



Relato de caso clínico: Encefalocele occipital em recém-nascido a termo

ARGENTON, I.S.¹; CATTAPAN, L.Z.²; GREGORY, G.³; CASSANELO, C.A.⁴; DAL MASO, D.A.⁵; MALLMANN, A.B.⁶

^{1,3}: Residente de pediatria do Hospital São Vicente de Paulo, Passo Fundo-RS
²: Residente de neonatologia do Hospital São Vicente de Paulo, Passo Fundo-RS.
^{4,5}: Departamento de neonatologia do Hospital São Vicente de Paulo, Passo Fundo-RS.
⁷: Departamento de neurocirurgia do Hospital São Vicente de Paulo, Passo Fundo-RS.

¹Autor correspondente: argentonisabel@gmail.com

INTRODUÇÃO

A encefalocele é uma malformação congênita do sistema nervoso central caracterizada pela herniação de tecido cerebral e/ou meninges através de um defeito ósseo no crânio, resultante de uma falha no fechamento do tubo neural entre a terceira e a quarta semana de gestação. Representa aproximadamente 10% das disrafias espinhais, com incidência estimada entre 0,8 e 4 por 10.000 nascidos vivos, sendo a forma occipital a mais prevalente em países ocidentais. O diagnóstico pode ser realizado no período pré-natal por meio da ultrassonografia morfológica, com confirmação por ressonância magnética fetal quando disponível (1).

O prognóstico da encefalocele é variável e depende da localização, do tamanho do defeito, do conteúdo da protrusão (tecido cerebral funcional ou não) e da associação com outras anomalias congênitas. Encefaloceles contendo somente meninges (meningocele) apresentam melhor desfecho em comparação àquelas que incluem parênquima cerebral (meningoencefalocele). A presença de hidrocefalia, microcefalia ou malformações complexas como holoprosencefalia agrava significativamente o prognóstico funcional e vital (2).

RELATO DE CASO

Recém-nascido do sexo masculino, com 7 dias de vida, nascido a termo (38 semanas por ecografia tardia, Capurro 37+6 semanas), peso ao nascer de 3065g (AIG), filho de mãe primigesta, 17 anos, com escolaridade incompleta e acompanhamento pré-natal regular (sete consultas). A gestação foi marcada por sífilis tratada adequadamente (último VDRL materno 1:1), diabetes mellitus gestacional controlada com dieta, hipotireoidismo gestacional (uso de levotiroxina) e restrição de crescimento intrauterino. Sorologias maternas na internação evidenciaram VDRL reagente de baixa intensidade, sendo os demais testes não reagentes.

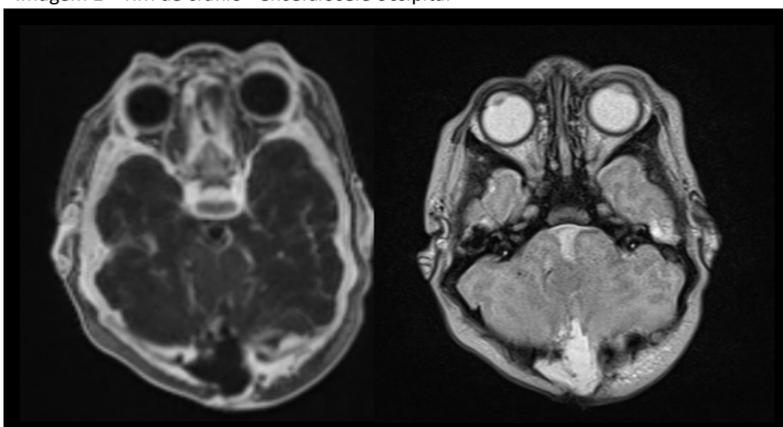
O parto ocorreu por cesariana eletiva em 07/04/2025 às 14h11, sem intercorrências obstétricas, líquido amniótico claro e apresentação cefálica. Apgar 1/3/6/7. Recém-nascido pouco vigoroso ao nascimento, necessitou de reanimação com ventilação com pressão positiva e intubação orotraqueal (TOT 3,5), além de administração de adrenalina endotraqueal. Transferido à UTI neonatal em incubadora de transporte, sob ventilação mecânica, acompanhado por equipe médica e de enfermagem. Chegada à unidade às 14h50.

Apresenta encefalocele com exteriorização de massa encefálica, submetido à correção neurocirúrgica com fechamento de fístula líquórica no 1º dia de vida. Evoluiu em cuidados paliativos devido à gravidade do quadro neurológico: fontanela com bom aspecto, mas importante malformação de sistema nervoso central, com ausência de estruturas encefálicas habituais ao neuroimagem. Permaneceu inicialmente em ventilação mecânica com parâmetros mínimos, hemodinamicamente estável, porém com tendência à bradicardia. Neurologicamente hipoativo, com hipertonia em extremidades, polegares inclusos e resposta pobre ao exame físico. Recebe suporte nutricional parenteral (VP) e dieta oral pausada por vômitos recorrentes.

Ecocardiograma evidencia valva aórtica bicúspide, PCA com fluxo exclusivo aórtico-pulmonar, forame oval patente, aumento de ventrículo direito e função ventricular limítrofe (FE 57%). Ultrassonografia transfontanelar demonstra alterações estruturais extensas do encéfalo, com colapso ventricular, ausência de corpo caloso, tronco encefálico e cerebelo, e sulcação cerebral anômala, confirmados posteriormente por ressonância magnética de crânio. Exames laboratoriais com hemograma e eletrólitos dentro da normalidade, cultura de sangue negativa e marcadores infecciosos sem elevação significativa.

