

Anencefalia fetal com cordão umbilical aderido à área cerebrovasculosa: relato da autópsia

Fetal anencephaly with umbilical cord attached to cerebrovasculosa area: autopsy report

Stephan Philip L. Altmayer¹; McArthur Alex Barrow¹; Maiara A. Floriani¹; Glauco K. Nagata¹; Matheus Zanon¹; André C. Cunha²;
Paulo Renato Krahl Fell²; Cristine Dietrich²; Paulo Ricardo G. Zen^{1,3}; Rafael Fabiano M. Rosa^{1,3}

1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSPA), Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. 2. Hospital Materno-Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. 3. Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre (SCMCPA), Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil.

RESUMO

Relatamos um caso incomum de feto com anencefalia nascido com o cordão umbilical aderido à área cerebrovasculosa. A gestante tinha 16 anos de idade. A avaliação pela ultrassonografia, na 17ª semana de gestação, revelou feto sem calota craniana e parênquima cerebral, compatível com anencefalia. A avaliação pós-natal, através da autópsia, foi concordante com esse diagnóstico. Ademais, notou-se que o cordão umbilical estava aderido à área cerebrovasculosa, visto que havia a presença de tecido fibroso, sugestivo de uma banda amniótica. Encontramos apenas um caso semelhante descrito na literatura.

Unitermos: anencefalia; cordão umbilical; síndrome de bandas amnióticas.

ABSTRACT

Our aim was to report the unusual case of an anencephalic fetus that was born with the umbilical cord attached to its cephalic pole. The patient was a 16-year-old pregnant woman. Ultrasound evaluation at 17 weeks revealed a single fetus without cranial vault and brain parenchyma, compatible with anencephaly. Postnatal evaluation, through an autopsy, was consistent with this diagnosis. Moreover, it was observed that the umbilical cord was attached to the area cerebrovasculosa and there was the presence of a fibrous tissue, suggestive of an amniotic band. We have found only one similar case described in the literature.

Key words: anencephaly; umbilical cord; amniotic band syndrome.

RESUMEN

Reportamos el caso poco usual de un feto anencéfalo nacido con el cordón umbilical adherido al área cerebrovasculosa. La embarazada tenía 16 años de edad. La ecografía de la semana 17 de gestación mostró un feto sin bóveda craneal y parénquima cerebral, compatible con anencefalia. La evaluación posnatal, mediante autopsia, estaba de acuerdo a ese diagnóstico. Además, se ha notado que el cordón umbilical estaba adherido al área cerebrovasculosa, puesto que había presencia de tejido fibroso, sugestivo de banda amniótica. Encontramos solo un caso descrito en la literatura.

Palabras clave: anencefalia; cordón umbilical; síndrome de banda amnióticas.

INTRODUÇÃO

A anencefalia é considerada uma das malformações mais comuns e mais severas do sistema nervosa central⁽¹⁾. É caracterizada por uma ausência congênita da maior parte de cérebro, crânio e couro cabeludo devido a uma falha no fechamento do tubo neural cefálico. Essa falha ocorre por volta da quarta semana de gestação^(1,2). Sua frequência é estimada em 1 por 1.000 recém-nascidos nos Estados Unidos⁽¹⁾ e entre 0,7 e 1,3 por 1.000 recém-nascidos no Brasil^(3,4). A etiologia da anencefalia está associada a fatores genéticos ou ambientais, de modo isolado ou interativo⁽¹⁾. Vários genes estão relacionados com o fechamento do tubo neural, a maioria dos quais se associa ao metabolismo do ácido fólico, como o 5,10-metilenotetraidrofolato redutase (*MTHFR*). Os fatores ambientais envolvidos incluem diabetes pré-gestacional, deficiência de ácido fólico e exposição gestacional a drogas anticonvulsivantes (particularmente valproato de sódio e carbamazepina)^(1,3,5).

O objetivo do nosso relato é descrever o caso raro de um feto anencefálico que nasceu com o cordão umbilical aderido ao polo cefálico.

