

## MALFORMAȚIE CEREBRALĂ EXTREMĂ – CONSIDERAȚII CLINICE ȘI ETICE PE MARGINEA UNUI CAZ

Florin Brezan<sup>1,2</sup>, Ioana Codreanu<sup>1</sup>, Rodica Crețu<sup>2</sup>, Lucica Ghiță<sup>2</sup>,  
Mirela Ritivoiu<sup>1,2</sup>, Diana Goran<sup>1</sup>, Ioana Alina Anca<sup>1,2</sup>

<sup>1</sup>Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila”, București

<sup>2</sup>Institutul pentru Ocrotirea Mamei și Copilului „Prof. Dr. Alfred Rusescu”, București

### REZUMAT

**Rezumat.** Hidranencefalia reprezintă una dintre malformațiile cerebrale extrem de rară și cu prognostic nefavorabil, cu impact psihoafectiv negativ asupra familiei și societății. În mod obișnuit, cei afectați rămân într-o stare vegetativă permanentă și necesită îngrijiri pe termen nelimitat. Deși majoritatea celor afectați decedează în primele zile-luni de viață, o parte dintre ei supraviețuiesc până în decada a 2-a a 3-a de viață. Din punct de vedere al tratamentului, îngrijirile acordate sunt pur paliative și sunt îndreptate spre menținerea funcțiilor vitale. **Concluzii.** Hidranencefalia reprezintă o malformație cerebrală rară, cu prognostic rezervat și speranță de viață și calitate a vieții scăzute. Diagnosticul impune o serie de probleme etice. Importanța diagnosticului prenatal se impune prin faptul că hidranencefaliile prezintă indicație de avort terapeutic. O altă problemă etică o ridică îngrijirile medicale acordate, ce sunt pur paliative, pacienții fiind în stare vegetativă permanentă. Atât instituirea tratamentului chirurgical pentru drenajul cantității excesive al LCR, cât și metodele noi terapeutice descrise în literatură, de tipul coagulării endoscopice a plexurilor choroide, nu influențează statusul neurologic și dezvoltarea neuropsihomotorie a pacienților. Toate aceste date trebuie explicate clar aparținătorilor, pentru a nu-și ridica speranțe false în ceea ce privește evoluția acestor bolnavi.

**Cuvinte cheie:** hidranencefalie, ecografie transfontanelară, hemoragie periintraventriculară, prematuritate

### INTRODUCERE

Hidranencefalia este definită ca absența emisferelor cerebrale, spațiul asociat acestora fiind plin cu lichid cerebrospinal (LCR) (1). Atât cutia craniană, cât și meningele sunt intacte și, în majoritatea cazurilor, diencefalul și structurile fosei posterioare sunt păstrate (1,2). În unele cazuri lobii occipitali pot fi prezenți (1). Etiologia și mecanismul patogenic implicate în producerea acestei malformații rămân încă necunoscute. Printre ipotezele existente, ocluzia vasculară bilaterală a arterei carotide interne fetale pare a fi elementul central implicat în dezvoltarea hidranencefaliei (3). Alte cauze vehiculate sunt: infecția intrauterină, cauze toxice, iatrogene, genetice și traumatismele produse în primul trimestru de sarcină (1). Datorită producției crescute a lichidului cerebrospinal la nivelul plexurilor co-

roide, dar și a absorbției reduse a acestuia se produce creșterea presiunii intracraniene ce determină secundar creșterea perimetrului cranian. Tratamentul standard este reprezentat de drenajul LCR prin puncții ventriculare/lombare repetate ori prin montarea unui șunt ventriculoperitoneal sau ventriculoatrial. Din punct de vedere neurologic pacienții mențin numai funcțiile SNV, aceștia fiind încadrați în stare vegetativă permanentă.

