

## RESUMO SIMPLES - NEUROLOGIA PEDIÁTRICA

### HOLOPROSENCEFALIA SEVERA

*Maria Luísa Palhares Foloni (luisapalharesf@gmail.com)*

*Leonardo De Assis Soares (leonardo.assis@sou.ufmt.br)*

*Isabelli Melise Lemes E Silva (isabelli.silva1@sou.ufmt.br)*

**Introdução:** A holoprosencefalia (HPE) é uma malformação congênita rara do sistema nervoso central, que é caracterizada pela clivagem incompleta da linha média do cérebro fetal. Essa falha da divisão, ocorre entre a terceira e quarta semana da gestação, que provoca um amplo espectro de defeitos estruturais do encéfalo e na face, resultando em diversas manifestações clínicas, como, por exemplo, alterações na aparência da cabeça e rosto (dismorfismo craniofacial) e prejuízos neurológicos. **Objetivos:** Descrever brevemente os motivos de seu surgimento, grau de falha da clivagem e o tratamento. **Metodologia:** Foram realizadas buscas nas plataforma PubMed, usando os descritores “Severe holoprosencephaly”, optando por três artigos que foram mais significativos. **Resultados:** A formação da holoprosencefalia é decorrente de um evento com origem em diversos fatores, refletindo uma complexa interação entre a predisposição genética (mutações em genes e anomalias cromossômicas) e a exposição a fatores ambientais (diabetes materna e a exposição a teratógenos)

durante o desenvolvimento fetal inicial. A HPE foi classificada de acordo com o grau de gravidade da falha na divisão do prosencéfalo, sendo elas: alobar, semilobar e lobar, listadas em ordem decrescente do nível de severidade. Os tratamentos da HPE dependem do grau da malformação, mas em geral são multidisciplinares e sintomáticos. Os principais tratamentos direcionados às complicações apresentadas pelas crianças com a holoprosencefalia, incluem: controle da epilepsia, fisioterapia e fármacos para anomalias motoras, suplementação hormonal para déficits hipofisários e tubo de gastrostomia, caso haja malformações orofaciais que impedem a digestão do alimento. Considerações finais: os achados indicam que a malformação pode ser diagnosticada durante a gravidez por meio de exames de imagem, sendo a ultrassonografia a mais comum. O que permite que os responsáveis pela criança consigam garantir um tratamento ideal, com uma equipe multidisciplinar orientando e acompanhando.

Palavras-chave: holoprosencefalia; malformação congênita do snc; diagnóstico pré-natal.