Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria
ISSN-Online: 2236-6814

Data de Submissão: 02/05/2019
Data de Aprovação: 15/02/2020

RELATO DE CASO

# Encefalocele nasoetmoidal e nasofrontal: relato de caso

## *Nasoethmoidal and nasofrontal encephalocele: case report*

Mariana dos Santos Teixeira[1], Fabiana Jorge Bueno Galdino Barsan[1], Valéria Cardoso Alves Cunali[2], Barbara Elias do Carmo Barbosa[3], Kellen Cristiny Oliveira[1]

**Palavras-chave:**
Encefalocele,
Genética,
Síndrome de Down.

## Resumo

**Objetivo:** O objetivo desse artigo é relatar o caso encefalocele nasofrontal, em um lactente, relacionando com fatores genéticos, sindrômicos e socioambientais, mostrando a importância da equipe de saúde estar atenta aos achados, sendo esta uma malformação rara, com alta taxa de mortalidade e morbidade, e que possui poucos relatos na literatura. **Relato de Caso:** Lactente, sexo feminino, nascida a termo, parto vaginal, 3,570g, natural e procedente de Uberaba. Após nascimento permaneceu internada devido à cardiopatia congênita e síndrome de Down, sendo realizado cirurgia cardíaca. Nesse período, ao ser realizado fisioterapia respiratória percebeu-se dificuldade de introduzir sonda nasal aspirativa, sendo encaminhada ao otorrino, sem achados significativos, foi realizado tomografia craniana aos 4 meses, que diagnosticou a lactente com encefalocele nasoetmoidal e nasofrontal. A encefalocele é uma anomalia rara, com alto índice de morbidade, mortalidade e risco de complicações. Ela está relacionada com outras patologias diagnosticada na paciente e o com os fatores antecedentes ao nascimento, causas genéticas e ambientais. **Comentários:** Embora a encefalocele seja rara, com alta mortalidade e morbidade, é de grande importância conhecer sobre os fatores que estão relacionados com essa anomalia, tanto para diagnóstico precoce, quanto para prevenção.

**Keywords:**
Encephalocele,
Genetics,
Down Syndrome.

## Abstract

**Objectives:** The article reports the case of encephalocele nasofrontal in an infant, relating to the genetic, syndromic and socioenvironmental factors, showing the importance of the health team being attentive to the findings, being a malformation, with a high mortality and morbidity rate and having few reports in the literature. **Case Report:** Infant, female, born at term, vaginal delivery, 3.570g, natural and coming from Uberaba. After birth, she was hospitalized for a congenital heart disease and Down syndrome, cardiac surgery was performed. In this period, the respiratory physiotherapist perceived the difficulty of introducing the nasal aspirate, and was sent to the otorhinol, without statistical findings, a cranial tomography was performed at 4 months, which diagnosed an infant with nasoethmoidal and nasofrontal encephalocele. The encephalocele is a rare anomaly, with high morbidity, mortality and risk of complications. It is related to other pathologies diagnosed in patients and to the antecedent factors at birth, genetic and environmental causes. **Comments:** Although it is difficult, with high mortality and morbidity, it is of great value to know about the factors that are related to this anomaly, both for the early diagnosis and for the prevention.

[1] Universidade Federal do Triângulo Mineiro, Curso Medicina - Uberaba - MG - Minas Gerais - Brasil.
[2] Universidade Federal do Triângulo Mineiro, Departamento de pediatria - Uberaba - MG - Minas Gerais - Brasil.
[3] Universidade de Uberaba UNIUBE, Médica - Uberaba - MG - Minas Gerais - Brasil.

**Endereço para correspondência:**
Mariana dos Santos Teixeira.
Universidade Federal do Triângulo Mineiro. R. Frei Paulino, nº 30, Nossa Sra. da Abadia.
Uberaba - MG. Brasil. CEP: 38025-180. E-mail: marianasantostx@outlook.com


DOI: 10.25060/residpediatr-2021.v11n2-132

Este trabalho está licenciado sob uma Creative Commons Attribution 4.0 International License.

