

Anomalias no Desenvolvimento do Sistema Nervoso Central

Cisto Aracnoide

Definição e Características Gerais

- Lesão congênita resultante de uma divisão ou duplicação da membrana aracnoide, formando uma cavidade preenchida por **líquor** ou um fluido semelhante ao líquor.
- Esta lesão não se comunica com os ventrículos nem com o espaço subaracnoide adjacente.
- Embora geralmente unilocular, pode apresentar septações.
- Caracteristicamente, os cistos aracnoides não exercem efeito de massa significativo, podendo, no entanto, causar um abaixamento ou **assimetria craniiana** devido à sua natureza congênita e crescimento lento ao longo do desenvolvimento ósseo, sem desvio agudo de estruturas da linha média.

Epidemiologia e Localização

- São as lesões benignas intracranianas mais comuns, frequentemente diagnosticados incidentalmente.
- Correspondem a aproximadamente 1% de todas as massas intracranianas.
- Estudos de autópsia indicam uma prevalência de cerca de 5 casos por 1000 indivíduos.
- Observa-se uma maior frequência no sexo masculino (4:1 em relação ao feminino).
- Tendência, ainda que não universalmente confirmada, para ocorrência no lado esquerdo do crânio.
- Localizações mais frequentes incluem:
 - **Fossa média** (local mais comum).
 - **Ângulo pontocerebelar**.
 - **Cisterna quadrigeminal**.
 - **Região suprasselar**.
 - **Vérnis cerebelar**.

Fisiopatologia e História Natural

- Origem relacionada a uma anomalia na clivagem da membrana aracnoide durante o desenvolvimento embrionário, resultando no aprisionamento de líquor.
- Tipicamente, são lesões estáticas que não apresentam crescimento ao longo do tempo.
- A maioria permanece assintomática durante toda a vida do indivíduo.

Manifestações Clínicas

- A maioria dos cistos aracnoides é **assintomática**.
- Sintomas, quando presentes:
 - Sinais de **hipertensão intracraniana** (cefaleia, vômitos, papiledema).
 - **Crises convulsivas**.
 - **Protrusão focal do crânio**, especialmente em crianças (deformidade óssea visível).
- Raramente, podem mimetizar sinais de uma lesão expansiva.
- Complicação aguda (infrequente): **ruptura do cisto** ou **hemorragia intracística**, precipitada por trauma crâniano.
 - Pode ocorrer deterioração neurológica súbita, cefaleia intensa, déficits focais.

Diagnóstico por Imagem

- **Tomografia Computadorizada (TC)**:
 - Massa cística bem delimitada, bordas livres, não calcificada, densidade idêntica à do líquor.
 - Crucialmente, **não há realce após a administração de contraste** intravenoso.
 - Pode haver **remodelagem óssea** adjacente (natureza crônica).
- **Ressonância Magnética (RM)**:
 - Maior detalhamento da parede do cisto.
 - Confirma conteúdo líquídico: hipointenso em T1 e **hiperintenso em T2**.
 - Útil para diferenciar de outras lesões císticas (ex: cistos neoplásicos).
- Ventriculomegalia pode estar associada (mais frequente em cistos supratentoriais).

Tratamento e Seguimento

- Indicado **apenas quando sintomático**.
- Cistos assintomáticos, descobertos incidentalmente:
 - Geralmente não requerem intervenção cirúrgica nem seguimento imagiológico regular.
 - Opcional: exame de controle após 6 meses a 1 ano para confirmar estabilidade; se estável e assintomático, seguimento pode ser descontinuado.
- Opções terapêuticas para cistos sintomáticos:
 - **Derivação cistoperitoneal**: Cateter no cisto para drenagem peritoneal; frequentemente sem válvula ou com válvula de baixa pressão. Pode levar à redução do volume do cisto.
 - **Drenagem por aspiração**: Trepanação craniana e aspiração do conteúdo; risco de recidiva.
 - **Fenestração**: Aberturas na parede do cisto comunicando-o com espaço subaracnoide ou cisternas; pode ser por craniotomia aberta ou via **endoscópica** (menos invasiva). Ressecção completa da cápsula é uma opção se não aderida a estruturas vitais.