RELATO DE CASO

Uma gestante primípara de 16 anos foi avaliada no Serviço de Medicina Fetal de um hospital de referência devido a uma ultrassonografia (USG) obstétrica sugestiva de defeito de fechamento do tubo neural na 16ª semana de gestação. Ela negou problemas médicos e o uso de fármacos (incluindo suplementação com ácido fólico) durante a gravidez, exceto pela história de epilepsia tratada com fenobarbital até dois anos antes da concepção. Referiu tabagismo até o terceiro mês e consumo ocasional de álcool durante a gestação. As sorologias pré-natais foram todas negativas. O parceiro era um jovem saudável de 17 anos, não consanguíneo. História familiar positiva para óbito fetal com malformação cerebral da parte de sua avó. Sem descrição de indivíduos acometidos por defeitos do tubo neural, incluindo anencefalia.

Uma nova USG fetal realizada na 17ª semana revelou a presença de feto único com ausência de calota craniana e parênquima cerebral, o que era compatível com anencefalia. Nessa avaliação, não houve descrição de posição do cordão umbilical em relação ao feto. A jovem se submeteu a uma interrupção legal da gravidez na semana seguinte ao diagnóstico.

A anencefalia foi confirmada pela autópsia pós-natal, que revelou a fusão do cordão umbilical com a área cerebrovasculosa no polo cefálico do feto. Também identificou a presença de tecido fibroso aderido ao cordão umbilical e à área cerebrovasculosa, sugerindo banda amniótica (**Figura**). Não havia outras malformações no feto. A análise da placenta não revelou anormalidades.

DISCUSSÃO

Nossos achados pré-natais e pós-natais foram indicativos de anencefalia. Nesse defeito, os ossos da face e da base do crânio são quase normais na forma, mas os ossos frontais, parietais e occipitais estão presentes apenas como fragmentos rudimentares. Geralmente o defeito é simétrico, com protrusão dos olhos, conferindo ao feto uma aparência de rã. O cérebro é visto como massas desorganizadas de tecido hemorrágico e fluido cerebrospinal com cavidades chamada área cerebrovasculosa, uma massa vascular de tecido neuroglial desorganizado⁽²⁾. O tronco cerebral e o cerebelo podem estar levemente afetados ou não afetados nesta condição⁽⁶⁾.



FIGURA – Aparência pós-natal do feto, mostrando o cordão umbilical aderido ao polo cefálico, na área cerebrovasculosa (A-C). Junto a essas estruturas, foi identificada a presença de tecido fibroso (seta), o que levantou a possibilidade de banda amniótica (C)

No Brasil, a frequência de fetos anencefálicos tem decaído devido ao recente acesso à interrupção legal da gravidez após diagnóstico pré-natal. Uma vez que o defeito craniano é passível de ser detectado por USG, o diagnóstico de anencefalia pode ser prontamente estabelecido no segundo e terceiro trimestres de gestação em quase 100% dos casos⁽⁷⁾.

A maior parte dos defeitos do tubo neural, como anencefalia, é atribuída a fatores genéticos, ambientais, ou ambos. É significativo que esses defeitos sejam associados à epilepsia⁽⁸⁾, condição presente no histórico da mãe. Em nossa revisão de literatura, encontramos um caso com descrição semelhante, apresentando o cordão umbilical aderido ao polo cefálico. Harrington *et al.* (1992)⁽⁹⁾ descreveram um feto com acrania diagnosticado por meio de USG. A avaliação pós-natal mostrou a presença de destruição craniana parcial secundária a uma banda amniótica. Essa estrutura conectava o cordão umbilical e uma membrana envolvendo o cérebro proeminente.

Bandas amnióticas foram propostas como causa de várias anomalias congênitas que podem atingir diferentes estruturas corporais, incluindo defeitos como os do tubo neural⁽¹⁰⁾. A etiologia das bandas amnióticas é desconhecida. Entretanto, foi relacionada com uma ruptura amniótica durante o início da gestação que leva a aprisionamento e constrição das estruturas fetais por bandas⁽¹¹⁾. Também é digno de nota que a mãe de nosso feto era muito jovem e essa característica tem sido associada não somente a anencefalia⁽²⁾, mas a bandas amnióticas⁽¹²⁾. Além do mais, a associação entre anencefalia e bandas amnióticas, como aparentemente observado em nossa paciente, já foi relatada na literatura⁽¹³⁾.

