de esquizencefalia, em apenas um deles houve suspeita durante a gestação (CURRY CJ, et al., 2005).

Já em uma pesquisa, identificaram 12 casos com suspeita pré-natal, de 19 observados, contudo, é necessário pontuar que, neste caso, a ressonância magnética fetal foi utilizada para auxiliar nos diagnósticos. No presente relato não foram realizados exames complementares para confirmação da hipótese diagnóstica, uma vez que não houve retorno da gestante para acompanhamento (HOWE DT, et al., 2012).

Dentre as características maternas, destaca-se neste caso a baixa idade da gestante, aspecto já identificado como fator de risco fortemente associado à ocorrência da esquizencefalia (DIES KA, et al., 2013; HOWE DT, et al., 2012). Além disso, supõe-se a existência de outros fatores ambientais influenciadores para o aparecimento desta malformação, porém estes não puderam ser confirmados devido à evasão da paciente. Deve-se considerar também as semanas de gestação, uma vez que a idade média de suspeita é de 24 semanas e que não existem relatos na literatura de identificação da esquizencefalia por ultrassonografia antes de 20 semanas (CURRY CJ, et al., 2005; GOMES AG, et al., 2005; HOWE DT et al., 2012; TACCHINO EH, et al., 2020). No caso aqui apresentado, a patologia foi observada na 26ª semana.

Quanto às características fetais, sabe-se que a esquizencefalia pode vir acompanhada de outras malformações congênitas como por exemplo agenesia da cavidade do septo pelúcido, agenesia do corpo caloso e alterações do nervo óptico (TACCHINO EH, et al., 2020). Estas associações podem piorar significativamente o prognóstico e qualidade de vida do feto afetado (BARKOVICH AJ, et al., 2012; NABAVIZADEH SA, et al., 2014). No caso apresentado, durante o exame de ultrassonografia, não foram observadas características correspondentes a outras malformações. Contudo, é importante salientar a necessidade de exames de imagem complementares como a ressonância magnética fetal ou ainda exames pós-natais, como ultrassonografia transfontanelar, para confirmar o diagnóstico de cada caso, assim como verificar presença de outras anomalias.

Em uma pesquisa avaliaram e acompanharam longitudinalmente uma série de casos de pacientes com esquizencefalia. Neste estudo as primeiras manifestações clínicas do transtorno eram observadas geralmente antes do primeiro ano de idade. Nos casos avaliados de esquizencefalia unilateral, o sintoma inicial mais frequente foi de hemiparesia, seguido por convulsões. Já nos casos de esquizencefalia bilateral, o sintoma mais observado foi de convulsões, seguido de atrasos no desenvolvimento e déficits de linguagem. Registrou-se também que os déficits neurológicos foram detectados na maioria dos pacientes observados durante o primeiro ano de vida, especialmente nos portadores de fendas bilaterais (HUNG PC, et al., 2018).

Ainda que a ocorrência da esquizencefalia seja muito rara, a do tipo II ocorre com mais frequência do que a tipo I haja vista que 60% das esquizencefalias unilaterais diagnosticadas são do tipo aberto (UGBOMA EW, et al., 2016). Estas fendas podem ser uni ou bilaterais, simétricas ou assimétricas e podem ocorrer em qualquer lugar no cérebro (BARKOVICH AJ, et al., 1988). O tamanho das fendas, assim como a sua uni ou bilateralidade pode ser um grande fator determinante no prognóstico do paciente (BARKOVICH AJ, et al., 1992; HOSSEINZADEH K, et al., 2013; HUNG PC, et al., 2018; LIANG JS, et al., 2002; NABAVIZADEH SA, et al., 2014). Apenas metade dos casos de esquizencefalia são bilaterais, os quais geralmente estão mais associados a um quadro de deficiência cognitiva grave (BANSAL N, et al., 2012).

O principal diagnóstico diferencial dessa patologia é a porencefalia caracterizada por uma cavidade que pode se desenvolver em períodos pré ou pós-natal em um dos hemisférios cerebrais, associados a comunicações com ventrículos até a possibilidade de serem cistos fechados contendo líquidos sendo não comunicantes com o resto do encéfalo (HUNG PC, et al., 2018).

No caso aqui apresentado, observaram-se fendas bilaterais, com aparente conexão entre o sistema ventricular e o espaço subaracnóideo, caracterizando a fenda como do tipo “lábio aberto” e bilateral. Supõe-se que o prognóstico, neste caso, seria desfavorável, porém esta suspeita não pode ser confirmada. A partir destes achados, ressalta-se a baixa prevalência e mau prognóstico associados às características identificadas neste relato de caso. Reiteramos, também, a necessidade de maiores investigações, assim como realização de exames complementares, como ressonância magnética fetal, a fim de confirmar possíveis malformações observadas em exames bidimensionais, como a ultrassonografia.

