

## MALFORMAÇÃO DA LINHA MÉDIA: PADRÃO "BRAIN IN BRAIN" - RELATO DE CASO

### Neurroradiologia

#### DADOS DO CASO

**Autores:** Isabella Torres de Lima - Hospital Geral Roberto Santos, Radiologia e Diagnóstico por Imagem - Salvador – (BA) – Email: isabellatrrslm@gmail.com;

Gustavo Balthazar da Silveira Carvalho - Hospital Geral Roberto Santos, Radiologia e Diagnóstico por Imagem - Salvador – (BA)

Lais Fernanda Correia Pimentel - Hospital da Clínicas de São Paulo, Instituto De Radiologia Do Hospital Das Clínicas - São Paulo – (SP);

Taisa Brenda Vieira Santos - Beneficência Portuguesa de São Paulo, Radiologia e Diagnóstico por Imagem - São Paulo – (SP);

**Autor correspondente:** Isabella Torres de Lima - Hospital Geral Roberto Santos, Radiologia e Diagnóstico por Imagem - Salvador – (BA) – Email: isabellatrrslm@gmail.com

**Palavras Chaves:** Cérebro., anomalias congênitas, holoprosencefalia

**URL:** -

**DOI:** 10.5935/2965-1980.2024v3e20240057

#### RESUMO

Uma rara malformação encefálica denominado "brain in brain", não se encaixa caracteristicamente em nenhum dos tipos de malformações atualmente descritos, apresentando características tanto da holoprosencefalia quanto da heterotopia, sendo caracterizada por uma massa displásica de córtex localizado na linha média anterior, sendo este padrão apresentado neste relato de caso.

#### HISTÓRICO CLÍNICO

Paciente 01 ano e 05 meses, masculino, parto vaginal, prematuro (34 semanas), com múltiplas malformações da linha média e ocular à direita e genitália ambígua. O resultado do cariótipo foi 46 XY. Antecedente patológico, crise convulsiva ao nascimento. Solicitada ressonância magnética de sela túrcica por suspeita de Encefalocele.

#### ACHADOS RADIOLÓGICOS

Na ressonância magnética nota-se presença de uma massa de conglomerado de substância cinzenta com substância branca na linha média, possuindo circunvoluções dando o aspecto de cérebro dentro de cérebro, em continuidade com os hemisférios cerebrais adjacentes, sem divisão do pros encéfalos (Figura 1), que se estende à topografia do terceiro ventrículo (Figura 2), o qual nos casos do padrão "brain in brain" se encontram

disformes, e ausência do corpo caloso (Figura 2).

Ainda no caso apresentado, é possível observar as malformações faciais na linha média, que podem estar associadas a essa patologia, que neste paciente eram o lábio leporino e a fenda palatina (Figura 3).

#### DISCUSSÃO

A malformação encefálica com padrão "brain in brain" é caracterizada por um conglomerado de substância cinzenta e branca na linha média, com a aparência de um cérebro dentro de outro. Esse conglomerado apresenta circunvoluções semelhantes aos giros e sulcos encefálicos, sendo conectado ao tecido encefálico normal adjacente. O mecanismo fisiopatológico dessa malformação ainda não é totalmente compreendido e suas principais características diagnósticas incluem a ausência total ou parcial do corpo caloso, associada a uma massa displasia da linha média que se estende até o terceiro ventrículo, sugerindo que o defeito original comprometeu tanto o processo de clivagem hemisférica quanto o desenvolvimento cortical, compartilhando assim, características com a holoprosencefalia e a heterotopia.

A holoprosencefalia é a anomalia mais comum no desenvolvimento do prosencéfalo, resultando em uma clivagem incompleta da linha média. Existem três diferentes tipos dessa malformação, que variam em gravidade, com a

forma alobar sendo a mais severa, seguida pela semilobar e lobar. A holoprosencefalia também pode provocar dismorfismos faciais de linha média, sendo que as alterações encefálicas são proporcionais a essas alterações faciais (1, 3, 4). Alguns pesquisadores sugerem que a malformação "brain in brain" pode ser uma variante da holoprosencefalia, uma vez que ambas compartilham características de imagem, podendo compartilhar de mecanismos embriológicos semelhantes, como falhas na ventralização ou dorsalização excessiva do prosencéfalo e defeitos na indução das estruturas da linha média dorsal (5).

