

HIDRANENCEFALIA – UMA DOENÇA RARA COM DIAGNÓSTICO ULTRASSONOGRÁFICO

Hydranencephaly – a rare disease with ultrasonographic diagnosis

Márcio Luís Duarte^{1,2}
Mariana Videira³
Guilherme Tanaka⁴
Élcio Roberto Duarte¹

¹Ultrassonografista do Hospital Municipal Irmã Dulce, Praia Grande, São Paulo, Brasil.

²Mestre em Saúde Baseada em Evidências pela, São Paulo, São Paulo, Brasil.

³Ginecologista do Hospital Santa Marcelina, São Paulo, São Paulo, Brasil.

⁴Acadêmico de medicina do Centro Universitário São Camilo, São Paulo, São Paulo, Brasil.

Recebido em: 14/03/2019

Aceito em: 12/06/2019

DUARTE, Márcio Luís *et al.* Hidranencefalia – uma doença rara com diagnóstico ultrassonográfico. *SALUSVITA*, Bauru, v. 38, n. 3, p. 685-692, 2019.

RESUMO

Introdução: A hidranencefalia é a forma mais grave de destruição cortical cerebral bilateral cujo diagnóstico diferencial inclui hidrocefalia severa, holoprosencefalia alobar e síndrome de Walker-Warburg. É uma anomalia rara, ocorrendo em menos de 1 a cada 10.000 nascimentos em todo o mundo. **Objetivo:** Relatar um caso raro de hidranencefalia diagnosticado na ultrassonografia obstétrica com correlação com a ultrassonografia transfontanelar e com a tomografia computadorizada. **Materiais e Métodos:** Revisão do prontuário,

registro fotográfico dos métodos diagnósticos e revisão da literatura. **Resultados:** Paciente do sexo feminino, 33 anos, com 33 semanas e 05 dias de gestação, referindo perda de líquido amniótico. A ultrassonografia obstétrica apresenta importante alteração do parênquima cerebral substituído por líquido cefalorraquidiano; a foixe cerebral está presente. Tais alterações são compatíveis com hidranencefalia. **Conclusão:** Relatamos um caso raro de hidranencefalia comparando o exame pré-natal diagnóstico – ultrassonografia obstétrica – com os exames pós-natais – ultrassonografia transfontanelar e tomografia computadorizada.

Palavras-chave: Hidranencefalia. Encéfalo. Ultrassonografia. Lactente.

ABSTRACT

Introduction: *Hydranencephaly is the most severe form of bilateral cerebral cortical destruction which the differential diagnosis includes severe hydrocephalus, alobar holoprosencephaly and Walker-Warburg syndrome. It is a rare anomaly, occurring in less than 1 per 10,000 births worldwide.* **Objective:** *Report a rare case of hydranencephalia diagnosed by obstetric ultrasonography correlated with transfontanelar ultrasonography and computed tomography scan.* **Materials and Methods:** *We carried out a review of medical records, photographic record of diagnostic methods, and review from the literature.* **Results:** *We report a 33 years-old female patient, with 33 weeks and 05 day of gestation referring loss of amniotic fluid. Obstetric ultrasonography shows close destruction of the brain parenchyma replaced by cerebrospinal fluid. The falx cerebri is present. Those features are compatible with hydranencephaly.* **Conclusion:** *We report a rare case of hydranencephaly comparing prenatal diagnosis - obstetric ultrasonography - with postnatal exams - transfontanelar ultrasonography and computed tomography.*

Keywords: *Hydranencephaly. Brain. Ultrasonography. Infant.*

INTRODUÇÃO

A hidranencefalia é a forma mais grave de destruição cortical cerebral bilateral cujo diagnóstico diferencial inclui hidrocefalia severa,

DUARTE, Márcio Luís *et al.* Hidranencefalia – uma doença rara com diagnóstico ultrassonográfico. *SALUSVITA*, Bauru, v. 38, n. 3, p. 685-692, 2019.