### PREZENTARE DE CAZ

Prematur de sex masculin, în vârstă de 33 de zile, născut la VG = 28 de săptămâni, GN = 1.300 g, scor Apgar 5-1 min, naștere spontană în prezența craniană. Copilul provenit din sarcină investigată, al 2-lea copil al unei familii tinere, cu părinți sănătoși, o soră sănătoasă, se internează în clinica

Adresa de corespondență:

Florin Brezan, Institutul pentru Ocrotirea Mamei și Copilului „Prof. Dr. Alfred Rusescu”, Bdul Lacul Tei nr. 120, București  
E-mail: brezanflorin@yahoo.com

IOMC pentru creșterea rapidă a perimetrului cranian. Clinic: afebril, stare generală gravă, facies necaracteristic, privire în „apus de soare“, macrocranie, PC = 37 mm (P > 97) (Fig. 1). Sugarul este polipneic, cu sindrom funcțional respirator moderat: tiraj intercostal și subcostal, murmur vezicular prezent bilateral, fără raluri bronșice, Sp O<sub>2</sub> = 91-92% cu aport suplimentar de oxigen, AV = 170-180 bpm, zgomote cardiace ritmice, pulsuri periferice palpabile bilateral, simetrice, fără edeme, alimentat prin gavaj cu toleranță digestivă bună, abdomen suplu, depresibil, fără hepatosplenomegalie. Neurologic: hipotonie generalizată, suturi craniene dehiscente, fontanela anterioară largă de 7/3 mm, bombată, pulsatilă, plâns slab, reflexe arahaice diminuate, prezintă reflex de supt, dar necesită alimentație asistată (gavaj).



**FIGURA 1.** Macrocranie cu particularități clinice de hidrocefalie – privire în „apus de soare“, viscerocraniu discordant de mic comparativ cu neurocraniul

Ecografia transfontanelară (Fig. 2) relevă ventriculi laterali dilatați până la dispariția parenchimului cerebral, cu plexuri coroide vizibile, nucleii bazali și structurile fosei posterioare sunt evidențiabile dar comprimate de dilatația ventriculară. Lichidul intraventricular transsonic, impur, cu aspect imagistic sugestiv pentru ventriculită.

Concluzie: Hidranencefalie cu hidrocefalie internă activă cu aspect de ventriculită. Se completează investigația imagistică cerebrală cu examen IRM cerebral ce evidențiază parenchim cerebral supratentorial înlocuit aproape în totalitate de cavități chistice cu conținut mixt – LCR și hematic; parenchim restant bazal temporal bilateral, bazal frontal drept, mediobazal frontal stâng, medial parietooccipital bilateral. Nuclei bazali și parenchim infratentorial-cerebel, trunchi cerebral cu aspect IRM în limite normale. Aspectul IRM concordă cu cel al ecografiei transfontanelare (ETF), modifică-

rile fiind sugestive pentru hidranencefalie. Traseul electroencefalografic (Fig. 3) de veghe – cu ritm de fond delta 2-2,5 c/sec, amplitudine = 20 microV, ușor asimetric în derivațiile CTO stângi intricat cu ritm de bandă beta în derivațiile anterioare. În derivațiile de linie mediană nu se poate stabili ritmul electroencefalografic din cauza reprezentării slabe a cortexului cerebral. Analiza cariotipică este 46 XY.



**FIGURA 2.** Ecografie transfontanelară – secțiune coronală. Aspect ultrasonografic de hidranencefalie

În evoluție, sub tratament medicamentos pentru reducerea producției de LCR cu Acetazolamidă și terapie depletivă cu Furosemid i.v. și Manitol i.v., starea generală a sugarului se menține gravă, perimetrul cranian crește în medie cu 4-5 cm pe săptămână și necesită efectuarea puncțiilor ventriculare repetate cu extragerea, în medie, a câte 20 ml LCR/puncție. De asemenea, sugarul trece prin decompensări de etiologie infecțioasă ce sunt tratate cu succes, nefiind nevoie, la momentul respectiv, de instituirea metodelor de ventilație mecanică asistată. La vârsta de 7 luni se decide instituirea unei metode de drenaj al LCR și astfel se montează un șunt ventriculoperitoneal ce duce la scăderea progresivă a presiunii intracerebrale cu scăderea secundară a perimetrului cranian de la 57 de cm înainte de montarea șuntului la 49 cm la 7 zile după intervenție.