Cisto Aracnoide Espinal

- Ocorrência no **canal espinhal**, mais comuns na **coluna torácica**, geralmente dorsais à medula.
- Maioria assintomática; sintomáticos podem causar compressão medular/radicular.
- Tratamento (se necessário): **fenestração** ou ressecção da parede não aderente à medula. Aspiração por agulha raramente realizada.

Lipoma Intracraniano

Características e Etiologia

- **Lipoma intracraniano**: lesão benigna rara, tumor de tecido adiposo maduro.
- Incidência: aprox. 8 casos por 10.000.
- Origem: desenvolvimento anômalo durante a **involução das meninges primitivas**.
- Localização frequente: **linha média** (cisterna quadrigeminal, corpo caloso); pode estar associado a outras malformações congênitas.

Manifestações Clínicas e Diagnóstico

- Geralmente **achados incidentais** e assintomáticos.
- Sintomáticos: quando grandes ou comprimem estruturas adjacentes (cefaleia, crises convulsivas, hidrocefalia).
- Imagem (TC/RM): características de **gordura** (hipodenso na TC; hiperintenso em T1/T2 na RM, com supressão em sequências de supressão de gordura).

Tratamento

- Cirúrgico: **raramente indicado**, reservado para casos sintomáticos refratários.
- Maioria: conduta expectante, com acompanhamento clínico/imagiológico se necessário.

Malformação de Chiari

Malformação de Chiari Tipo I: Definição e Fisiopatologia

- **Malformação de Chiari tipo I**: anomalia congênita da junção craniocervical.
- Caracterizada pela **herniação das tonsilas cerebelares** (> 5 mm abaixo da linha basion-opisthion em adultos) através do forame magno.
- Pode obstruir fluxo do **líquor**, levando a:
 - **Hidrocefalia** (7-9% dos pacientes com Chiari I e siringomielia).
 - **Siringomielia** (dilatação do canal central da medula; em ≈ 30% dos casos de Chiari I).

Malformação de Chiari Tipo I: Epidemiologia e Etiologia

- Discreto predomínio masculino, sem grande significância clínica.
- Congênita, sintomas podem manifestar-se tarde (média aos 41 anos); diagnóstico após ≈ 3 anos de sintomas.
- Causas possíveis:
 - **Fossa posterior pequena** constitucionalmente.
 - **Lesões expansivas intracranianas** (causando herniação adquirida).
 - **Derivação lomboperitoneal** (drenagem excessiva de líquor).
 - **Anomalias da coluna cervical superior**.

Malformação de Chiari Tipo I: Aspectos Clínicos

- Até 30% dos indivíduos são **assintomáticos**.
- Sintomas por hidrocefalia, siringomielia, compressão do tronco encefálico, bloqueio liquórico.
- **Cefaleia suboccipital**: mais comum (≈ 69%), exacerbada por Valsalva, pode ser intermitente.
- Outras síndromes/sintomas:
 - **Síndrome de compressão do forame magno**: ataxia, déficits sensitivos/motores, paralisia de pares craneianos baixos, sinais cerebelares.
 - **Síndrome medular cervical (devido à siringomielia)**: **anestesia em manto** (perda de sensibilidade termoalgésica com preservação do tato vibratório e propriocepção, afetando ombros e membros superiores simetricamente), hipoestesia em MMSS/cintura escapular, fraqueza muscular, sinais de tratos longos.
 - **Síndrome cerebelar**: ataxia, disartria, nistagmo.
 - Fraqueza muscular.

Malformação de Chiari Tipo I: Diagnóstico

- Primariamente por **Ressonância Magnética (RM)** da transição craniocervical e encéfalo: demonstra herniação tonsilar, siringomielia, hidrocefalia.
- RM permite **estudo do fluxo liquórico** (Cine-RM) para avaliar obstrução.
- Radiografias simples: papel limitado; TC menos eficaz.

Malformação de Chiari Tipo I: Tratamento

- **Pacientes assintomáticos ou com sintomas leves e estáveis**: observação.
- **Pacientes sintomáticos**: cirurgia indicada (idealmente nos primeiros 2 anos de sintomas).
 - Objetivo: **descomprimir a junção craniocervical**, aliviar compressão, restaurar circulação liquórica.
- Técnica comum: **descompressão da fossa posterior**:
 1. **Craniectomia suboccipital**.
 2. **Laminectomia de C1 (e C2)**.
 3. **Duroplastia** com enxerto. Simples remoção óssea pode ser insuficiente.
- Imagens pós-operatórias podem mostrar regressão da siringomielia.

