

Esquizencefalia de Lábio Aberto na Idade Adulta

Joana Freitas Ribeiro ^{1*}, Cátia Gorgulho ¹, Ana Matos ¹

¹ Serviço de Medicina Interna, Unidade Local de Saúde do Médio Tejo, Abrantes, Portugal.

* Correspondência: joanaffreitasribeiro@gmail.com.

Resumo: Não aplicável.

Palavras-chave: Esquizencefalia; Convulsão; Hemiparesia.

Citação: Ribeiro JF, Gorgulho C, Matos A. Esquizencefalia de Lábio Aberto na Idade Adulta. Brazilian Journal of Case Reports. 2025 Jan-Dec;05(1):bjcr61.

<https://doi.org/10.52600/2763-583X.bjcr.2025.5.1.bjcr61>

Recebido: 28 Dezembro 2024

Aceito: 21 Janeiro 2025

Publicado: 22 Janeiro 2025



Copyright: This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License (CC BY 4.0).

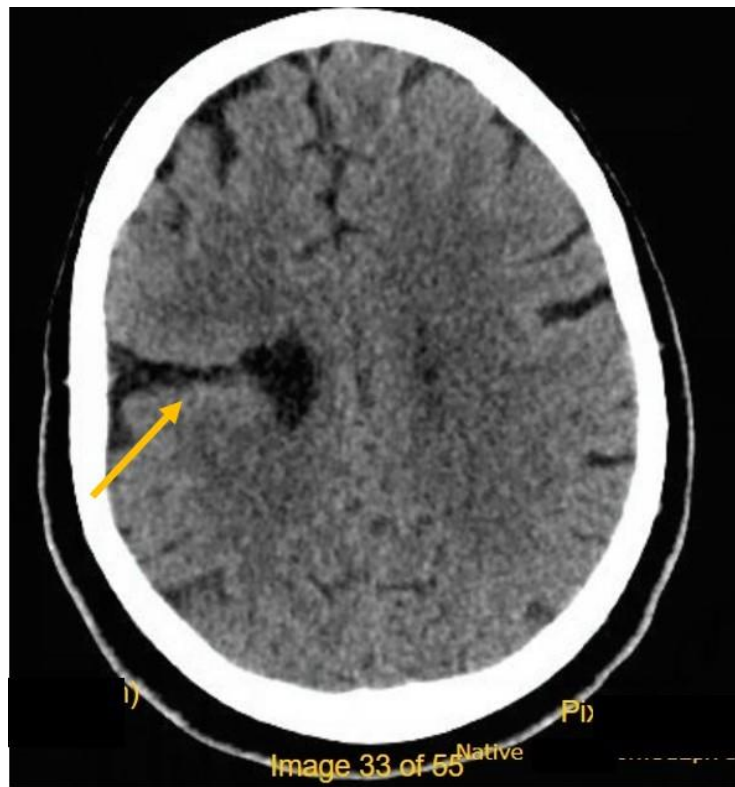


Figura 1: Corte axial de tomografia computadorizada cranioencefálica com fenda preenchida por líquido cefalorraquidiano no hemisfério cerebral direito compatível com esquizencefalia de lábio aberto.

Mulher de 47 anos, com hemiparesia esquerda de causa desconhecida desde a infância, sem outros antecedentes patológicos pessoais ou medicação, sem contacto com progenitores pelo que se desconhece história familiar e gestacional. Encaminhada ao serviço de urgência por convulsão presenciada por familiares. Exame físico na admissão hospitalar com força muscular grau 4/5 no hemicorpo esquerdo, sem outras alterações. Análises sem alterações. Tomografia computadorizada cranioencefálica a revelar trajeto preenchido por líquido, rodeado por córtex, a contactar a superfície lateral do lobo frontal direito com

o ventrículo lateral ipsilateral, a traduzir esquizencefalia de lábio aberto (Figura 1). A doente foi medicada com Levetiracetam 1000mg dividido em duas tomas diárias e encaminhada para estudo em consulta de Neurocirurgia.

A esquizencefalia é um defeito congênito do desenvolvimento do córtex cerebral, raro, com uma incidência de 0,54 a 1,54 por 100.000 nados-vivos [1]. É quase sempre esporádica, tendo sido descritos apenas alguns casos familiares. Caracteriza-se por uma fenda no cérebro que conecta a pia-máter aos ventrículos cerebrais, sendo os seus bordos delineados por substância cinzenta. As causas são diversas, englobando agentes teratogênicos, infecções pré-natais, trauma materno ou mutações no gene EMX21 [2]. As fendas podem ser unilaterais ou, mais frequentemente, bilaterais, e classificam-se em dois tipos: tipo I com presença de lábios fechados (duas corticais sobrepostas) e tipo II com lábios abertos (fenda preenchida por líquido cefalorraquidiano). A apresentação clínica é muito variada e depende da sua extensão e localização, sendo as mais comumente reportadas o déficit de força muscular e o atraso do desenvolvimento intelectual, assim como a epilepsia que pode só se manifestar na idade adulta. Alguns doentes são assintomáticos, sendo a malformação apenas um achado imagiológico [3-5].

O diagnóstico é realizado por imagem, podendo ser feito com recurso a tomografia computadorizada, no entanto, pela sua maior sensibilidade e especificidade, o exame atualmente considerado mais adequado é a ressonância magnética [2]. O tratamento depende de vários fatores, nomeadamente os sinais e sintomas e a gravidade deles, consiste geralmente em terapêutica anticomicial e fisioterapia. Embora a maioria dos doentes tenha convulsões bem controladas, alguns doentes podem desenvolver epilepsia refratária e potenciais riscos associados à mesma, inclusive morte súbita. Nos casos complicados por hidrocefalia e elevação da pressão intracraniana pode ser necessária intervenção cirúrgica [1].

Financiamento: Nenhum.

Aprovação em Comitê de Ética em Pesquisa: Declaramos que o estudo seguiu as diretrizes éticas estabelecidas pela Declaração de Helsinque.

Agradecimentos: Nenhum.

Conflitos de Interesse: Os autores declaram não haver conflitos de interesse.

Referências

1. Veerapaneni P, Veerapaneni KD, Yadala S. Schizencephaly. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560913/>.
2. Monteiro FF de S, Ferreira V de A, Moriguti NA. Esquizencefalia de lábio aberto unilateral e cisto porencefálico: relato de caso. *Rev Cient Fac Med Campos*. 2020;15(1):31–5. <https://doi.org/10.29184/1980-7813.rcfmc.263.vol.15.n1.2020>.
3. Guilherme J, Do Amaral P, Yanaga R, Jungblut Geissler H, De Carvalho Neto A, Bruck I, Antoniuk S. Esquizencefalia: relato de onze casos. Available from: <https://www.scielo.br/j/anp/a/qrh3Fk5KJK9hWdsTdYxfZVm/?format=pdf&lang=pt>.
4. Rodrigues MC de S, Monteiro AMV, Llerena Junior JC, Fernandes AR. Aspectos clínicos em 16 pacientes com diagnóstico tomográfico de esquizencefalia. *Radiol Bras*. 2006;39(5):323–6. <https://doi.org/10.1590/s0100-39842006000500005>.
5. Halabuda A, et al. Schizencephaly—diagnostics and clinical dilemmas. *Childs Nerv Syst*. 2015;31(4):551–6. <https://doi.org/10.1007/s00381-015-2683-x>.