DUARTE, Márcio Luís
et al. Hidranencefalia
– uma doença rara
com diagnóstico
ultrassonográfico.
SALUSVITA, Bauru, v. 38,
n. 3, p. 685-692, 2019.

holoprosencefalia alobar e síndrome de Walker-Warburg (GENTRY E CONNELL, 2013; GHOSH, 2013). É uma anomalia rara, ocorrendo em menos de 1 a cada 10.000 nascimentos em todo o mundo (MALIK *et al.*, 2013; TAORI *et al.*, 2011).

A hidranencefalia ocorre após completo desenvolvimento dos ventrículos e cérebro, geralmente no segundo trimestre da gestação (GENTRY E CONNELL, 2013; MALIK *et al.*, 2013). Há total ou quase total destruição do parênquima cerebral ao nível da artéria carótida interna bilateral (GENTRY E CONNELL, 2013; GHOSH, 2013; TASI, KUO e CHOU, 2008). O cérebro é substituído pelo líquido cefalorraquidiano e debris são cobertos por leptomeninges e dura-máter (GENTRY E CONNELL, 2013; GHOSH, 2013; MALIK *et al.*, 2013; TAORI *et al.*, 2011). O tálamo e a porção medial e inferior dos lobos frontal e temporal também podem estar preservados. Como os ventrículos já foram formados, a foice cerebral está presente (MALIK *et al.*, 2013). O tronco encefálico geralmente é atrofico, no entanto, o cerebelo é quase sempre normal (MALIK *et al.*, 2013). O tamanho da cabeça pode estar aumentado, apesar da ausência de córtex cerebral bilateral (GHOSH *et al.*, 2013).

RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 33 anos, com 33 semanas e 05 dias de gestação, referindo perda de líquido amniótico. Tabagista (15 cigarros por dia) e etilista. Sorologias da gestação: HbsAg negativo; Toxoplasmose IgM: negativo; Toxoplasmose IgG: positivo; HCV: negativo; HIV: negativo; VDRL: negativo; Citomegalovírus IgG: negativo. Urocultura positiva para *Escherichia coli*. A ultrassonografia obstétrica apresenta importante alteração do parênquima cerebral substituído por líquido cefalorraquidiano; a foice cerebral está presente (Figuras 1 e 2). Tais alterações são compatíveis com hidranencefalia e foram confirmados com a ultrassonografia transfontanela e com a tomografia computadorizada realizadas após o parto (Figuras 3 e 4). A criança nasceu com 35 semanas de gestação, falecendo 10 dias depois na unidade de terapia intensiva pediátrica.

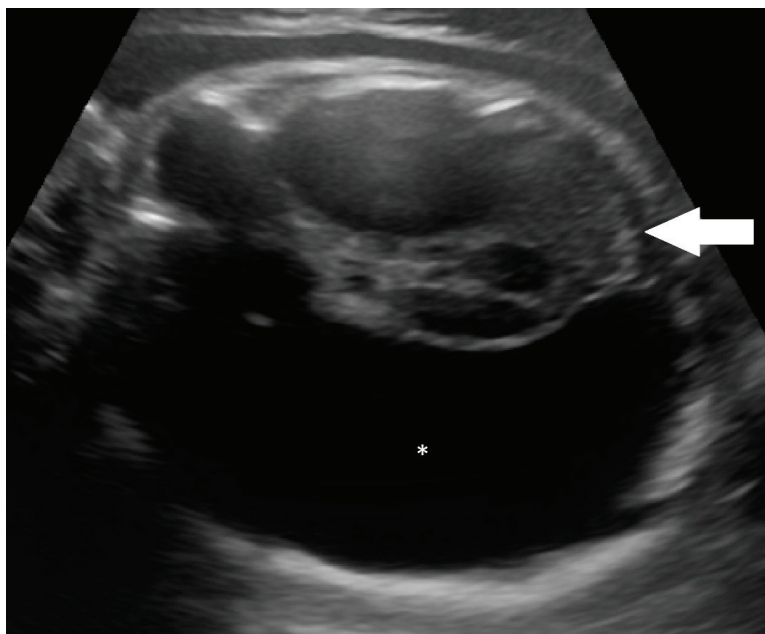


Figura 1 - A ultrassonografia obstétrica mostra destruição quase total do parênquima cerebral (seta branca) substituída por líquido cefalorraquidiano (asterisco). A foixe do cérebro está presente.

