



FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA
CURSO DE RESIDÊNCIA MÉDICA EM PEDIATRIA

SARAH MELO DIAS VALE

**APRESENTAÇÃO CLÍNICA, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA
ESQUIZENCEFALIA NA PEDIATRIA: REVISÃO BIBLIOGRÁFICA**

JOÃO PESSOA

2024

SARAH MELO DIAS VALE

**APRESENTAÇÃO CLÍNICA, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA
ESQUIZENCEFALIA NA PEDIATRIA: REVISÃO BIBLIOGRÁFICA**

Trabalho de conclusão de residência apresentado à Faculdade Nova Esperança como parte dos requisitos exigidos para a conclusão do curso de residência médica em pediatria.

Orientador: Prof. Maria Alice Feitosa Costa Holanda da Silva

JOÃO PESSOA

2024

V256a

Vale, Sarah Melo Dias

Apresentação clínica, diagnóstico e tratamento da
esquizencefalia na pediatria: revisão bibliográfica / Sarah Melo
Dias Vale. – João Pessoa, 2024.

30f.; il.

Orientadora: Prof^a. D^a. Maria Alice Feitosa Costa H. da Silva.
Monografia (Residência Médica em Pediatria) –
Faculdade Nova Esperança - FAMENE

1. Criança. 2. Esquizencefalia. 3. Pediatria. I. Título.

CDU: 616-053.2

SARAH MELO DIAS VALE

**APRESENTAÇÃO CLÍNICA, DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DA
ESQUIZENCEFALIA NA PEDIATRIA: REVISÃO BIBLIOGRÁFICA**

Trabalho apresentado à Faculdade Nova Esperança como parte das exigências para a obtenção do título de pediatra.

João Pessoa, 22 de fevereiro de 2024.

BANCA EXAMINADORA

Prof. Maria Alice Feitosa Costa Holanda da Silva
(Coordenadora e Prof. da Residência Médica em Pediatria -FAMENE)

Prof. Zilah de Vasconcelos Barros
(Prof. da Residência Médica em Pediatria -FAMENE)

Prof. Nairmara Soares Pimentel Cunha
(Prof. da Residência Médica em Pediatria -FAMENE)

Apresentação clínica, diagnóstico e tratamento da esquizencefalia na pediatria: revisão bibliográfica

Clinical presentation, diagnosis and treatment of schizencephaly in pediatrics: literature review

RESUMO

Introdução: A esquizencefalia é uma patologia congênita rara do sistema nervoso central. Apresenta uma etiologia desconhecida e grande variedade de sintomas, a depender do grau de lesão que o paciente apresenta. O diagnóstico da doença é realizado por exames de imagem e o tratamento é conservador com raros casos de necessidade de intervenção cirúrgica. **Objetivo:** Analisar as produções científicas quanto a apresentação clínica, diagnóstico e tratamento da esquizencefalia na pediatria. **Método:** Trata-se de uma revisão bibliográfica realizada em nas bases de dados SCIELO, PUBMED, CAPES e LILACS. Os critérios de inclusão da pesquisa foram: artigos disponíveis na íntegra, publicações voltadas apenas a esquizencefalia, com acesso livre, publicados entre 2019 e 2023, em português, inglês e/ou espanhol. Foram excluídos: trabalhos em que houvessem participantes fora da faixa etária pediátrica, publicações na modalidade relato de experiência, editoriais, ensaios clínicos e relatos de caso em que o objeto do estudo tivesse outras más formações graves ou doença genética concomitante com a esquizencefalia. **Resultados e discussão:** Foram selecionados 5 artigos para compor a pesquisa, sendo a maior parte deles do tipo relato de caso. Convulsões e deficiência motora foram os sintomas mais comuns encontrados. A maior parte dos estudos trouxe a ressonância nuclear magnética como meio de diagnóstico da doença e em apenas um caso o diagnóstico foi feito no período pré natal. O tratamento da esquizencefalia deve ser feito de forma integral e multidisciplinar, visando um maior bem estar para paciente e família, além disso, o diagnóstico precoce é fundamental uma melhor adaptação do paciente ao seu quadro clínico e limitações. **Conclusão:** Existe uma necessidade de estudos mais amplos sobre a doença a fim de criação de protocolos para diagnóstico precoce e tratamento da patologia, melhorando a resposta clínica dos pacientes.

Palavras chaves: pediatrics, schizencephaly, child, criança, esquizencefalia, pediatria.

ABSTRACT

Introduction: Schizencephaly is a rare congenital pathology of the central nervous system. It has an unknown etiology and a wide variety of symptoms, which depend on the degree of injury the patient presents. The diagnosis of the disease is carried out through imaging tests and conservative treatment, with rare cases requiring surgical intervention. **Objective:** The objective of the present study is to analyze scientific productions regarding the clinical presentation, diagnosis, and treatment of schizencephaly in pediatrics. **Method:** The methodology applied is a bibliographic review carried out in the SCIELO, PUBMED, CAPES and LILACS databases. The research inclusion criteria were articles available in full, publications focused only on schizencephaly, with free access, published between 2019 and

2023, in Portuguese, English and/or Spanish. The following were excluded: work in which there were participants outside the age range pediatrics, publications in the form of experience reports, editorials, clinical trials, and case reports in which the object of the study had other serious malformations or genetic disease concomitant with schizencephaly. **Results and discussion:** 5 articles were selected to compose the research, most of them being case reports. Seizures and motor impairment were the most common symptoms found. Most studies used nuclear magnetic resonance as a means of diagnosing the disease and in only one case the diagnosis was made in the prenatal period. The treatment of schizencephaly must be carried out in a comprehensive and multidisciplinary way, aiming at greater well-being for the patient and family. Furthermore, early diagnosis is essential for better adaptation of the patient to their clinical condition and limitations. **Conclusion:** Therefore, it is essential that there be broader studies on the disease to create protocols for early diagnosis and treatment of the pathology, improving the clinical response of patients.

Key-words: pediatrics, schizencephaly, child, criança, esquizencefalia, pediatria.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	8
2. REFERENCIAL TEÓRICO	10
3. MÉTODO	14
3.1 Tipo de Estudo.....	14
3.2 Bases de dados selecionadas	14
3.3 Critérios de inclusão e exclusão	14
3.4 Procedimentos para coleta e análise de dados	16
4. RESULTADOS E DISCUSSÃO	16
5. CONCLUSÃO	27
REFERÊNCIAS	28

1. INTRODUÇÃO

A esquizencefalia é uma patologia congênita rara do sistema nervoso central, com etiologia desconhecida, em que ocorre alteração na migração celular durante o desenvolvimento do córtex cerebral. Como consequência, há ligação entre ventrículos cerebrais e pia mãe através de uma fenda delimitada por substância cinzenta (Monteiro; Ferreira; Moriguti, 2020). Segundo Betharte-sotomayor, et al. (2020) podemos dividir a doença em tipo I, ou lábios fechados e Tipo II, também chamada de lábios abertos.

