

Tipo do trabalho: Relato de caso

Título: Perfil dos achados faciais em indivíduos com holoprosencefalia

Introdução: A holoprosencefalia é uma condição rara, marcada por uma malformação estrutural do cérebro causada por um defeito no desenvolvimento do prosencéfalo que leva a defeitos faciais e neurológicos de intensidade variável. Os achados faciais presentes em indivíduos com holoprosencefalia podem auxiliar no seu reconhecimento, o que tem importantes implicações para o seu manejo e prognóstico.

Objetivos: Relatar o caso de uma paciente com holoprosencefalia e os achados faciais observados.

Delineamento e métodos: Relato de caso.

Resultados: A paciente é a terceira filha de um casal não consanguíneo e sem casos semelhantes na família. Ela nasceu de parto normal, a termo, pesando 2690g e com escore de Apgar 9 no quinto minuto. Na sua gestação foi relatada hipertensão arterial sistêmica leve no 9º mês e dificuldade respiratória. A ecografia obstétrica evidenciou no feto a presença de holoprosencefalia. Logo após seu nascimento, constatou-se a existência de alterações associadas: microcefalia, hipotelorismo ocular (distância reduzida entre os olhos), fenda palpebral oblíqua para cima, microftalmia, raiz nasal achatada, hipoplasia acentuada do nariz com narina única e fenda labial incompleta única localizada na linha média. A radiografia de crânio e coluna não revelaram anormalidades. O exame tomográfico de encéfalo evidenciou ausência de segmentação sagital dos ventrículos, caracterizando uma holoprosencefalia alobar, hipotelorismo e palato duro bifido no segmento anterior. O eletroencefalograma foi sugestivo de padrão crítico tônico generalizado. O resultado do cariótipo foi normal (46,XX). A criança evoluiu com broncopneumonia aspirativa e crises convulsivas.

Conclusões: A presença de manifestações faciais varia de acordo com o tipo de holoprosencefalia. O tipo alobar, que é considerado a forma mais grave e vista em nossa paciente, exhibe as malformações faciais mais importantes, incluindo até a ciclopia. No entanto, é importante colocar que uma parte dos pacientes não irá apresentar uma correlação clara entre os subtipos de holoprosencefalia e os achados faciais.

Descritores: malformações faciais, holoprosencefalia, malformações encefálicas.