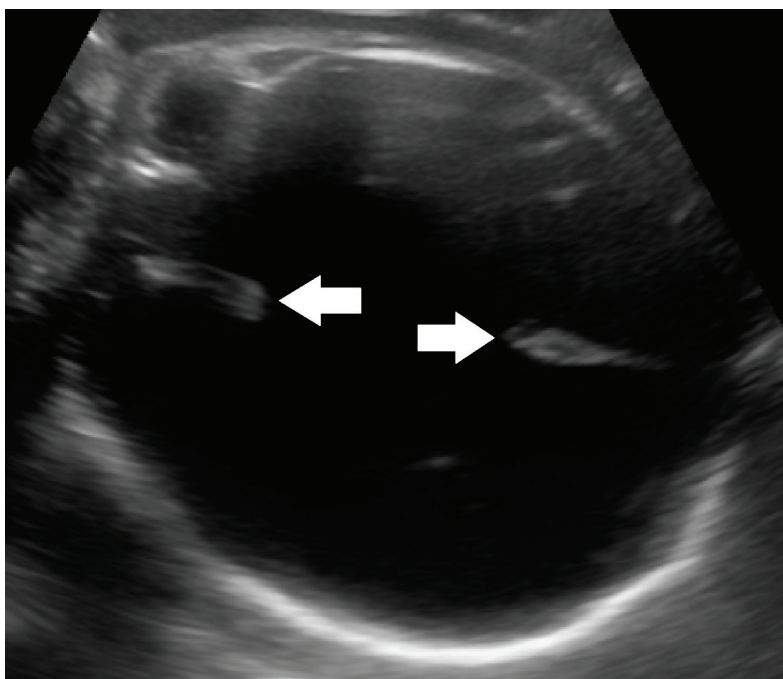


Figura 2 - A ultrassonografia obstétrica mostra destruição quase total do parênquima cerebral substituído por líquido cefalorraquidiano. A foixe do cérebro está presente (setas brancas).

DUARTE, Márcio Luís
et al. Hidranencefalia
– uma doença rara
com diagnóstico
ultrassonográfico.
SALUSVITA, Bauru, v. 38,
n. 3, p. 685-692, 2019.

DUARTE, Márcio Luís
et al. Hidranencefalia
– uma doença rara
com diagnóstico
ultrassonográfico.
SALUSVITA, Bauru, v. 38,
n. 3, p. 685-692, 2019.

