



Esquizencefalia: Relato de caso

Kitéria Roberta Alves Almeida, Flávia Freitas de Souza, Paula Piacesi Gonçalves Batista, Thaís Helena Avemédio, Tainá Teles Calonio, Gilson Gomes da Silva Lino, Nathalia Azevedo Moriguti

A esquizencefalia é uma malformação cortical rara, caracterizada por uma fenda delineada por substância cinzenta, que conecta a superfície cortical ao lúmen do ventrículo lateral, podendo ser de lábio aberto ou de lábio fechado. O objetivo desse trabalho é relatar a ocorrência de patologia rara. Realizado a partir da análise do prontuário do paciente atendido no Hospital dos Plantadores de Cana, em Campos dos Goytacazes-RJ. TGJS, sexo masculino, natural de Campos dos Goytacazes-RJ, nasceu de 38 semanas e 3 dias, com 2.805 gramas, Apgar de 8 e 9 respectivamente, 34cm de perímetro cefálico com fontanela anterior ampla, abaulada e normotensa. Solicitado exame de imagem, a tomografia computadorizada de crânio apontou grande formação cística no hemisfério cerebral esquerdo, comunicante com o ventrículo lateral ipsilateral, fenda liquórica no hemisfério cerebral direito, comunicante com o ventrículo lateral ipsilateral; desvio da linha média; fontanelas e suturas alargadas; compatível com volumosa esquizencefalia de lábio aberto. Avaliado e liberado para seguimento ambulatorial pela Neurocirurgia. Em quinze dias foi internado pois evidenciou-se perímetro cefálico de 38 cm. Courseu com um episódio de crise convulsiva e após procedimento neurocirúrgico obteve alta hospitalar em boas condições. Embora a etiopatogenia não esteja elucidada, alguns autores descreveram mutações heterozigóticas no gene *EMX2*, regulador para o desenvolvimento estrutural do prosencéfalo. Fatores de risco incluem idade materna abaixo de 20 anos e ausência de pré-natal. A esquizencefalia de lábios fechados pode ser assintomática ou diagnosticada em pacientes adultos. Apresenta-se com convulsões epiléticas e déficits motores leves. Já a de lábios abertos se manifesta com epilepsia, muitas vezes refratária, a vários graus de paralisia e também ao retardo mental. A intensidade do quadro clínico depende da extensão da área cortical afetada e da concomitância com outras anomalias do sistema nervoso central. Observam-se níveis variados de alterações no desenvolvimento neuropsicomotor e de síndromes epiléticas. Mediante possíveis diagnósticos diferenciais, a interpretação inadequada dos exames de imagem pode resultar em atraso na condução terapêutica adequada.

Palavras-chave: Esquizencefalia, Malformação cortical, Tomografia computadorizada

Instituição de fomento: Faculdade de Medicina de Campos