Embora ainda não possua a sua etiologia elucidada, acredita-se que a esquizencefalia tenha uma causa heterogênea. Sua presença foi observada em associação com infecções uterinas durante gestação, traumas, exposição a teratógenos e desordens vasculares, ocorridas entre o final do primeiro e início do segundo trimestre de gestação, que levaram a hipóxia e isquemia fetal (D'antonap; D'antonah; Mansouri, 2021).

Velasque (2023) nos traz incidência da doença como sendo de 1,5 a cada 100.000 nascimentos, sendo corroborado por Vargas-Cárdenas;

García-Martínez; Bautista-Vargas (2022), expõe a esquizencefalia como sendo uma doença de baixa prevalência e, entre os tipos, traz a de lábios abertos e bilateral como mais frequente. Apesar de não ser comum, o diagnóstico da esquizencefalia pode ser realizado ainda no período intrauterino (D'antonap; D'antonah; Mansouri, 2021). A ressonância nuclear magnética do encéfalo é considerada o exame padrão ouro para diagnosticar a doença, porém a tomografia computadorizada de encéfalo pode ser utilizada por ter um menor custo, melhor acessibilidade e por mostrar imagem anatômica satisfatória para o diagnóstico (Monteiro; Ferreira; Moriguti, 2020).

O tratamento dessa patologia deve ser realizado de forma multidisciplinar e voltado a sintomatologia apresentada. Na maior parte dos casos o tratamento é conservador, porém, pode ser necessário a intervenção cirúrgica (Vargas-Cárdenas; García-Martínez; Bautista-Vargas, 2022).

A escolha do tema desse estudo se deu pela raridade da patologia relatada e também pelo fato da grande maioria dos trabalhos publicados serem do tipo relato e séries de caso, surgindo assim a necessidade de agrupar o resultado dos mesmos e elencar os principais sintomas, meios de diagnósticos utilizados e tratamentos implementados. Além disso, por ser uma patologia que afeta a qualidade de vida, ter um diagnóstico tardio é desfavorável no auxílio e acompanhamento da criança, assim o aumento no número de estudos acerca da patologia pode favorecer a criação de protocolos acerca de diagnóstico precoce da doença (D'antonap;

D'antonah; Mansouri, 2021). Este trabalho tem por objetivo: analisar as produções científicas quanto a apresentação clínica, diagnóstico e tratamento da esquizencefalia na pediatria.

2. REFERENCIAL TEÓRICO

A esquizencefalia foi descrita a primeira vez em 1946, por Yakovlev e Wadsworth, que utilizaram o termo com referência a cavidades que geralmente se apresentavam de forma simétrica e bilaterais no parênquima cerebral, sendo consideradas expansões dos ventrículos. Segundo os mesmos, a doença tinha origem a partir de anormalidades na migração de neuroblastos durante o período fetal (Sarango-Amay; Muñoz-Gualan, 2022). Ortiz; Sandoval, (2021) corrobora com Yakovlev e Wadsworth quanto a fisiopatologia ser baseada em alterações na migração neuronal. Além disso o autor defende episódios isquêmicos que ocorreram na 7ª ou 8ª semana de gestação, alterações genéticas e infecções por citomegalovírus como possíveis causas da alteração de migração celular.

Processos inflamatórios intraútero causados por infecções, uso de varfarina e drogas recreativas, exposição a solventes orgânicos, traumatismo e amniocentese, segundo (Tachino; et al 2020), são eventos que podem estar associados formação das fissuras durante a formação cerebral. A autora também defende a existência de alteração no gene EMX2, importante na regulação do desenvolvimento estrutural do prosencéfalo, na gênese da esquizencefalia, porém afirma que nem todos os casos são de ordem genética. Tal afirmação é apoiada por Sarango-Amay; Muñoz-Gualan (2022) que afirma a existência de casos familiares e esporádicos e que a presença da alteração no EMX2 foi encontrada em 70% dos casos que apresentaram alterações vasculares como origem da doença – a exemplo da oclusão trombótica, isquemias e malformações arteriovenosas.

D'antonap; D'antonah; Mansouri (2021) separa a doença como tipo I quando há fusão das fendas da manta cerebral, sendo o contato com o sistema ventricular inexistente. No tipo II, ou lábios abertos, existe uma conexão entre espaço subaracnóideo e o ventrículo, com presença de líquido cefalorraquidiano no local. O autor ainda traz que o tipo de esquizencefalia influencia o prognóstico da doença. Lesões pequenas e unilaterais que não afetam o córtex motor estão associados apenas a episódios convulsivos enquanto pacientes com lesões do tipo II bilaterais possuem um pior prognóstico.

Vargas-Cárdenas; García-Martínez; Bautista-Vargas (2022) classificam o tipo I e II a partir da fenda apresentada, as bordas da lesão e o como a substância cinzenta se apresenta. Na primeira as fendas são pequenas ou apresentam uma pequena convergência, as bordas se unificam a nível da sutura pio endimária e existe a presença de matéria cinzenta anormal sem que haja líquido cefalorraquidiano no interior. Já o tipo II as fendas são grandes e as paredes

separadas, as bordas não se unem e o líquido passa entre a cavidade ventricular e o espaço aracnoide, havendo uma maior perda de massa cerebral.

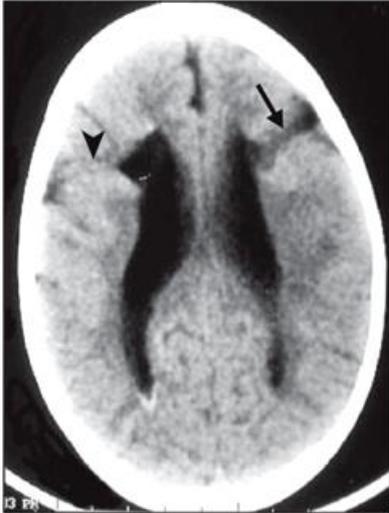


Figura 1. Esquizencefalia bilateral. Presença do tipo I a direita, na região parietal (cabeça da seta) e do tipo II à esquerda (seta)

Fonte:

http://www.rb.org.br/detalhe_artigo.asp?id=1319&idioma=Portugues

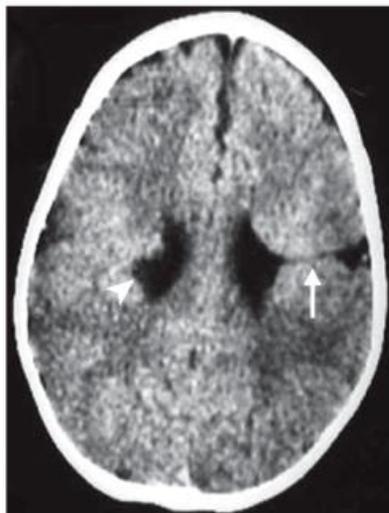


Figura 2. Esquizencefalia bilateral, sendo lábios fechados à direita (cabeça da seta) e lábios abertos a esquerda (seta)