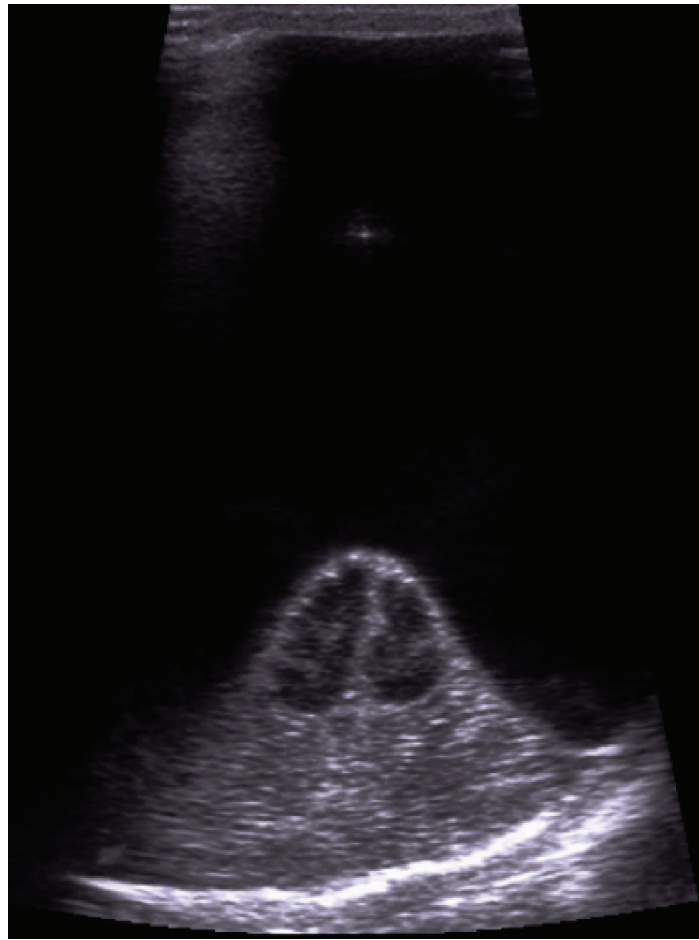


Figura 3 - Ultrassonografia transfontanela demonstrando destruição quase total do parênquima cerebral substituído por líquido cefalorraquidiano.

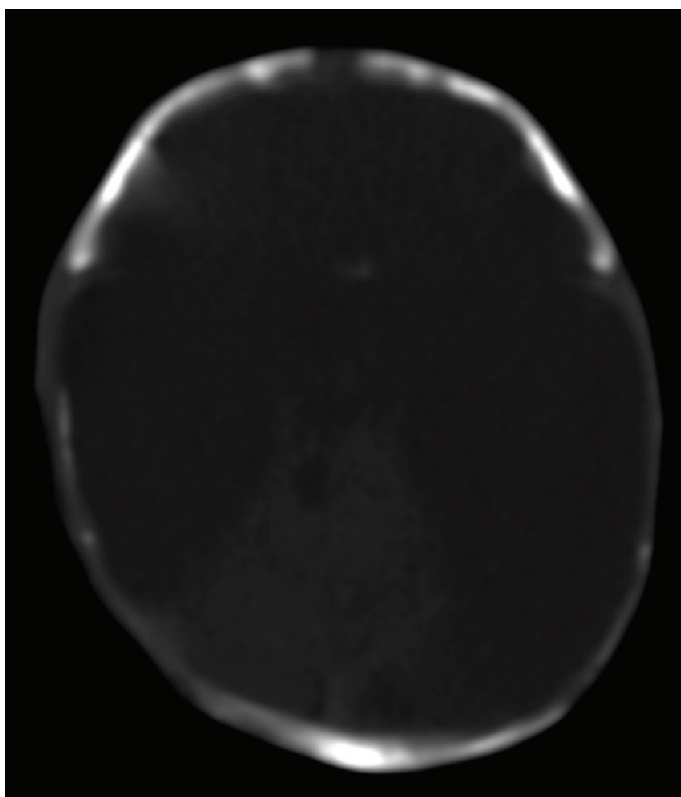


Figura 4 - Tomografia computadorizada no corte axial ilustrando destruição quase total do parênquima cerebral substituído por líquido cefalorraquidiano.

DUARTE, Márcio Luís
et al. Hidranencefalia
– uma doença rara
com diagnóstico
ultrassonográfico.
SALUSVITA, Bauru, v. 38,
n. 3, p. 685-692, 2019.

DISCUSSÃO

A etiologia da hidranencefalia não está bem estabelecida. Hipóteses incluem obstrução vascular e infecção (MALIK *et al.*, 2013). A infecção por toxoplasma e citomegalovírus também podem ser relacionadas como possíveis causas (MALIK *et al.*, 2013). O mecanismo patogênico atualmente aceito é uma obstrução intra-útero da artéria carótida interna bilateral, com evidências de que o processo pode começar em 8 a 12 semanas de gestação (GHOSH *et al.*, 2015; TASI, KUO e CHOU, 2008). No entanto, as estruturas supridas pela circulação posterior (cerebelo, tronco encefálico, tálamo, gânglios da base e porções dos lobos occipital e temporal) estão preservadas (GENTRY E CONNELL, 2013; GHOSH, 2013; TAORI *et al.*, 2011; TSAI, KUO e CHOU, 2008). Outros fatores causais relatados incluem exposição materna à cocaína, síndrome de transfusão feto-fetal e hemorragia intraparenquimatosa no útero (MALIK *et al.*, 2013).