## INTRODUÇÃO

A encefalocele é uma protrusão do conteúdo do crânio além dos seus limites normais, através de uma malformação óssea congênita, ou mais raramente através de forames ou fissuras normais do crânio[1]. Uma malformação relativamente rara, que ocorre por um defeito no fechamento do tubo neural durante a fase de desenvolvimento embrionário, entre a terceira e a quarta semana de gestação[2].

A prevalência da encefalocele em geral é estimada em 1 caso para cada 35.000 a 40.000 nascidos vivos. A encefalocele primária é dividida em: encefalomeningocele occipital, das abobadas cranianas, frontoetmoidais e basais[3]. As formas basais, ainda mais raras, constituem apenas 2% a 10% dessas encefaloceles[4,5].

A encefalocele nasoetmoidal ou transetmoidal é incomum e resulta de um defeito ósseo congênito na lâmina crivosa6 e tende a se localizar na cavidade nasal, geralmente próxima ao septo e medial à concha média[1]. A encefalocele basal não é diretamente visível e pode causar obstrução das vias aéreas superiores[7].

O objetivo desse artigo é relatar o caso de encefalocele nasofrontal, em um lactente com síndrome de Down, de 4 meses, sendo esta uma malformação rara, com alta taxa de mortalidade e morbidade, e que possui poucos relatos na literatura.

No Brasil são escassas as publicações sobre a prevalência de defeitos do tubo neural, sendo 0,83:1.000 a 1,87:1.000[8].

## RELATO DE CASO

Paciente M. S. M. B, branca, sexo feminino, natural de Uberaba, 4 meses, nascida a termo com 38 semanas, por parto vaginal, com peso 3,570 gramas, filha de mãe adolescente, 14 anos. Ao nascimento, foram identificados alterações fenotípicas e desconforto respiratório grave, com necessidade de suporte ventilatório. Após exames complementares, foi identificado hipotireoidismo, síndrome de Down com cardiopatia congênita – defeito do septo atrioventricular total (DSAV), hipoplasia do arco transverso e coarctação da aorta com o quadro de insuficiência cardíaca crônica, esses achados foram identificados após nascimento, devido ao não acompanhamento pré-natal. Permaneceu em suporte ventilatório por período prolongado, com diversas tentativas de extubação.

Desde o nascimento apresentou dificuldade respiratória, sendo realizada intubação orotraqueal. Permaneceu intubada por três meses com várias falhas de extubação nesse período. Após o terceiro mês foi possível extubação, permanecendo com uso de oxigênio suplementar por cateter nasal.

Em uma das avaliações fisioterápicas, houve dificuldade durante aspiração da cavidade nasal com a não progressão da sonda de aspiração na narina direita. Foi realizado nasofibrolaringoscopia, que demonstrou intenso processo inflamatório, não sendo possível acessar a coana direita e sinéquia externa, sendo orientado pelo otorrinolaringologista uso nasal de dexametasona, pois essa dificuldade de introdução da sonda poderia ter como causa o processo inflamatório na via respiratória.

Mesmo com o tratamento não houve melhora do padrão respiratório, sendo realizado tomografia computadorizada de seios da face, que identificou defeitos ósseos na base de crânio, na placa crivosa etmoidal e entre frontal e ossos nasais, com sinais de encefalocele nasoetmoidal e nasofrontal e aparente herniação de conteúdo intracraniano para fossa nasal (Figura 1) à direita e obliteração de células etmoidais. À direita encontrou-se seios maxilares hipoplásticos pneumatizados e à esquerda preenchido por espessamento mucoso de aspecto comum para a faixa etária.