Malformação de Chiari Tipo II: Definição e Características

- **Malformação de Chiari tipo II:** anomalia complexa, grave, invariavelmente associada à **mielomeningocele**.
- Caracteriza-se por herniação das tonsilas e **deslocamento caudal do vérnis cerebelar, quarto ventrículo, ponte e bulbo**.
- Associações frequentes: **hidrocefalia** (quase universal), agenesia do septo pelúcido, displasia do corpo caloso, estenose do aqueduto, microgiria.

Malformação de Chiari Tipo II: Manifestações Clínicas e Diagnóstico

- Apresentação **precoce** (neonatal/lactente).
- Sintomas: disfagia, apneia, estridor laríngeo, aspiração, fraqueza, opistótono, nistagmo, choro fraco, paralisia facial.
- Diagnóstico no contexto da mielomeningocele; RM é escolha (demonstra herniações, hidrocefalia, etc.).
- Achados radiográficos: **craniolacunia**, desproporção craniofacial, fossa posterior pequena, forame magno alargado.

Malformação de Chiari Tipo II: Tratamento e Prognóstico

- Tratamento:
 - **Hidrocefalia:** geralmente requer **derivação ventriculoperitoneal (DVP)**.
 - **Compressão na junção craniocervical:** **descompressão cirúrgica da fossa posterior**.
- Prognóstico reservado; resolução completa dos sintomas com cirurgia em $\approx 68\%$.
- Cirurgia em neonatos/lactentes: alto risco.
- **Mortalidade** significativa (até 71% em lactentes), **parada respiratória** como causa comum de óbito.

Malformações de Chiari Tipos III e IV

- **Chiari tipo III** (encefalocele cervical/occipital com tecido cerebelar) e **Chiari tipo IV** (hipoplasia/aplasia cerebelar severa sem herniação).
- Extremamente raras, geralmente **incompatíveis com a vida**.

Complicações da Cirurgia de Descompressão da Fossa Posterior

- **Ptose cerebelar ("slumping")**.
- **Lesão vascular** (especialmente **artéria cerebelar pôsterior-inferior (PICA)**).
- **Fístula liquórica**.
- Infecção.
- Instabilidade craniocervical (rara).

Malformação de Dandy-Walker

Definição e Características

- **Malformação de Dandy-Walker:** anomalia congênita rara da fossa posterior, com tríade:
 1. **Agenesia total ou parcial do vérnis cerebelar**.
 2. **Dilatação cística do quarto ventrículo**, comunicando com coleção líquida na fossa posterior.
 3. **Alargamento da fossa posterior** com elevação da tenda do cerebelo e seios transversos.
- Membrana frequentemente envolve o cisto; pode comprimir estruturas.

Etiologia, Epidemiologia e Associações

- Resulta de **disembriogênese** por insultos no desenvolvimento cerebelar/quarto ventrículo.
- **Hidrocefalia** em $\approx 90\%$ dos casos (2% a 4% de todos os casos de hidrocefalia).
- Fatores de risco gestacionais: infecções (rubéola, toxoplasmose, CMV), varfarina, álcool, isotretinoína.
- Incidência: $\approx 1/25.000$ -30.000 nascidos vivos; predomínio feminino (3:1).
- Associações: outras malformações do SNC (agenesia do corpo caloso) e sistêmicas (microftalmia, coloboma).

Manifestações Clínicas e Diagnóstico

- Lactentes: macrocrania, abaulamento fontanelas, vômitos, irritabilidade.
- Crianças mais velhas: HIC, ataxia, atraso motor, déficits neurológicos.
- Diagnóstico: neuroimagem, principalmente **RM** (agenesia do vérnis, cisto, hidrocefalia).

Tratamento e Prognóstico

- Objetivos: **descomprimir a fossa posterior**, tratar hidrocefalia; abordar cisto primariamente.
- Com hidrocefalia: DVP isolada **não é recomendada** inicialmente (risco de **herniação transtentorial ascendente**). Preferência: **drenagem do cisto da fossa posterior (derivação cistoperitoneal)**. DVP pode seguir se necessário.
- Ressecção da membrana do cisto não recomendada.
- Prognóstico: variável, reservado. Mortalidade 12% a 50%. QI normal em $\approx 50\%$. Sequelas: ataxia, espasticidade.