## DISCUȚII

Hidranencefalia reprezintă o malformație cerebrală rară, encefaloclastică, de gravitate extremă, adesea fatală, caracterizată prin absența parenchimului cerebral și înlocuirea acestora cu LCR și detritus necrotic (4). În mod normal nu se identifică cortex cerebral, dar o porțiune a lobului occipital poate fi prezervată (5). Talamusul trunchiul cerebral, ganglionii bazali, plexurile coroide și cerebelul

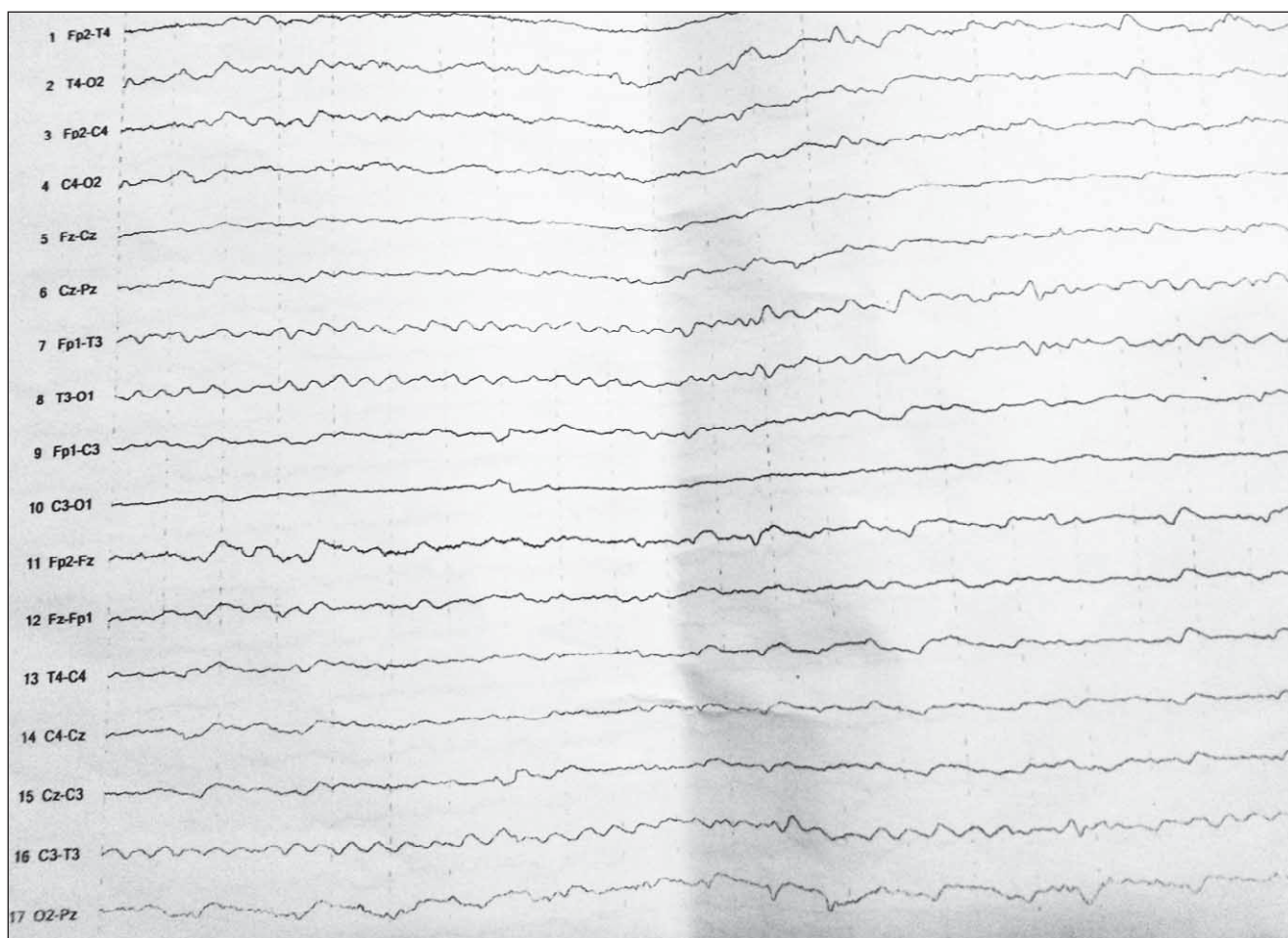


FIGURA 3. Traseu electroencefalografic

sunt în mod normal prezente. Falx cerebri poate fi prezent, absent total sau parțial. Ipotezele etiopatogenezei sunt multiple, cea mai comună etiologie descrisă fiind obstrucția bilaterală a segmentului supraclinoïdal al arterelor carotide interne fetale, provocând ischemie și hemoragie în teritoriul vascularizat de acestea. (4,6)

Diagnosticul poate fi stabilit antenatal, prin ecografia efectuată în săptămâna 21-23 de sarcină, care demonstrează absența parenchimului cerebral.