O paciente permanece com cuidados de conforto, conforme decisão conjunta entre equipe assistente e familiares. Foi realizado batizado conforme desejo da família. Realizada extubação, paciente mantém estabilidade clínica e assume drive respiratório. Mantém-se seguimento com neurocirurgião, suporte clínico contínuo e plano terapêutico individualizado com foco em minimizar desconfortos e promover dignidade no cuidado.

Imagem 1 – RM de crânio - encefalocele occipital



DISCUSSÃO

A encefalocele occipital representa a forma mais comum de encefalocele e está associada a alto índice de mortalidade e morbidade neurológica. O conteúdo herniado, especialmente quando composto por tecido neural, é o principal fator prognóstico. Neste caso, a encefalocele apresentava-se de forma extensa, com grande quantidade de parênquima cerebral desorganizado, além de anomalias cerebrais associadas, como ausência do corpo caloso e hipoplasia troncoencefálica.

O manejo da encefalocele demanda uma abordagem interdisciplinar que envolve neonatologia, neurocirurgia, genética e, em alguns casos, cuidados paliativos. A correção cirúrgica é indicada precocemente com o objetivo de proteger estruturas neurais expostas, prevenir infecções como meningite e permitir o fechamento adequado do crânio. A decisão pelo momento cirúrgico é baseada na estabilidade clínica do neonato, no tipo de encefalocele e nas condições associadas (3).

Embora a cirurgia ofereça potencial benefício em muitos casos, a indicação de tratamento curativo deve ser ponderada frente à expectativa funcional e à qualidade de vida. Em encefaloceles de grandes dimensões associadas a malformações cerebrais graves, pode ser considerada uma abordagem paliativa, com foco em conforto e suporte familiar. Tal conduta deve ser conduzida com base em diretrizes éticas, por meio de decisões compartilhadas entre a equipe assistente e os responsáveis legais (4).

A avaliação genética é recomendada em todos os casos de encefalocele, uma vez que diversas síndromes cromossômicas e genéticas estão associadas à anomalia, como as trissomias 13 e 18, síndrome de Meckel-Gruber e outras encefalopatias ciliopáticas. A realização de exames como cariótipo e microarray contribui para o esclarecimento etiológico e oferece subsídios ao aconselhamento genético dos pais, especialmente quando houver desejo de futuras gestações (5).

O acompanhamento longitudinal desses pacientes é imprescindível, ainda que a correção cirúrgica inicial tenha sido bem-sucedida. Déficits motores, cognitivos, epilepsia e distúrbios do aprendizado são comuns, sendo necessária intervenção precoce com equipe multiprofissional (6).

CONCLUSÃO

A encefalocele constitui uma condição neurológica complexa, cujo diagnóstico precoce e manejo individualizado são fundamentais para o prognóstico. A presença de fatores agravantes como hidrocefalia, tecido cerebral herniado e anomalias associadas devem ser criteriosamente avaliadas para embasar a decisão terapêutica. A abordagem deve priorizar a integralidade do cuidado e a autonomia familiar, respeitando os limites éticos e legais do processo assistencial (7).

Relatos de caso como o presente são importantes para ampliar a base de dados clínico-cirúrgica disponível, além de fomentar a produção de conhecimento em cenários reais da prática médica. A sistematização de evidências por meio de registros clínicos e estudos observacionais multicêntricos pode contribuir para o desenvolvimento de protocolos mais eficazes de avaliação, intervenção e acompanhamento de pacientes com encefalocele (8).

Palavras-chave: encefalocele; malformação fetal; cuidados paliativos.

Referências:

1. Agarwal N, Dogra V, Ahluwalia A, Mittal P. Prenatal imaging of neural tube defects: current perspectives. *Ultrasound Q.* 2023;39(1):15-24. doi:10.1097/RUQ.0000000000000629
2. Patel N, Hettiarachchi D, Adamsbaum C, et al. Neural tube defects: classification, prenatal diagnosis and outcomes. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2022;107(3):F265-F270. doi:10.1136/archdischild-2021-321204
3. Karpelowsky JS, Thomas J, Stone J, et al. Surgical outcomes in neonates with encephalocele: a 10-year review from a tertiary center. *Childs Nerv Syst.* 2023;39(6):1267-1275. doi:10.1007/s00381-023-05902-w
4. Sadeghi A, Rezaie S, Jafari N, et al. Ethical challenges in neonatal surgery of complex congenital anomalies: insights from clinical experience. *Iran J Med Ethics Hist Med.* 2022;15(4):103-111.
5. Lin AE, Willerstein L, Brosens E, et al. Syndromic encephalocele: current understanding and recommendations for genetic evaluation. *Am J Med Genet A.* 2023;191(5):1134-1143. doi:10.1002/ajmg.a.63045
6. Rivas ME, Gómez-Varela D, León-Ballesteros A, et al. Neurodevelopmental outcomes of children with encephalocele after surgical repair: a multicenter cohort study. *Pediatr Neurosurg.* 2022;57(1):35-42. doi:10.1159/000518109
7. Silva Júnior SC, Oliveira FB, Santos F, et al. Encefalocele congênita: desafios do diagnóstico e da tomada de decisão terapêutica. *Rev Paul Pediatr.* 2023;41:e2022156. doi:10.1590/1984-0462/2023/41/2022156
8. Lima MVS, Rocha GA, Ferreira FGR, et al. Encefalocele in the Brazilian Amazon: case reports and literature review. *J Bras Neurocirurg.* 2023;34(4):241-246. doi:10.5935/0103-5122.20230035