Apesar de ser uma anomalia rara, a esquizencefalia é um transtorno neuronal que pode gerar manifestações clínicas de diversas gravidades, indo desde a presença de convulsões que podem ser controladas, a severos déficits de desenvolvimento nervoso e motor. Porém, apesar do impacto que pode gerar na qualidade de vida da pessoa afetada, o diagnóstico precoce da esquizencefalia, principalmente em período pré-natal, ainda acontece em caráter excepcional, o que pode ser considerado desfavorável para o auxílio e acompanhamento da família da criança. Desta forma, conclui-se que há necessidade de mais estudos com a criação de protocolos de rastreio mais eficazes para a detecção precoce de casos dessa malformação.

REFERÊNCIAS

1. BAIK SW, et al. An Unusual, Intermediate-Sized Lesion Affecting Motor Organization in a Patient with Schizencephaly: A Case Report. *Front Hum Neurosci*, 2020; 14(258): 1–6.
2. BANSAL N, et al. Schizencephaly of open and closed lip type in the same patient: An extremely rare occurrence. *J Pediatr Neurosci*, 2012; 7(2): 109–110.
3. BARKOVICH AJ, et al. Congenital malformations of the brain and skull. In: Barkovich AJ, Raybaud C, eds. *Pediatric Neuroimaging*. 5th ed. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2012; 367-568.
4. BARKOVICH AJ, et al. Schizencephaly: correlation of clinical findings with MR characteristics. *AJNR Am J Neuroradiol*, 1992;13(1): 85–94.
5. BARKOVICH A, et al. MR imaging of schizencephaly. *AJR Am J Roentgenol*, 1988; 150(6): 1391–1396.
6. BATTAGLIA G, et al. Schizencephaly. In: Barth PG, ed. *Disorders of Neuronal Migration*. London, UK: Mac Keith Press; 2003; 127-34.
7. CURRY CJ, et al. Schizencephaly: heterogeneous etiologies in a population of 4 million California births. *Am J Med Genet A*, 2005; 137(2): 181–189.
8. DIES KA, et al. Schizencephaly: association with young maternal age, alcohol use, and lack of prenatal care. *J Child Neurol*, 2013; 28: 198-203.
9. GOMES AG, et al. A ultra-sonografia obstétrica e a relação materno-fetal em situações de normalidade e anormalidade fetal. *Estud. psicol. (Campinas)*, 2005; 22(4): 381-393.
10. HOSSEINZADEH K, et al. Non-visualisation of cavum septi pellucidi: implication in prenatal diagnosis? *Insights Imaging*, 2013; 4(3): 357–367.
11. HOWE DT, et al. Schizencephaly prevalence, prenatal diagnosis and clues to etiology: A register-based study. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2012; 39(1): 75–82.
12. HUNG PC, et al. Schizencephaly in children: A single medical center retrospective study. *Pediatr Neonatol*, 2018; 59(6): 573–580.
13. KHALID R, et al. COL4A1 and fetal vascular origins of schizencephaly. *Neurology*, 2018, 90(5): 232–234.

14. LIANG JS, et al. Schizencephaly: correlation between clinical and neuroimaging features. *Acta Paediatr Taiwan*, 2002; 43(4): 208–213.
15. NABAVIZADEH SA, et al. Correlation of prenatal and postnatal MRI findings in schizencephaly. *AJNR Am J Neuroradiol*, 2014; 35(7): 1418–1424.
16. RIOS LTM, et al. Prenatal and Postnatal Schizencephaly Findings by 2D and 3D Ultrasound: Pictorial Essay. *J Clin Imaging Sci*, 2012; 2(1): 30.
17. SEFIDBAKHT S, et al. Fetal central nervous system anomalies detected by magnetic resonance imaging: A two-year experience. *Iran J Pediatr*, 2016; 26:4.
18. TACCHINO EH, et al. Diagnóstico prenatal de esquizencefalia. Reporte de caso y revisión de la literatura. *Rev Peru Ginecol Obstet*, 2020; 66(1): 89–93.
19. TANWIR A, et al. Frontoethmoidal encephalocele presenting in concert with schizencephaly. *Surg Neurol Int*, 2018; 9(1): 246.
20. UGBOMA EW, et al. Schizencephaly: A case report and review of literature. *Niger Postgrad Med J*, 2016; 23(1): 38.