



## Encefalocelo occipital: a ciência e a ética

Susana Martins<sup>1</sup>, Margarida Albuquerque<sup>1</sup>, José Miguens<sup>2</sup>, João Costa<sup>1</sup>, Antonieta Melo<sup>3</sup>

1 - Unidade de Neonatologia (Clínica Universitária de Pediatria), Hospital de Santa Maria, Lisboa

2 - Serviço de Neurocirurgia, Hospital de Santa Maria, Lisboa

3 - Serviço de Ginecologia e Obstetrícia - Hospital de Santa Maria, Lisboa

**Resumo:** Os encefalocelos occipitais são defeitos congénitos do tubo neural, cujo diagnóstico prenatal pode conduzir frequentemente à interrupção voluntária da gravidez. O prognóstico está associado com o tipo de malformação e as anomalias coexistentes. No plano de actuação as decisões dos pais e a intervenção multidisciplinar são muito importantes.

Apresenta-se um caso de encefalocelo occipital com hipoplasia do cerebelo. O diagnóstico de encefalocelo occipital foi feito às 22 semanas e de acordo com a decisão dos pais às 39 semanas nasceu uma criança com exame neurológico normal. Foi efectuada cirurgia correctiva do encefalocelo. A criança desenvolveu hidrocefalia ligeira e os pais opuseram-se à colocação de sistema de derivação ventrículo-peritoneal. Aos sete meses de idade a lactente apresentava estrabismo convergente, sem outras alterações no desenvolvimento psicomotor, e sem hidrocefalia activa. A criança tem usado irregularmente lentes oculares correctivas e falta à maioria das consultas hospitalares.

Aos 24 meses a criança mantém estrabismo, com boa evolução após uso regular das lentes correctivas. Destaca-se ainda ataxia com dificuldade na marcha, tendo iniciado fisioterapia com melhoria. A última tomografia axial computadorizada crânio-encefálica, realizada aos 24 meses, é semelhante às outras, sem hidrocefalia progressiva. Nesta altura, foi realizada avaliação cognitiva em Consulta de Desenvolvimento que foi normal.

Discutem-se os aspectos éticos e psicológicos existentes na comunicação entre os pais e os profissionais de saúde e a sua implicação no prognóstico de uma determinada situação clínica.

**Palavras-chave:** Defeitos do tubo neural; encefalocelo; hipoplasia cerebelosa; hidrocefalia

*Acta Pediatr Port 2009;40(2):72-76*

## Occipital encephalocele: science and ethics

**Abstract:** Prenatal diagnosis of encephalocele frequently leads to termination of pregnancy. Prognosis is associated with the type of malformation and co-existent anomalies. Management plan depends on parents' decisions and needs multidisciplinary approach.

We report a case of occipital encephalocele and hypoplasia of the cerebellum. The diagnosis was made at 22 weeks' gestation, and according to parents decision, a child was born at 39 weeks gestation; first neurologic examination was normal. She was submitted to a corrective surgery. She developed mild hydrocephalus and parents opposed to the shunt procedure. At 7 months the child presents a convergent strabismus without other development abnormalities and no progressive hydrocephalus.

At 24 months she still had strabismus, with a good evolution after correct use of lenses. She showed a truncal ataxia with impaired walking and started rehabilitation with improvement. The last computed tomography of brain (at 24 months) is similar to the others, without progressive hydrocephalus, and cognitive evaluation was reported normal.

The authors discuss the ethical and psychological aspects of parents-professionals communication and its implication to the prognosis.

**Key-words:** Neural tube defects; encephalocele; cerebellar hypoplasia; hydrocephalus.

*Acta Pediatr Port 2009;40(2):72-76*

**Recebido:** 26.06.2006  
**Aceite:** 20.03.2009

**Correspondência:**

evolução neurológica depende também da existência ou não de hidrocefalia, enquanto o nível de inteligência relaciona-se principalmente com a presença ou não de tecido cerebral no saco herniado<sup>8</sup>. É também fundamental pesquisar a existência de outras anomalias associadas, a existência de cromosomopatias e/ou a presença de alguma síndrome genética. No caso clínico descrito como factor de bom prognóstico salienta-se a dimensão reduzida do encefalocelo. No entanto, a existência de hidrocefalia (ainda que ligeira) e dependendo da evolução pode determinar à posteriori a colocação de uma derivação ventriculo-peritoneal. De facto, as situações com hidrocefalia secundária necessitam da colocação de derivação em cerca de 50% dos casos<sup>1</sup>. Neste caso há também tecido cerebeloso no saco herniado e hipoplasia do cerebelo associada, verificando-se as consequências desta malformação: o estrabismo e a ataxia. Nesta situação, e apesar da avaliação cognitiva normal aos 24 meses, pode verificar-se mais tarde alteração da linguagem, dificuldade de aprendizagem e alterações do comportamento, nomeadamente comportamento autista<sup>10</sup>. O cariótipo é normal, pelo que fica excluída a existência de cromossomopatia.

Neste caso, além de todos aspectos técnicos e científicos envolvidos, estão presentes uma série de aspectos éticos, em que a multidisciplinaridade e a intervenção activa dos pais, em diálogo constante, foi crucial para o desenvolvimento e para a situação actual da criança. Na decisão de tratar, tivemos em consideração o melhor interesse do recém-nascido/lactente, depois de auscultarmos a opinião e apreciarmos os valores e os objectivos dos pais. De salientar que depois a atitude excessivamente optimista dos pais levou ao atraso na reabilitação.

## Referências

- 1 - Gomella T et al. Neural tube defects. In: *Neonatology: management, procedures, on-call problems, diseases and drugs*. 5th ed. McGraw-Hill; 2004; 501-11.
2. Frey L, Hauser WA. Epidemiology of neural tube defects. *Epilepsia*. 2003; 44 Suppl 3: 4-13.
3. Finnell RH et al. Pathobiology and genetics of neural tube defects. *Epilepsia*. 2003; 44 Suppl 3: 14-23.
4. American Academy of Pediatrics. Folic acid for the prevention of neural tube defects. *Pediatrics* 1999; 104: 325-7.
5. Wenstrom KD, Johanning GL, Owen J, Johnston KE, Acton S, Cliver S, et al. Amniotic fluid homocysteine levels, 5,10-methylenetetrahydrofolate reductase genotypes, and neural tube closure sites. *Am. J. Med. Genet*. 2000; 90: 6-11.
6. Canick JA et al. Prenatal screening for open neural tube defects. *Clin Lab Med*. 2003; 23: 385-94.
7. Docherty JG, Daly JC, Carachi R. Encephalocèles: a review 1971-1990. *Eur J Pediatr Surg*. 1991; 1 suppl 1: 11-3.
8. Martínez-Lage JF, Poza M, Sola J, Soler CL, Montalvo CG, Domingo R, et al. The child with cephalocele: etiology, neuroimaging and outcome. *Childs Nerv Syst*. 1996; 12: 540-50.
9. Date I, Yagyu Y, Asari S, Ohmoto T. Long-term outcome in surgically treated encephalocele. *Surg Neurol*. 1993; 40: 125-30.
10. Wassmer E, Davies P, Whitehouse WP, Green SH. Clinical spectrum associated with cerebellar hypoplasia. *Pediatr Neurol*. 2003; 28: 347-51.
11. Papadias A, Miller C, Martin WL, Kilby MD, Sgouros S. Comparison of prenatal and postnatal MRI findings in the evaluation of intrauterine CNS anomalies requiring postnatal neurosurgical treatment. *Childs Nerv Syst*. 2008; 24:185-92