Fonte:

http://www.rb.org.br/detalhe_artigo.asp?id=1319&idioma=Portugues

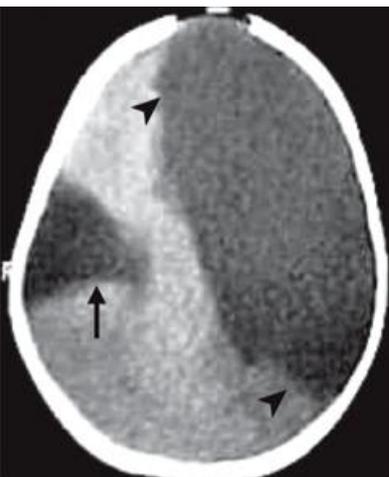


Figura 3. Esquizencefalia bilateral tipo II. Tamanho grande à esquerda (cabeça da seta) e tamanho médio à direita (seta)

Fonte:

http://www.rb.org.br/detalhe_artigo.asp?id=1319&idioma=Portugues

De acordo com Vargas-Cárdenas; García-Martínez; Bautista-Vargas (2022) a sintomatologia da doença está intimamente ligada ao tipo e extensão da lesão cerebral, assim os pacientes com pequenas lesões podem apresentar-se assintomáticos, com hemiparesia, espasticidade e retardo mental leve até serem portadores de epilepsia grave, possuírem alteração motoras e de linguagem, alterações faciais e deformidades na órbita quando as lesões estruturais são mais graves. O autor ainda traz que pacientes que apresentam esquizencefalia em lobo frontal apresentam transtorno motor, crises convulsivas e deficiência intelectual como tríade clássica. Afirma também que pacientes com esquizencefalia tipo I tem melhor desenvolvimento motor quando comparado ao tipo II.

Em alguns casos, devido ausência inicial de sintomas, o diagnóstico da esquizencefalia é feita apenas na vida adulta, quando há o aparecimento de episódios convulsivos – pacientes também podem apresentar transtorno bipolar, de personalidade ou esquizofrenia com fenótipo psicótico. Em contrapartida os casos mais graves da doença podem ser observados ainda em vida intraútero, durante ultrassonografia ou ressonância magnética (Sarango-Amay; Muñoz-Gualan, 2022).

A visualização da má formação durante o pré natal ocorre com idade gestacional de cerca de 24 semanas, com a realização de ultrassonografia. Não há diagnóstico relatado, por exame ultrassonográfico, antes da vigésima semana de gestação (Tachino; et al 2020). A ressonância magnética nuclear permite a visualização da de fendas revestida por substância cinzenta e contendo líquido cefalorraquidiano, que é o sinal patognomônico da doença. Jiménez (2023) traz a possibilidade de esquizencefalia estar associada outras anomalias, como agenesia de corpo caloso e de septo pelúcido, microcefalia, hidrocefalia, polimicrogiria e cistos arcanóideos. Tal afirmação também é sustentada por Vargas-Cárdenas; García-Martínez; Bautista-Vargas (2022) que traz a associação da doença com hidrocefalia em 30% dos casos, ausência de septo pelúcido e de corpo caloso em 75% dos pacientes. D'antonap; D'antonah; Mansouri (2021) apresentam a porencefalia como sendo o principal diagnóstico diferencial da esquizencefalia. Nesta doença há presença de uma cavidade que pode se comunicar com os ventrículos ou formarem cistos fechados com líquido no interior.

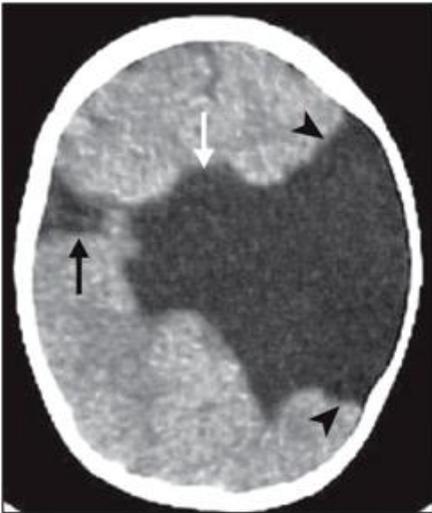


Figura 4. Esquizecefalia bilateral. Seta branca mostrando ausência de septo pelúcido, seta preta mostrando presença de fenda de lábios abertos e cabeça de seta indicando grande fenda de lábios abertos.

Fonte:

http://www.rb.org.br/detalhe_artigo.asp?id=1319&idioma=Portugues

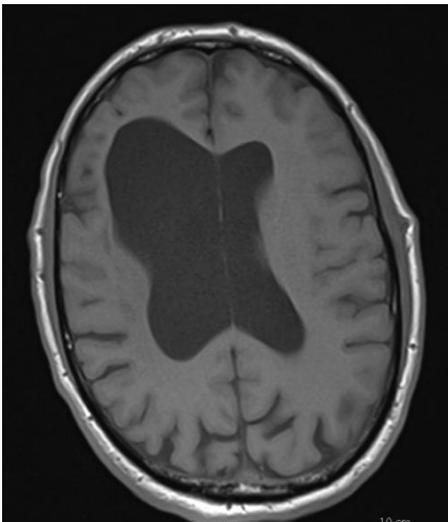


Figura 5. Porencefalia. Existe uma expansão cística do ventrículo lateral direito para o lobo frontal direito. O revestimento do cisto se dá através de substancia branca e a ecogenicidade do lóquido no interior do cisto é compatível com líquidocefalorraquidiano. Achados corroboram com um cisto poroencefálico.

Fonte: [Cisto poroencefálico | Caso Radiologia |](#)

Radiopaedia.org

Segundo o Modelo de Promoção da Saúde (MPS) de Nola Pender a aquisição de comportamentos saudáveis e o desenvolvimento de ações que promovem a saúde resultam em benefícios significativo na vida e no bem estar do paciente (Santi; Nogueira; Baldissera; 2023). Assim, de acordo com Silva; Asensi; Oliveira (2020) o tratamento para patologia deve ser baseado em uma abordagem multidisciplinar, com a inclusão de terapias físicas e ocupacionais. Além disso, o uso de medicamentos para controle das crises convulsivas é indicado. E em casos de hidrocefalia com aumento de pressão intracraniana se faz necessário abordagem cirúrgica para inserção de derivação ventriculo peritoneal (DVP).