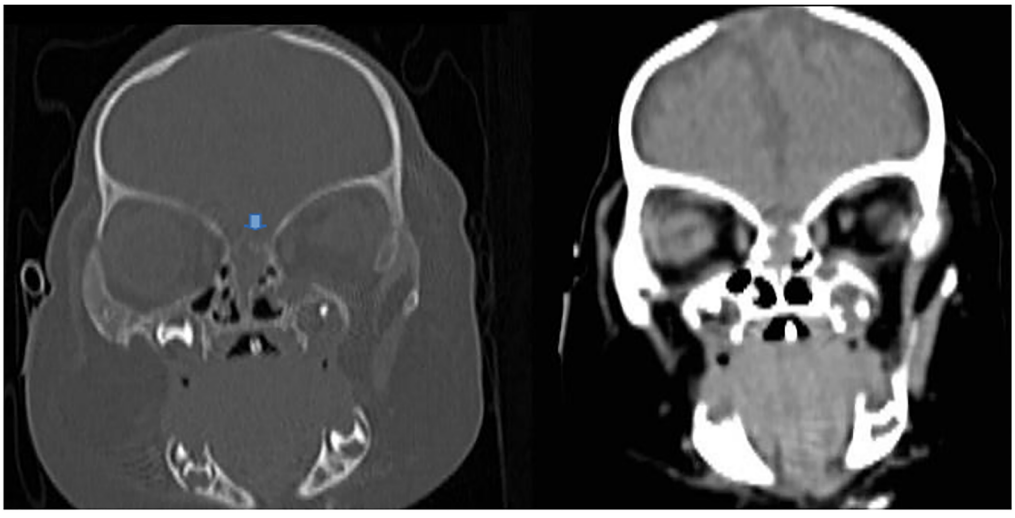


**Figura 1.** Tomografia dos seios da face, mostrando a encefalocele, com herniação de conteúdo intracraniano para fossa nasal

Devido à persistência da dificuldade respiratória, optou-se pela realização da traqueostomia. Um mês após a cirurgia a lactente apresentou desconforto respiratório, retornando à ventilação mecânica. Evoluiu com novo quadro infeccioso sem resposta ao tratamento, apresentando parada cardiorrespiratória em 6 de fevereiro de 2019.

## DISCUSSÃO

Os defeitos de fechamento do tubo neural (DFTN) possuem uma incidência de 1-2 por 1.000 nascimentos, uma condição resultante da falha do fechamento do tubo neural entre a terceira e quarta semana do desenvolvimento embrionário9,10. A incidência de DFTN varia com a raça, a variação geográfica, o status socioeconômico e múltiplos fatores predisponentes, como desordem genética, anormalidades cromossômicas e fatores de risco maternos, como diabetes mellitus, hipertermia e exposição a teratógenos[11].

Há evidências que os casos de DFTN são mais frequentes na presença de outras síndromes genéticas[10].

Estudo realizado em análise retrospectiva de recém-nascidos internados na unidade de terapia intensiva neonatal com DFTNs no Hospital de Forças de Segurança, em Riad, Arábia Saudita, mostraram que dos 103 recém-nascidos com DFTN internados, 20 (19,4%) apresentaram anomalias genéticas, cromossômicas e/ou outras anormalidades sindrômicas subjacentes[11].

Além disso, há relatos na literatura de que os DFTNs sejam mais comuns no sexo feminino12. Estudo realizado com recém-nascidos com diagnóstico de encefalocele entre 1997 e 2008, no Hospital da Mulher Prof. Dr. José Aristodemo Pinotti, mostrou que há maior número de crianças nascidas com encefalocele do sexo feminino (67,44%), com idade gestacional maior ou igual a 37 semanas (79,07%) e com peso maior que 2.500g (67,44%)[13].

O Estudo Colaborativo Latino Americano de Malformações Congênitas (ECLAMC)[14] e outro estudo[15] mostraram maior prevalência de casos de defeitos do fechamento do tubo neural em mães jovens, com idade inferior a 19 anos[14].