Postnatal, ecografia transfontanelară identifică prezența cavităților chistice ce înlocuiesc cortexul cerebral și ocupă în totalitate cutia craniană (7). În cazuri extreme de hidranencefalie, țesutul fin, restant cortical, poate fi dificil de detectat prin metode ecografice, motiv pentru care, pentru acuratețea diagnosticului, investigațiile trebuie completate cu examinarea computer tomograf sau rezonanță magnetică. Decesul survine în majoritatea cazurilor intrauterin, iar cei ce supraviețuiesc, după această perioadă, prezintă speranță de viață redusă. Diagnosticul diferențial cuprinde holoprozencefalia alobară și porencefalia, diferențierea de acestea din urmă

fiind esențială, datorită prognosticului mai bun (8,9).

Hidranencefalia prezintă un prognostic rezervat: o parte dintre nou-născuții afectați pot deceda la naștere, în majoritatea cazurilor decesul are loc în primul an de viață (10). În cazul în care un copil supraviețuiește, calitatea vieții acestuia este scăzută, necesitând asistență suportivă permanentă, îngrijirile acordate fiind pur paliative. Pacienții afectați prezintă în mod curent tulburări grave de vedere, auditive, tetrapareză spastică, deficit intelectual sever și macrocranie progresivă. Speranța de viață este în jur de 2 ani, decesul survenind datorită multiplelor complicații. Tratamentul pe termen lung al hipertensiunii intracraniene este reprezentat de montarea dispozitivelor dedrenaj al LCR. Această intervenție este pur paliativă, fără efecte asupra funcției cognitive sau calității vieții. Cu toate acestea, în literatură au fost descrise cazuri ce au supraviețuit 20 (11), 22 (12) și 32 (13) de ani. Supraviețuirea acestor pacienți este legată de integritatea trunchiului cerebral, ce asigură funcțiile vitale precum: funcția cardiorespiratorie și cea a termoreglării (14,15).

Tipul și calitatea îngrijirilor acordate trebuie considerate în relație cu statusul neurologic. Acest caz poate fi încadrat în diagnosticul de stare vegetativă persistentă (16).

Copiii cu hidranencefalie ridică o serie de probleme etice, medicale și legale. Diagnosticul corect al acestei afecțiuni este de importanță crucială pentru părinți în vederea înțelegerii corecte a situației, înainte de a decide asupra tratamentului medical ce poate prelungi supraviețuirea, fără însă a influența prognosticul neurologic. Din punct de vedere al legislației României, conform legii nr. 95/2006 (art. 376) și a legii 46/2003 (art. 13 și art. 16) privind reforma în Domeniul Sanitar, tratamentul medical reprezintă un drept legal, atât timp cât nu se poate cunoaște decizia personală a pacientului și nu există consimțământ scris al acestuia sau al aparținătorului legal asupra deciziei de oprire a manevrelor medicale. Codul deontologic de exercitare a profesiei medicale, articolul 26, stipulează: „*Pacientul nevindecabil va fi tratat cu aceeași grijă și atenție ca și cel cu șanse de vindecare*“.

## CONCLUZII

Hidranencefalia reprezintă o malformație cerebrală rară, cu prognostic rezervat, cu speranță de viață și calitate a vieții scăzute. Diagnosticul impune o serie de probleme etice. Importanța depistării prenatale rezidă din faptul că hidranencefalia reprezintă indicație de avort terapeutic. O altă problemă etică o ridică îngrijirile medicale acordate, ce sunt exclusiv paliative, pacienții fiind în stare vegetativă permanentă. Atât instituirea tratamentului chirurgical pentru drenajul cantității excesive a LCR, cât și metodele noi terapeutice descrise în literatură, de tipul coagulării endoscopice a plexurilor coroide, nu influențează statusul neurologic și dezvoltarea neuropsihomotorie a pacienților. Toate aceste date trebuie explicate clar aparținătorilor, pentru a nu-și crea false speranțe în ceea ce privește evoluția acestor bolnavi.