3. MÉTODO

3.1 Tipo de Estudo

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, que é uma forma de estudo na qual o pesquisador sintetiza resultados de um conjunto de pesquisas com mesmo tema, com intuito de estabelecer generalizações ou buscar explicações mais amplas de um assunto específico, a partir da análise dos achados (Sonagli et al, 2019). Para sua realização, teve o seguimento das seguintes etapas: delimitação do tema, construção da questão norteadora e objetivos da pesquisa; escolha das bases de dados a serem utilizadas, determinação de critérios de inclusão e exclusão que orientariam a pesquisa, busca e a seleção e análise das publicações, por fim a explanação dos resultados (Dantas et al. 2022)

Para a construção do estudo foram elaboradas as seguintes questões norteadoras: Qual a apresentação clínica da esquizencefalia em crianças? Como é feito o diagnóstico dessa doença? Qual o tratamento é realizado atualmente?

3.2 Bases de dados selecionadas

A busca por publicações ocorreu nas seguintes bases de dados: Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde – LILACS, Portal de Periódicos da CAPES, PUBMED e também pela Scientific Electronic Library Online – SciELO no mês de janeiro de ano de 2024.

3.3 Critérios de inclusão e exclusão

Os critérios de inclusão da pesquisa foram: artigos disponíveis na íntegra, publicações voltadas apenas a esquizencefalia, com acesso livre, publicados entre 2019 e 2023, em português, inglês e/ou espanhol, que respondam ao objetivo e as questões de pesquisa. Foram excluídas: trabalho em que houvessem participantes fora da faixa etária pediátrica, publicações na modalidade relato de experiência, editoriais, ensaios clínicos e relatos de caso em que o objeto do estudo tivesse outras más formações grave ou doença genética concomitante com a esquizencefalia.

Para a busca de trabalhos científicos que melhor refletiam a temática da pesquisa, elegeram-se descritores a partir dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), sendo selecionados: Schizencephaly, Pediatrics Child, em inglês, e em português: Criança,

Esquizencefalia e Pediatria. Após a seleção foram realizadas buscas com o descritor Esquizencefalia de forma isolada e utilizando a associação do mesmo com os demais através do uso do operador booleano AND, considerando a estratégia a seguir em todas as bases de dados: “Schizencephaly”, “Pediatrics” and “Schizencephaly”, “Schizencephaly” and “Pediatrics”, “Child” and “Schizencephaly”, “Schizencephaly” and “Child”, “Criança” and “Esquizencefalia”, “Esquizencefalia” and “criança”, “Pediatria” and “Esquizencefalia” e “Esquizencefalia” e “Pediatria”.

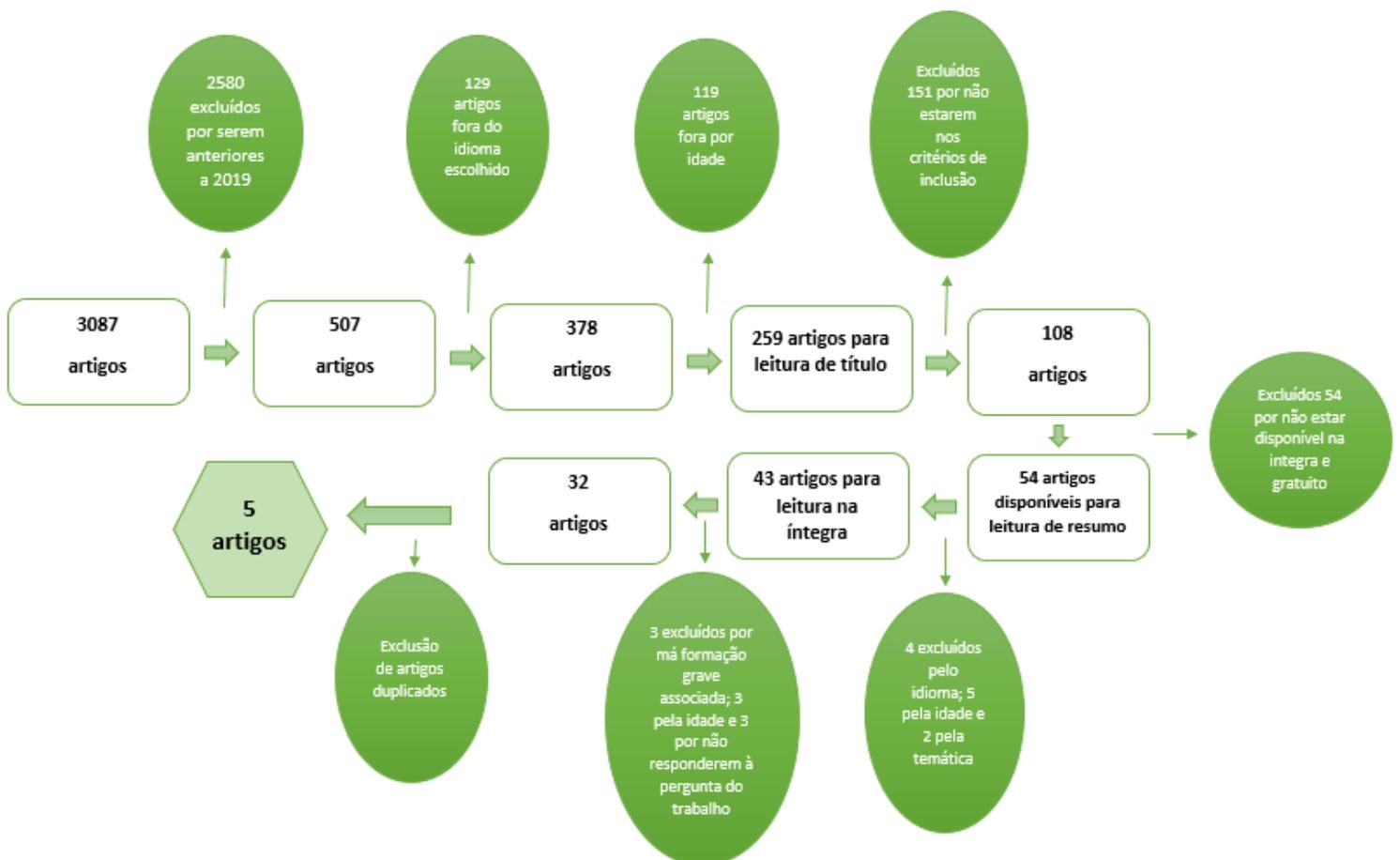
3.4 Procedimentos para coleta e análise de dados

A pesquisa seguiu as diretrizes do “Principais Itens para Relatar Revisões Sistemáticas e Meta-análises (PRISMA)” (Page et al., 2022). A busca ocorreu mediante os critérios de inclusão já listados, e no primeiro momento foi aplicado o período de (2019-2023), em seguida foi selecionado a língua de publicação. Em uma das bases de dados (PUBMED) foi possível já selecionar a idade dos pacientes do estudo nesse momento. Em seguida realizou-se a leitura dos títulos e, os que ficaram de acordo com a temática proposta foram avaliados quanto a estar disponível na íntegra e sem custos para o pesquisador. Seguiu-se a leitura dos resumos e, por fim, a análise integral dos artigos encontrados. As publicações foram organizadas em tabela única, utilizando o programa da Microsoft Word, no qual foram adicionadas as informações acerca artigos encontrados: Autores, Periódico, Ano de publicação, objetivo, métodos e os resultados.