Espinha Bífida

Definição e Classificação

- **Espinha bífida:** defeitos congênitos do tubo neural; fechamento incompleto do arco vertebral posterior.
- Classificação:
 1. **Espinha Bífida Oculta**
 2. **Meningocele**
 3. **Mielomeningocele**
- Predominantemente na **região lombar ou lombossacra**.

Espinha Bífida Oculta

- **Espinha bífida oculta:** mais comum/leve. Ausência do processo espinhoso e partes das lâminas, sem herniação neural/meníngea.
- Frequentemente **achado incidental** (5% a 10% da população), assintomática.
- **Estigmas cutâneos** sobrejacentes podem estar presentes (tufos de pelos, manchas, etc.).

Meningocele

- **Meningocele:** herniação das **meninges** com líquor através do defeito ósseo.
- **Não há tecido neural** no saco. Pele sobrejacente intacta ou atrófica.
- Cerca de 1/3 dos pacientes pode ter **déficit neurológico**.

Mielomeningocele (Espinha Bífida Cística ou Aberta)

- **Mielomeningocele:** forma mais grave. Saco herniário contém meninges, líquor e **tecido neural malformado (placódio neural)**, raízes nervosas).
- Resulta em **déficits neurológicos significativos** abaixo da lesão.

Mielomeningocele: Epidemiologia e Fatores de Risco

- Incidência: $\approx 1/1000$ nascidos vivos. Risco aumentado ($\approx 5\%$) com filho prévio acometido.
- Suplementação periconcepcional com **ácido fólico** reduz incidência.

Mielomeningocele: Associações Comuns

- **Hidrocefalia:** 65% a 85% dos pacientes (maioria manifesta após fechamento do defeito).
- **Malformação de Chiari Tipo II:** Praticamente universal.

Mielomeningocele: Diagnóstico Pré-Natal

- **Ecografia morfológica fetal:** método primário (visualização do defeito, "sinal da banana", "sinal do limão").
- **Alfa-fetoproteína** (soro materno/líquido amniótico): pode estar elevada.

Mielomeningocele: Tratamento e Manejo

- **Cirurgia Fetal (Intrauterina):** fechamento do defeito durante gestação. Pode reduzir Chiari II/necessidade de DVP. **Não melhora a função neurológica distal.**
- **Parto: parto cesáreo** eletivo.
- **Cuidados Pós-Natais Imediatos:**
 - **Lesão não rota:** curativo estéril úmido, decúbito ventral.
 - **Lesão rota:** antibioticoterapia profilática.
- **Fechamento Cirúrgico Pós-Natal:** idealmente 24-36h de vida. Dissecção do **placódio neural**, reintrodução, fechamento das camadas.
- **Manejo da Hidrocefalia:** **derivação ventriculoperitoneal (DVP)** se sintomática, idealmente dias após correção da mielomeningocele.

Mielomeningocele: Complicações Tardias e Prognóstico

- Complicações tardias:
 - **Hidrocefalia** (desenvolvimento/piora).
 - **Siringomielia**.
 - **Medula Presa (Tethered Cord Syndrome):** deterioração neurológica tardia.
 - **Tumor Dermoide/Epidermoide**.
 - **Malformação de Chiari tipo II sintomática**.
 - Disfunções ortopédicas, vesical e intestinal.
- Prognóstico:
 - **Sobrevida:** $\approx 85\%$ à idade adulta.
 - **Função Cognitiva:** $\approx 80\%$ QI normal.
 - **Deambulação:** $\approx 50\%$ (muitos com auxílio).
 - **Continência Urinária:** rara ($\leq 10\%$).
- Morte precoce: por complicações da Chiari II ou hidrocefalia. Cirurgia não restaura função perdida.

Encefalocele (Crânio Bífido)

Definição e Classificação

- **Encefalocele:** herniação de conteúdo intracraniano por defeito craniano congênito. **Crânio bífido** refere-se ao defeito ósseo.
- Meningocele craniana: apenas meninges e líquor.
- Incidência: ≈ 1 encefalocele / 5 mielomeningoceles.
- Classificação por localização:
 - **Occipital** (mais comum, $\approx 80\%$ occidentais).
 - **Da Abóbada Craniana (Sincipital)**.
 - **Basal** (ex: **Frontoetmoidal**, mais comum em asiáticos, associada a hipertelorismo).