A acrania é um defeito congênito no qual os ossos chatos do crânio estão parcial ou completamente ausentes, com

desenvolvimento pleno ou anormal dos hemisférios cerebrais. Por causa dessas características, é com frequência confundida com anencefalia⁽¹⁴⁾. A acrania tem sido associada a vários distúrbios, incluindo bandas amnióticas⁽¹⁵⁾. Acredita-se que acrania seja o resultado de uma falha de migração do tecido mesenquimal, o que leva à falta de desenvolvimento dos ossos dérmicos da calvária do crânio⁽¹⁶⁾. No nosso caso, em contraste com acrania, havia destruição do cérebro, devido à sua exposição, que apresentou um aspecto de tecido hemorrágico, compatível com a área cerebrovasculosa.

Após um bebê com anencefalia, o risco de recorrência para um casal em gestações subsequentes é de 2% a 5%⁽¹⁶⁾. Ao contrário da acrania e das bandas amnióticas, a maioria dos casos de anencefalia pode ser prevenida por suplementação adequada de ácido fólico^(8, 17). No caso das bandas amnióticas, embora a etiologia não seja completamente compreendida, os defeitos são considerados esporádicos, isto é, os pais de uma criança acometida não parecem ter risco aumentado de gerar outra criança com a mesma condição^(9, 10).

CONCLUSÃO

O aconselhamento genético neste caso pode ser difícil, já que depende de um diagnóstico acurado e pode interferir nos planos do casal de estabelecer uma família à luz de maior risco de recorrência. Talvez as bandas amnióticas possam explicar tanto os defeitos do crânio quanto o raro achado do cordão umbilical aderido ao polo cefálico observado em nosso feto.

REFERÊNCIAS

1. Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural-tube defects. *N Engl J Med.* 1999; 341: 1509-19.
2. Calzolari F, Gambi B, Garani G, Tamisari L. Anencephaly: MRI findings and pathogenetic theories. *Pediatr Radiol.* 2004; 34: 1012-6.
3. Aguiar MJ, Campos AS, Aguiar RA, Lana AM, Magalhães RL, Babeto LT. Neural tube defects and associated factors in liveborn and stillborn infants. *J Pediatr.* 2003; 79: 129-34.
4. Fernández RR, Larentis DZ, Fontana T, et al. Anencephaly: thirteen years of epidemiological study in Pelotas city. *Cien Saude Colet.* 2005; 10: 185-90.
5. Greene ND, Copp AJ. Neural tube defects. *Annu Rev Neurosci.* 2014; 37: 221-42.
6. Johnson SP, Sebire NJ, Snijders RJ, Tunkel S, Nicolaides KH. Ultrasound screening for anencephaly at 10-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1997; 9: 14-6.
7. Cameron M, Moran P. Prenatal screening and diagnosis of neural tube defects. *Prenat Diagn.* 2009; 29: 402-11.
8. Yerby MS. Clinical care of pregnant women with epilepsy: neural tube defects and folic acid supplementation. *Epilepsia.* 2003; 44 Suppl 3: 33-40.
9. Harrington BJ, Horger EO, Edwards JG. A counseling dilemma involving anencephaly, acrania and amniotic bands. *Genet Couns.* 1992; 3: 183-6.
10. Levy PA. Amniotic bands. *Pediatr Rev.* 1998; 19: 249.
11. Pettorini B, Abbas N, Magdum S. Amniotic band syndrome with tethering of the spinal cord: a case-based update. *Childs Nerv Syst.* 2011; 27: 211-4.

12. Werler MM, Louik C, Mitchell AA. Epidemiologic analysis of maternal factors and amniotic band defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2003; 67: 68-2.
13. Pelizzari E, Valdez CM, Picetti JS, et al. Characteristics of fetuses evaluated due to suspected anencephaly: a population-based cohort study in southern Brazil. *São Paulo Med J.* 2015; 133(2): 101-8.
14. Bianca S, Ingegrosi C, Auditore S, et al. Prenatal and postnatal findings of acrania. *Arch Gynecol Obstet.* 2007; 271: 256-8.
15. Chandran S, Lim MK, Yu VY. Fetal acalvaria with amniotic band syndrome. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed.* 2000; 82: F11-3.
16. Weissman A, Diukman R, Auslender R. Fetal acrania: five new cases and review of the literature. *J Clin Ultrasound.* 1997; 25: 511-4.
17. Gorgal R, Ramalho C, Brandão O, Matias A, Montenegro N. Revisiting acrania: same phenotype, different aetiologies. *Fetal Diagn Ther.* 2011; 29: 166-70.

AUTOR CORRESPONDENTE

Rafael Fabiano Machado Rosa  0000-0003-1317-642X
e-mail: rfmrosa@gmail.com



This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License.