4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram identificados 3087 estudos, depois da aplicação do critério de inclusão do tempo, permaneceram 507 estudos, e em seguida foram aplicados os critérios de idioma e idade, o que resultou em 259 artigos. Foi seguido com a leitura dos títulos, nos quais foram excluídos 151 artigos por não estarem dentro dos critérios de inclusão deste trabalho. Dos 108 trabalhos restantes apenas 54 estavam disponíveis na íntegra e de forma gratuita foi realizada a leitura dos resumos. Desses, 4 foram excluídos por estarem escritos em outra língua que não as selecionadas nos critérios de inclusão, 5 por possuírem objetos de estudo fora da faixa pediátrica, e 2 por estarem fora da temática estudada, resultando em apenas 43 artigos para leitura na íntegra.

Após leitura, 3 artigos foram excluídos devido à má formação grave associada a esquizencefalia, 3 por apresentarem adultos na amostrado estudo e 3 por não responderem as respostas deste trabalho, finalizando a seleção com 34 artigos. Após a exclusão de artigos duplicados permaneceram a quantidade 5 para comporem a realização desta revisão.



FLUXOGRAMA 1 – Discriminação da sequência pesquisa

QUADRO 1 – Discriminação da quantidade de artigos encontrados em cada fase da pesquisa

	PUBMED	SCIELO	CAPES	LILCAS	Total
Artigos encontrados	1305	12	1729	41	3087
Tempo	201	3	295	8	507
Idioma	192	3	175	8	378
Idade	73	-	-	-	259
Leitura de título	30	3	67	8	108
Disponível na íntegra	18	3	26	7	54
Leitura de resumo	9	3	25	6	43
Leitura na íntegra	5	2	19	5	34
Número final de artigos após exclusão de trabalhos duplicados: 5					

Fonte: dados da pesquisa, 2024.

QUADRO 2 - Apresentação dos artigos encontrados:

Autores	Ano de publicação	Revista	Objetivo do estudo	Método
Balqis Channmekun Siti; Maryam Mohd Zulkifli; Siti Suhaila Mohd Yusoff; Rosediani Muhamad; Tarmizi Musa Ahmad.	2020	Malaysian Family Physician (MFP)	Analisar um caso de uma criança com hemiparesia do lado esquerdo	Relato de caso que teve como objeto de estudo uma criança com 10 meses de idade apresentando alteração na força dos membros a esquerda.

<p>Ilona Kopyta; Michał Skrzypek; Dorota Raczkiewicz; Iwona Bojar; Beata Sarecka-Hujar</p>	<p>2020</p>	<p>Annals of Agriculture l and Environme ntal Medicine</p>	<p>Analisar a apresentação clínica da esquizencefalia com particular consideração no curso da epilepsia em pacientes pediátricos</p>	<p>A pesquisa foi retrospectiva e baseada em registros dos pacientes. Teve a participação de 38 crianças com esquizencefalia. Teve como critério de idade entre um mês a 18 anos de vida, internação por problemas de desenvolvimento ou necessidade de terapia de anticonvulsivante . Os critérios de exclusão foram idade menos de um mês de vida e maiores de 18 anos de vida, falta de resultados de neuroimagem confirmando esquizencefalia e defeitos além da esquizencefalia encontrada em exames de imagem.</p>
--------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------	--------------------------------------------------------------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<p>Valeria Venti; Maria Chiara Consentino;Pierluigi Smilari; Filippo Greco; Claudia Francesca Oliva; Agata Fiumara; Raffaele Falsaperla; Martino Ruggieri; Piero Pavone</p>	<p>2021</p>	<p>Children</p>	<p>Relatar características clínicas, incluindo envolvimento cognitivo, crises epiléticas com resposta a medicamentos anticonvulsivantes, comorbidades em pacientes jovens acometidos por malformação do desenvolvimento cortical e acompanhados em um hospital terciário.</p>	<p>Análise retrospectiva, selecionando pacientes com malformação do desenvolvimento cortical (CMD) observados no Serviço de Pediatria Hospital Universitário G.Rodolico, em Catânia, Itália, em período entre outubro de 2009 e outubro de 2020. Foram incluídos pacientes pediátricos com CMD diagnosticado por ressonância magnética e excluídos aqueles com atraso no desenvolvimento/ deficiência intelectual ou epilepsia não associados a malformações corticais.</p>
--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------	-----------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Luísa Pelucio; Marcia Cristina Nascimento Dourado; Antonio Egidio Nardi; Michelle Levitan.	2021	Jornal brasileiro de psiquiatria	Descrever as características gerais de um programa de atenção domiciliar psicológica, relatando os elementos técnicos principais e teóricos em um caso esquizencefalia do tipo II unilateral direito	Relato de caso que teve como objeto de estudo uma 12 anos de idade com esquizencefalia do tipo II
Turyalai Hakimi; Hashmatullah M. Rahimi; M. Anwar Jawed.	2021	Journal of Pediatric Surgery	Relatar caso de criança com aumento do perímetro cefálico associado aos movimentos fracos dos membros.	Relato de caso que tem como participante uma criança de 22 meses com alterações neurológicas

Fonte: dados da pesquisa, 2024.

A maior parte dos artigos publicados estava disponível na plataforma CAPES, seguido da plataforma PUBMED. Dos artigos selecionados, 60% (três artigos) foram do ano de 2021 e 40% (2 artigos) do ano de 2020. Como já esperado, a maior parte dos trabalhos foi do tipo relato de caso (3 artigos) e dois deles do tipo análise retrospectiva. A maior parte dos pacientes descritos nos relatos de caso tinham menos de 2 anos de idade e um deles mais de 10 anos, já em uma análise foram incluídos pacientes entre 1 mês e 18 anos de idade. A segunda análise incluiu pacientes entre 8 dias de vida até 15 anos de idade.

Em uma das análises foi necessário para participação a realização de ressonância nuclear magnética, a segunda descreveu apenas a necessidade de neuroimagem para participação no estudo. Em um dos casos dos relatos o diagnóstico da criança foi durante o período pré natal, nos demais, com realização de ressonância nuclear magnética após início dos sintomas.