Outro estudo da ECLAMC, com amostra de 383 mães com doença crônica foi comparada com 297 mães saudáveis, mostrou que descendentes de mães com diabetes mellitus, asma brônquica, hipertensão ou hipotireoidismo têm um maior risco de apresentar uma malformação congénita, quando comparado com os descendentes de mães saudáveis[16].

Corroborando com os estudos citados acima[10-16], nesse caso, a lactente era do sexo feminino, com anomalias congênitas e filha de mãe adolescente, que também apresentava hipotireoidismo.

Além da raridade do caso, ele é de grande importância, pois há elevado índice de morbidade, mortalidade e risco de gravíssimas complicações. Além disso, a equipe de assistência de saúde deve considerar e observar esses achados.

## REFERÊNCIAS


1. Matson DD. Neurosurgery of infancy and childhood. 2ª ed. Springfield: Charles C Thomas; 1969.
2. Barreto E, Barbosa J, Telles C. Classificação anatômica das encefaloceles anteriores. Arq Neuropsiquiatr. 1993 Mar;51(1):107-11.
3. Melo-Souza SE. Tratamento das doenças neurológicas. 2ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2008.
4. Monteiro M, Albuquerque AC, Nobre MC. Meningoencefalocele transesfenoidal transpalatina. Arq Neuropsiquiatr. 2006;64(3):624-7.
5. Rathore YS, Sinha S, Mahapatra AK. Transsellar transsphenoidal encephalocele: a series of four cases. Neurol India. 2011;59:289-92.
6. Sangert LA, Seyfer AE, Gumby EN. Nasal encephaloceles: definitive onestage reconstruction. J Neurosurg. 1988 Abr;68(4):571-5.
7. Yokota A, Matsukado Y, Fuwa I, Moroki K, Nagahiro S. Anterior basal encephalocele of the neonatal and infantile period. Neurosurg. 1986 Sep;19(3):468-78.
8. Pacheco SS, Souza AID, Vidal SDA, Guerra GVDQL, Batista Filho M, Baptista EVDP, et al. Prevalência dos defeitos de fechamento do tubo neural em recém-nascidos do Centro de Atenção à Mulher do Instituto Materno Infantil Prof. Fernando Figueira, IMIP: 2000-2004. Rev Bras Saúde Matern Infant. 2006;6(Supl 1):S35-S42.
9. Botto LD, Moore CA, Khoury JM, Erickson JD. Neural tube defects. N Engl J Med. 1999 Nov;341(20):1509-17.
10. Melvin CE, George TM, Worley G, Franklim A, Mackey J, Viles K, et al. Genetic studies in neural tube defects. Pediatr Neurosurg. 2000;32:1-9.
11. Seidahmed MZ, Abdelbasit OB, Shaheed MM, Alhussein KA, Miqdad AM, Samadi AS, et al. Genetic, chromosomal, and syndromic causes of neural tube defects. Saudi Med J. 2014;35(Supl 1):S49.
12. Hunter GWA. Brain and spinal cord. In: Stevenson ER, Hall JG, Goodman RM, eds. Human malformations and related anomalies. Oxford: Oxford University Press; 1993. p. 109-31.
13. Zomignani AP. Caracterização da população de recém-nascidos com diagnóstico de encefalocele [dissertação]. Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas (Unicamp); 2012.
14. Nazer HJ, Lopez-Camelo J, Castilla E. ECLAMC: 30-year study of epidemiological surveillance of neural tube defects in Chile and Latin America. Rev Méd Chile. 2001 Mai;129(5):531-9.
15. Loane M, Dolk H, Morris JK; EUROCAT Working Group. Maternal age-specific risk of non-chromossomal anomalies. BJOG. 2009 Jul;116(8):1111-9.
16. Ordóñez AMP, Nazer JH, Rojas AA, Ovalle LC. Malformaciones congénitas y patología crónica de la madre: estudio ECLAMC 1971-1999. Rev Med Chile. 2003;131:404-11.