A imagem do TC sem contraste é diagnóstica (GHOSH *et al.*, 2015). A borda do tecido cortical intacto abaixo da convexidade

DUARTE, Márcio Luís
et al. Hidranencefalia
– uma doença rara
com diagnóstico
ultrassonográfico.
SALUSVITA, Bauru, v. 38,
n. 3, p. 685-692, 2019.

óssea parietal pode ser impossível de identificar devido aos artefatos gerados pela calvária sobreposta, então às vezes pode ser difícil diferenciar a hidranencefalia da hidrocefalia grave (MALIK *et al.*, 2013). Neurosonografia do lactente e ultrassonografia pré-natal do feto também é útil para o diagnóstico de hidranencefalia (MALIK *et al.*, 2013; TAORI *et al.*, 2011).

A ressonância magnética fetal (RM) permite um diagnóstico mais preciso, permitindo um melhor aconselhamento pré-natal em relação ao prognóstico e também direcionando a investigação subsequente (teste de hipercoagulabilidade e teste do gene COL4A1) (GENTRY E CONNELL, 2013).

A hidranencefalia pode ser diferenciada da hidrocefalia severa pela identificação de uma borda fina de substância branca e córtex ao redor do ventrículo dilatado na hidrocefalia, enquanto na holoprosencefalia há um ventrículo único, uma falange ausente e fusão parcial do tálamo (GHOSH *et al.*, 2015; MALIK *et al.*, 2013). A síndrome de Walker-Warburg é caracterizada por lissencefalia em paralelepípedo, hidrocefalia congênita, hipotonia e malformações oculares congênitas como displasia de retina e microftalmia (MALIK *et al.*, 2013).

A eletroencefalografia e os potenciais evocados somatossensitivos mostraram ausência de atividade cortical com preservação das ondas de origem do tronco cerebral 9 TSAI, KUO e CHOU, 2008). Os estudos de potenciais evocados confirmaram os achados de imagem de perda cortical extensa na hidranencefalia, e o uso de ambos os métodos acrescentou especificidade diagnóstica e elucidação do prognóstico para a evolução das crianças com hidranencefalia (TSAI, KUO e CHOU, 2008).

As crianças com hidranencefalia têm uma expectativa de vida diminuída - a sobrevida dura de semanas a meses (GENTRY E CONNELL, 2013; TAORI *et al.*, 2011). Tem um prognóstico invariavelmente ruim, com apenas a função do tronco cerebral remanescente (MALIK *et al.*, 2013).

CONCLUSÃO

Relatamos um caso raro de hidranencefalia comparando o exame pré-natal diagnóstico – ultrassonografia obstétrica – com os exames pós-natais – ultrassonografia transfontanelar e tomografia computadorizada.

REFERÊNCIAS

GENTRY M, CONNELL M. Hydranencephaly. **Ultrasound Quarterly**, Phoenix, v 29, n 3, p 267-268, 2013.

GHOSH PS, REID JR, PATNO D, FRIEDMAN NR. Fetal magnetic resonance imaging in hydranencephaly. **J Paediatr Child Health**, Cleveland, v 19, n 4, p. 335-336, 2013.

MALIK AM, AHMAD M, KHAN A, ULLAH E. Hydranencephaly: a rare cause of delayed developmental milestones. **BMJ Case Rep**, Allahabad, online, 2013.

TAORI KB, SARGAR KM, DISAWAL A, CHHADI S, RATHOD J. Hydranencephaly associated with cerebellar involvement and bilateral microphthalmia and colobomas. **Pediatr Radiol**. Nagpur, v 41, n 2, p. 270-273, 2011.

TSAI JD, KUO HT, CHOU IC. Hydranencephaly in neonates. **Pediatr Neonatol**, Taichung, v 49, n 4, p. 154-157, 2008.

DUARTE, Márcio Luís *et al.* Hidranencefalia – uma doença rara com diagnóstico ultrassonográfico. *SALUSVITA*, Bauru, v. 38, n. 3, p. 685-692, 2019.