Pacientes que participaram dos relatos apresentaram esquizecefalia do tipo II, sendo dois deles bilaterais. Os estudos retrospectivos não especificaram o tipo I ou II.

Nos três relatos de caso apresentaram alteração em força muscular como um dos sintomas do paciente, sendo um deles com necessidade de cadeira de rodas por não haver movimentação dos membros. Em um dos relatos o paciente apresentou dificuldade respiratória com necessidade de realização de traqueostomia para manutenção da vida. Dois pacientes tiveram diagnóstico após o aparecimento de aumento de perímetro cefálico e dificuldade de mover os membros. Os três pacientes apresentaram alteração na fala. Todos apresentaram atraso no neurodesenvolvimento. Nenhum dos três pacientes citados nos relatos desenvolveram episódios convulsivos, sendo contrários aos estudos retrospectivos, onde todos os pacientes estudados apresentaram crises convulsivas.

Em dois dos três relatos de caso o tratamento da criança foi conservador, baseado em terapias para melhora dos sintomas. Um dos pacientes do estudo apresentou a necessidade de realização de cirurgia para implementar derivação ventrículo peritoneal. Em todos os pacientes dos estudos retrospectivos foi necessário o uso de anticonvulsivantes no tratamento, mas sem necessidade de intervenção cirúrgica para tal.

QUADRO 2 - Achados científicos de acordo com os trabalhos selecionados:

Título do artigo	Tema central
A Rare Case of an Infant with Left Hemiparesis: A Case Report of Bilateral Open-lip Schizencephaly	<ul style="list-style-type: none"> - Os sintomas da esquizecefalia variam dependendo da gravidade da lesão e se a lesão envolve um ou ambos os hemisférios. Lesões maiores e bilaterais geralmente apresentam quadriplegia e deficiências intelectuais graves. - As crianças podem apresentar atraso global no desenvolvimento, convulsão, microcefalia, hidrocefalia e espasticidade. - O diagnóstico foi realizado com tomografia de crânio e confirmado por ressonância magnética.

	<ul style="list-style-type: none"> - O diagnóstico da doença interfere na estrutura familiar. - Tratamento é multidisciplinar e conservador com fisioterapia e fonoaudiologia, além de apoio da assistência social.
Epilepsy in paediatric patients with schizencephaly	<ul style="list-style-type: none"> - 52,6% das crianças com esquizencefalia apresentaram epilepsia, com as primeiras convulsões entre 2 meses e 11 anos. 25 % das crianças apresentaram convulsões antes do diagnóstico de esquizencefalia e em 30% dos casos o diagnóstico precedeu a epilepsia. - A epilepsia afetou ambos os sexos com frequência semelhante. - A epilepsia foi associada ao tipo de esquizencefalia e sua localização, sendo prevalente nos casos com esquizencefalia tipo II bilateral, em comparação com outros tipos e localizações de esquizencefalia (82% vs 29%, respectivamente). - A epilepsia foi tratada com politerapia em 70% das crianças e em 30% em monoterapia.
Malformations of Cortical Development, Cognitive Involvement and Epilepsy: A Single Institution Experience in 19 Young	<ul style="list-style-type: none"> - 83% dos pacientes com esquizencefalia apresentaram atraso moderado a grave de desenvolvimento. - O início das convulsões foi por volta dos 13 meses de idade. - 36% entre os 19 jovens apresentaram epilepsia grave e resistência a medicamentos antiepilépticos. A maioria destes com resposta inadequada ao primeiro medicamento selecionado.

<p>Psychological home care for type II schizencephaly: technical and theoretical aspects / Atenção psicológica domiciliar com esquizencefalia tipo II: aspectos técnicos e teóricos</p>	<ul style="list-style-type: none"> - O atendimento domiciliar possibilita um contato mais significativo com a realidade específica do paciente, com a possibilidade de observar características da dinâmica familiar que não aparecem nos atendimentos nas instituições de saúde, que podem e devem ser utilizadas para um melhor manejo. - Poucos casos clínicos decorrentes de esquizencefalia são encontrados na literatura. <ul style="list-style-type: none"> – Diagnóstico precoce feito por exames de neuroimagem e um tratamento adequado, são aspectos essenciais para um bom prognóstico e resposta clínica. - Atendimento multiprofissional visa a busca da integralidade da saúde e da qualidade de vida para a construção da autonomia dos indivíduos no processo humanizado de cuidado.
<p>Unilateral Open Lip Schizencephaly</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Sintomatologia apresentada pelo paciente: aumento de perímetro cefálico, movimentos fracos dos membros superiores e inferiores (mais dominantes nos membros inferiores), no controle da cabeça, atraso da fala. - Não apresentou convulsão. - Diagnóstico de esquizencefalia foi feito por tomografia de crânio. - Paciente apresentou aumento da pressão intracraniana. - Tratamento cirúrgico com shunt ventrículo peritoneal.

Fonte: dados da pesquisa, 2024.

O estudo trazido por Pelúcio et al. (2021) apresenta a esquizecefalia como sendo uma malformação congênita com capacidade de gerar uma gama de sintomas. Siti et al. (2020) e Hakimi; Rahimi; Jawed (2021) trouxeram que esta variação de sintomas vai depender da gravidade má formação e da quantidade de tecido cerebral afetado. Silva; Asensi; Oliveira (2020) concorda ao dizer que as manifestações clínicas estão associadas ao local da lesão e extensão da mesma. Cabrera et al. (2023) trouxe que pacientes com lesões unilaterais e do tipo I apresentam um melhor prognóstico.

Os 5 estudos analisados apresentaram uma diversidade importante na sintomatologia dos pacientes. Sintomas como atraso no desenvolvimento intelectual, convulsões, espasticidade, hidrocefalia, atraso de fala e no desenvolvimento motor foram comumente encontrados. Medeiros; Jorge (2023), nos traz que pacientes portadores da esquizecefalia de lábios fechados podem ser assintomáticos ou com déficit motor leve, muitas vezes diagnosticados apenas na idade adulta. O tipo lábios abertos possui uma maior gravidade e normalmente cursam com epilepsia, paralisia e retardo mental. Essas afirmações puderam ser exemplificadas com o estudo de Siti et al. (2020), que relata a presença de paralisia unilateral numa lesão de pequena extensão, envolvendo apenas um hemisfério, enquanto lesões bilaterais resultaram em quadriplegia e até deficiência intelectual grave.

No estudo de Kopyta et al. (2020) relata que cerca de 52% dos pacientes portadores de esquizecefalia desenvolvem epilepsia, sendo as primeiras convulsivas com surgimento em torno de 2 meses de idade e média de aparecimento por volta de 3 anos de idade. Esse sintoma precedeu o diagnóstico da mal formação em 25% dos casos estudados. O autor também afirma que não há diferença entre sexo masculino ou feminino na prevalência de epilepsia nos pacientes com esquizecefalia, porém há uma maior frequência em pacientes do tipo II com acometimento bilateral. No estudo de Venti et al. (2021) a maioria dos pacientes (83%) com esquizecefalia apresentaram atraso de desenvolvimento moderado a grave e isso é corroborado quando observado que todos os pacientes citados nos relatos de caso apresentaram atraso motor/cognitivo.