Características, Etiologia e Diagnóstico

- Massa sacular coberta por pele/membranas; pode conter parênquima displásico/ventrículos.
- Etiologia incerta. Diagnóstico clínico ao nascimento, confirmado por TC/RM.

Tratamento e Prognóstico

- Tratamento **cirúrgico**: ressecção do saco, fechamento dural, reconstrução craniana.
- **Tecido neural herniado** geralmente displásico, **não funcional**, deve ser **ressecado**.
- Prognóstico reservado (depende do tamanho, conteúdo, localização, associações). $\approx 5\%$ desenvolvimento normal; maioria com **retardo mental**, déficits.

Craniossinostose (Craniostenose)

Definição e Fisiopatologia

- **Craniossinostose**: fechamento prematuro de uma ou mais **suturas cranianas**.
- Restringe crescimento perpendicular à sutura fechada, com crescimento compensatório nas direções das suturas abertas \rightarrow forma craniana anormal.
- Incidência: $\approx 1/3.000$ nascidos vivos.

Diagnóstico e Manifestações Clínicas

- **Deformidade craniana** progressiva. Pode haver **aumento da pressão intracraniana (PIC)** (irritabilidade, vômitos, papiledema, atraso).
- Avaliação: exame físico, **TC de crânio com reconstrução 3D**.

Tipos de Craniossinostose (Não Sindrômica)

Tipo	Sutura(s) Afetada(s)	Características Cranianas e Comentários
Escafocefalia (Doliccefalia)	Sagital	Crânio alongado AP, estreito transversalmente ("quilha de navio"), fronte proeminente. Mais comum (50-60%), predomínio masculino (80%). Geralmente benigna.
Trigonocefalia	Metópica	Fronte triangular, pontiaguda, crista óssea frontal, hipotelorismo .
Braquicefalia (Turricefalia)	Bilateral da(s) coronal(is)	Crânio curto AP, largo, alto ("torre"). Frontal achatada, expansão superior. Órbitas rasas, hipertelorismo . Frequentes em síndromes.
Plagiocefalia Anterior	Unilateral da coronal	Assimetria: achatamento frontal ipsilateral, elevação órbita ipsilateral, bossa frontal contralateral.
Plagiocefalia Posterior	Unilateral da lambdoide	Achatamento occipital ipsilateral, bossa contralateral. Rara; diferenciar de plagiocefalia posicional.
Oxicefalia (Acrocefalia)	Múltiplas (incl. coronais, sagital)	Crânio pontudo no topo.

Craniossinostoses Sindrômicas

- Associadas a síndromes genéticas (especialmente as coronais):
 - **Síndrome de Crouzon**: Autossômica dominante. Braquicefalia, hipoplasia maxilar, proptose, hipertelorismo. Inteligência geralmente normal.
 - **Síndrome de Apert**: Autossômica dominante. Braquicefalia, hipoplasia facial média, hipertelorismo, proptose, **sindactilia** complexa. Retardo mental comum.
- Outras: Pfeiffer, Saethre-Chotzen, etc.

Tratamento

- Primariamente **cirúrgico**. Objetivos:
 1. **Corrigir a deformidade craniana**.
 2. **Reducir a PIC** (se elevada).
 3. Permitir **crescimento cerebral normal**.
- Idade ideal: **3 a 6 meses de vida** (ou mais cedo se HIC).
- Risco principal: **sangramento intraoperatório**.
- Técnicas: **Craniectomia linear**, **Remodelagem craniana (Craniofacial Reconstruction)**, **Avanços fronto-orbitários**, **Cirurgia endoscópica minimamente invasiva com capacete de moldagem pós-operatório** (crianças $< 3-4$ meses).
- Cirurgia tardia é mais difícil, correção pode ser incompleta.

PONTOS FREQUENTEMENTE COBRADOS EM PROVAS

Afirmiação Relevante para Provas

A **anestesia em manto** (perda de sensibilidade termoalgésica com preservação do tato vibratório e propriocepção, afetando os ombros e membros superiores de forma simétrica).

A cirurgia fetal para mielomeningocele **não melhora a função neurológica distal** (ou seja, não reverte a paralisia ou disfunção esfínteriana já estabelecida pela malformação neural primária).