



**PO35 - ESQUIZENCEFALIA: CAUSA RARA DE ATROFIA DO NERVO ÓPTICO BILATERAL**

Mário Ramalho, Fernando Trancoso Vaz, Catarina Pedrosa, Inês Coutinho, Mafalda Mota, Diana Silva, Ana Sofia Lopes, Isabel Prieto  
(Hospital Professor Doutor Fernando Fonseca)

**Introdução:** A Esquizencefalia é uma doença provocada por uma alteração na diferenciação cerebral aquando da migração neuronal, provocando fendas desde a superfície pial até aos ventrículos laterais. É extremamente rara, com uma prevalência estimada de 1,5:100.000 e apresenta um fenótipo muito variável, com uma apresentação clínica que pode ser ligeira (apenas alterações morfológicas) a muito grave (atraso mental profundo, parésias motoras, epilepsia), sendo frequente a existência de hipoplasia do nervo óptico.

**Caso Clínico:** Adolescente de 15 anos que se dirigiu à Consulta de Oftalmologia por rotina, sem sintomas oftalmológicos, com antecedentes pessoais e oftalmológicos irrelevantes. Apresentava acuidade visual corrigida no olho direito (OD) de 0.8/1.0 e de 1.0/1.0 no olho esquerdo (OE). Não apresentava alterações à biomicroscopia e a fundoscopia revelou um nervo óptico pálido bilateralmente, sendo a mácula e restante retina normais. A pressão intraocular era de 16 mmHg ODE. Realizou OCT da camada de fibras nervosas que revelou uma diminuição profunda da mesma de forma difusa e bilateral, a média da camada de fibras nervosas em OD era de 45  $\mu\text{m}$  e em OE era de 63  $\mu\text{m}$  (a base normativa para o grupo etário considera um valor normal a partir de 99  $\mu\text{m}$ ). A ressonância magnética revelou uma fina fenda transcerebral em direção ao átrio do ventrículo lateral direito, com os lábios da fenda revestidos por tecido do córtex cerebral anómalo, achados compatíveis com esquizencefalia de lábio fechado, é referida ainda discreta assimetria no calibre dos nervos ópticos.

**Conclusão:** A Esquizencefalia é um distúrbio neurológico raro, a sua causa não é totalmente conhecida mas pensa-se que possa ser devido a alterações durante o segundo trimestre de desenvolvimento intrauterino, tais como infeção, hemorragia, acidente vascular cerebral, exposição a toxinas ou mutação. A hipoplasia do nervo optico encontra-se frequentemente associada, sendo que atrofia do nervo óptico isolada se encontra descrita com menor frequência.