D'antonap; D'antonah; Mansouri (2021) corrobora com o parágrafo anterior quando traz como sintomas mais frequentes a hemiparesia, seguido de convulsões, nos casos de acometimento unilateral. Já nos casos de esquizecefalia bilateral os sintomas mais frequentes foram convulsões, seguido de atraso no desenvolvimento e alterações na linguagem. Déficit neurológicos também são comuns em criança com fenda bilateral. Em ambos os casos os sintomas iniciaram no primeiro ano de vida. O estudo de Kopyta et al. (2020) confirma a afirmação ao trazer uma maior prevalência da epilepsia nos pacientes com esquizecefalia tipo

II bilateral e complementa a afirmação ao trazer que a evolução da epilepsia foi mais grave nesses pacientes.

Siti et al. (2020) trouxe no seu relato uma diminuição do perímetro cefálico como sendo um dos sintomas apresentado pelo paciente, já no caso trazido por Hakimi; Rahimi; Jawed (2021) houve um aumento da circunferência craniana devido a ventriculomegalia. Essa diferença de sintomatologia vai ser relatado por Pelúcio et al. (2021) quando traz que a esquizencefalia pode estar associado a diversos outros problemas do SNC e por Bethartesotomayor, et al. (2020) que traz a possibilidade de associação com outros transtornos de migração neuronal, como agenesia de septo pelúcido e dor corpo caloso, atresia de nervo óptico, displasia cerebelar e também microcefalia.

Apesar de ser uma doença congênita e de haver a possibilidade de ser diagnosticada ainda na vida intrauterina, muitos pacientes passam grande parte da vida sem apresentar sintomas. Hakimi; Rahimi; Jawed (2021) afirma a possibilidade de diagnóstico através de tomografia computadorizada do encéfalo e frisa que todas as lesões císticas encontradas nos exames de imagem cerebrais devem ser consideradas no diagnóstico diferencial. Venti et al. (2021) traz a ressonância nuclear magnética (RNM) como sendo essencial na identificação de mal formações o córtex cerebral. Hakimi; Mohammad (2022) também traz a possibilidade de diagnóstico da doença através de tomografia computadorizada do encéfalo, mas justifica a informação trazida por Venti et al. (2021) pelo fato da RNM ser superior na diferenciação entre substância branca e cinzenta. (Cabrera et al. 2023) corrobora a informação de que a RNM é o método de escolha no diagnóstico, e lembra a possibilidade de diagnóstico no período pré natal através de ultrassonografia realizada a partir de 24 semanas de gestação.

O diagnóstico precoce e o tratamento adequado podem permitir que esses pacientes obtenham melhores resultados de desenvolvimento (Kopyta et al. 2020). Segundo D'antonap; D'antonah; Mansouri (2021) o diagnóstico precoce permite um aconselhamento e preparo da família acerca do quadro da criança, além disso permite um planejamento do tratamento também a longo prazo. Siti et al. (2020) traz em seu trabalho uma intervenção precoce nos sintomas apresentados pelo paciente e Silva; Asensi; Oliveira (2020) apoia esse fato com o intuito de estimular a neuroplasticidade cerebral, tendo como resultado uma melhor adaptação das condições fisiológicas do paciente na interação com o meio.

O tratamento da esquizencefalia é predominantemente conservador, visando controle das crises convulsivas e terapias voltadas aos sintomas motores e intelectuais (Hakimi; Rahimi; Jawed, 2021). Kopyta et al. (2020) traz que o tratamento da epilepsia com politerapia foi necessário na maioria dos casos e que essa maior resistência a medicamentos não esteve

relacionado com gênero, estágio de desenvolvimento da doença, localização ou tipo de esquizencefalia. Hakimi; Rahimi; Jawed (2021) traz a indicação cirúrgica apenas em casos em que há hidrocefalia com um aumento da pressão intracraniana

Por fim, Pelúcio et al. (2021) complementa o tratamento da doença ao trazer que a integralidade do cuidar e a melhora na qualidade de vida da criança é proporcionada ao trazer um atendimento multiprofissional como parte da terapêutica, melhorando assim a autonomia dos pacientes e uma humanização no cuidar.

4 CONCLUSÃO

A esquizencefalia é uma má formação do sistema nervoso central que acontece nos primeiros meses de desenvolvimento intraútero. Apresenta-se com uma vasta sintomatologia, principalmente com a presença de atraso no desenvolvimento e epilepsia. Alguns pacientes ainda podem ser apresentar assintomáticos ou desenvolver sintomas apenas na idade adulta.

Por ser uma patologia rara a grande maioria dos estudos é do tipo relato de caso, o que dificulta a criação implementação de protocolos de tratamento ou prevenção de sintomas, dessa forma, permanecemos realizando um tratamento conservador, intervindo apenas nos sintomas já existentes através de um tratamento multidisciplinar, voltado principalmente no desenvolvimento motor e intelectual do paciente. Além disso utiliza-se anticonvulsivantes para controle de crises convulsivas. Raramente há indicação de tratamento cirúrgico.

Sendo uma patologia com grande impacto na vida da criança e família o diagnóstico precoce contribui com uma melhora qualidade de vida para o binômio. O apoio e envolvimento da família é fundamental no sucesso do tratamento, uma vez que oferece as mesmas mais conhecimento sobre a doença e um melhor manejo dos possíveis sintomas que os pacientes podem apresentar, garantindo um cuidado integral além do ambiente hospitalar.

Por fim, a realização deste trabalho permitiu também concluir que há uma necessidade de estudos mais amplos sobre a doença a fim de criação de protocolos para diagnóstico precoce e tratamento da patologia, melhorando a resposta clínica dos pacientes.

REFERÊNCIAS

- BETHARTE-SOTOMAYOR, Yanmara et al . Reporte de un caso atípico de esquizencefalia de labio abierto. **AMC, Camagüey** , v. 24, n. 4, e6784, agosto 2020 . Disponible en <http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1025-02552020000400013&lng=es&nrm=iso>. accedido en 05 feb. 2024. Epub 01-Ago-2020.
- CABRERA, M. J. P.; CEVALLOS, E. R. G.; DE OLIVEIRA, J. B.; Sanmartín, F. A. M. Diagnóstico pré-natal de esquizencefalia de lábio aberto: um relato de caso. **Brazilian Journal of Health Review**, [S. l.], v. 6, n. 1, p. 3572–3584, 2023. DOI: 10.34119/bjhrv6n1-278. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/57321>. Acesso em: 13 fev 2024
- DANTAS, H. L. L, et al . Como elaborar uma revisão integrativa: sistematização do método científico. **Revista Recien - Revista Científica de Enfermagem**, [S. l.], v. 12, n. 37, p. 334–345, 2022. DOI: 10.24276/rrecien2022.12.37.334-345. Disponível em: <https://recien.com.br/index.php/Recien/article/view/575>. Acesso em: 5 fev. 2024.
- D’ANTONAP. P. M.; D’ANTONAH. B.; MANSOURI. B. Suspeita de Esquizencefalia em exame de Ultrassonografia Pré-Natal: um relato de caso. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 13, n. 5, p. e7433, 17 maio 2021.
- HAKIMI, T; MOHAMMAD, Q. K; Bilateral open lip schizencephaly. **Annals of Medicine & Surgery** 73():, January 2022. | DOI: 10.1016/j.amsu.2021.103204. Disponível em: https://journals.lww.com/annals-of-medicine-and-surgery/fulltext/2022/01000/bilateral_open_lip_schizencephaly.73.aspx. Acesso em: 2 de janeiro de 2024.
- HAKIMI, T; RAHIMI, H.M; JAWED, M.A; Unilateral Open Lip Schizencephaly. **Journal of Pediatric Surgery Case Reports** 73 (2021) 102011. Disponível em <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S2213576621002323>. Acesso em: 3 jan 2024.
- Herrera O, A. F; SANDOVAL, H. E.O. Esquizencefalia de labio abierto Reporte de un Caso. **Revista Cuarzo**, 26(2), 27–29. 2021. <https://doi.org/10.26752/cuarzo.v26.n2.510>
- Huertas Tacchino E, et al. Diagnóstico prenatal de esquizencefalia. Reporte de caso y revisión de la literatura. **Ver Peru Ginecol Obstet**. 2020;66(1):89-93. DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2238>
- JIMÉNEZ. E.R. Fisioterapia en la Esquizencefalia: a propósito de un caso. **Universidad de Alcalá**, Junho 2023. Disponível em [TFG_Ruiz_Jimenez_2023.pdf](https://www.uah.es/TFG_Ruiz_Jimenez_2023.pdf) (uah.es)
- Kopyta, I, et al. Epilepsy in paediatric patients with schizencephaly. **Annals of Agricultural and Environmental Medicine** 2020, Vol 27, No 2, 279–283. Disponível em: <https://www.aaem.pl/pdf-122796-52231?filename=Epilepsy%20in%20paediatric.pdf>. Acesso em: 3 jan 2024.

MEDEIROS, C; JORGE, R.S. Esquizecefalia: una causa poco común de convulsiones. *.Galicia Clin* 2023; 84-1: 48. Disponível em: [Vol 84. Num 1 - Galicia Clínica \(galiciaclinica.info\)](#). Acesso em: 3 jan 2024.

SILVA, V. B; ASENSI, G. C. S; OLIVEIRA, B. M. Estímulo precoce na esquizecefalia: uma abordagem terapêutica no processo de desenvolvimento neuropsicomotor. *Revista FT*, dez 2020. ISSN 1678-0817. Disponível em: [estímulo precoce na esquizecefalia: uma abordagem terapêutica no processo de desenvolvimento neuropsicomotor – issn 1678-0817 qualis b2 \(revistaft.com.br\)](#). Acesso em: 2 jan 2024.

MONTEIRO, F. F. de S.; FERREIRA, V. de A.; MORIGUTI, N. A. Esquizecefalia de lábio aberto unilateral e cisto porencefálico: relato de caso. *Revista Científica da Faculdade de Medicina de Campos*, [S. l.], v. 15, n. 1, p. 31–35, 2020. DOI: 10.29184/19807813.rcfmc.263.vol.15.n1.2020. Disponível em: <https://revista.fmc.br/ojs/index.php/RCFMC/article/view/263>. Acesso em: 7 dez. 2023.

PAGE, M. J. et al. A declaração PRISMA 2020: diretriz atualizada para relatar revisões sistemáticas. *Epidemiol. Serv. Saúde, Brasília*, v. 31, n. 2, e2022107, 2022. Disponível em <http://scielo.iec.gov.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1679-49742022000201700&lng=pt&nrm=iso>. acessos em 16 fev. 2024. Epub 13-Jul-2022. <http://dx.doi.org/10.1590/s1679-49742022000200033>.

PELUCIO, L. et al.. Psychological home care for type II Schizencephaly: technical and theoretical aspects. *Jornal Brasileiro de Psiquiatria*, v. 70, n. 4, p. 338–344, 2021.

SANTI DB, NOGUEIRA IS, Baldissera VDA. O Modelo de Nola Pender para promoção da saúde do adolescente: revisão integrativa. *REME - Rev Min Enferm.* 2023;27:e-1507. Disponível em: <https://doi.org/10.35699/2316-9389.2023.40440>. Acesso em: 27 jan 2024.

SITI, B.C, et al. Um caso raro de uma criança com hemiparesia esquerda: um relatório de caso de Schizencephal. *Médico do Famo Malaio.* 2020 Nov 10;15(3):90-94. PMID: 33329869; PMCID: PMC7735885. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/jbpsiq/a/BLrpSzPvSQTHcScZbWYbBjj/?lang=en#>. Acesso em: Acesso em: 3 jan 2024.

Sonaglio RG, et al. Promoção da saúde: revisão integrativa sobre conceitos e experiências no Brasil. *J. nurs. health.* 2019;9(3):e199301. Disponível em: [8.pdf \(bvsalud.org\)](#). Acesso em: 27 dez 2023.

VARGAS-CÁRDENAS, A. X. .; GARCÍA-MARTÍNEZ, K. D.; BAUTISTA-VARGAS, S. . Esquizecefalia de diagnóstico prenatal: reporte de caso. *Médicas UIS*, [S. l.], v. 35, n. 3, p. 35–40, 2022. DOI: 10.18273/revmed.v35n3-2022004. Disponível em: <https://revistas.uis.edu.co/index.php/revistamedicasuis/article/view/13963>. Acesso em: 7 dez. 2023.

Velasquez-Palacios, C.J. et al. Esquizecefalia Asociada a Infección Congénita por Citomegalovirus. *Rev Med Clin* [Internet]. 18 de febrero de 2023 [citado 7 de dez de 2023];7(1):e18022307012. Disponible en: <https://medicinaclinica.org/index.php/rmc/article/view/491>

Venti, V. et al. Malformations of Cortical Development, Cognitive Involvement and Epilepsy: A Single Institution Experience in 19 Young Patients. **Children** 2021, 8, 637.
<https://doi.org/10.3390/children808063>. Disponível em:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8392186/pdf/children-08-00637.pdf>. Acesso em: 3 jan 2024.