A heterotopia, por sua vez, é uma malformação do desenvolvimento cortical causada por distúrbios na migração neuronal. Caracteriza-se por um conglomerado de substância cinzenta heterotópica, classificada com base na sua morfologia e localização (6). O desenvolvimento do córtex cerebral ocorre por meio de três processos principais: proliferação, migração e organização pós-migratória (7). Esses processos são regulados por mais de 100 genes que influenciam a regulação do ciclo celular, assim como a migração e a organização neuronal. A classificação atual baseia-se tanto em qual processo foi interrompido dividindo-as em três grupos: proliferação celular, migração neuronal e organização pós-migracional, assim como

nos genes envolvidos nas vias biológicas (8).

Portanto, o padrão "brain in brain" pode ser considerado uma variante rara de holoprosencefalia associada à heterotopia, por apresentar continuidade cortical na linha média, característica da holoprosencefalia, associado a substância cinzenta heterotópica, típica da heterotopia. No caso apresentado observa-se as características de imagem descritas na ressonância magnética relacionadas a esse padrão.

### DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

- Holoprosencefalia
- Heterotopia

### O QUE APRENDI COM ESTE CASO?

O padrão "brain in brain" é uma malformação encefálica ainda não muito bem compreendida, tendo poucos casos descritos na literatura. O seu reconhecimento é importante para não confundir com tumores ou ainda com outras duas malformações já bem estabelecidas, a holoprosencefalia e a heterotopia, uma vez que ela possui características em comum com essas outras malformações, e assim, a partir do seu reconhecimento, ser possível melhor compreendê-la.

### REFERENCES

1. Widjaja E, Massimi L, Blaser S, et al. Midline "brain in brain": an unusual variant of holoprosencephaly with anterior prosomeric cortical dysplasia. *Childs Nerv Syst*. 2007 Apr;23(4):437-42
2. da Rocha AJ, Santana PJ Jr, Maia AC Jr. Midline brain-in-brain malformation associated with bilateral perirolandic cortical abnormalities: an image review of this rare disorder. *Pediatr Radiol*. 2012 Dec;42(12):1523-6
3. Thomas C, Winter, Anne M, Kennedy, and Paula J, Woodward. Holoprosencephaly: A Survey of the Entity, with Embryology and Fetal Imaging. *RadioGraphics* 2015 35:1, 275-290
4. Raam MS, Solomon BD, Muenke M. Holoprosencephaly: a guide to diagnosis and clinical management. *Indian Pediatr*. 2011 Jun;48(6):457-66.
5. Muller F, O'Rahilly R (1989) Mediobasal prosencephalic defects, including holoprosencephaly and cyclopia, in relation to the development of the human forebrain. *Am J Anat* 185:391-414.
6. Severino M, Geraldo AF, Utz N, et al. Definitions and classification of malformations of cortical development: practical guidelines. *Brain*. 2020 Oct 1;143(10):2874-2894.
7. Lee J. Malformations of cortical development: genetic mechanisms and diagnostic approach. *Korean J Pediatr*. 2017 Jan;60(1):1-9. doi: 10.3345/kjp.2017.60.1.1. Epub 2017 Jan 31. PMID: 28203254; PMCID: PMC5309318.
8. Wang LL, Pan PS, Ma H, He C, Qin ZL, He W, Huang J, Tan SY, Meng DH, Wei HW, Yin AH. Malformations of cortical development: Fetal imaging and genetics. *Mol Genet Genomic Med*. 2024 Apr;12(4):e2440. doi: 10.1002/mgg3.2440. PMID: 38634212; PMCID: PMC11024634.

IMAGENS

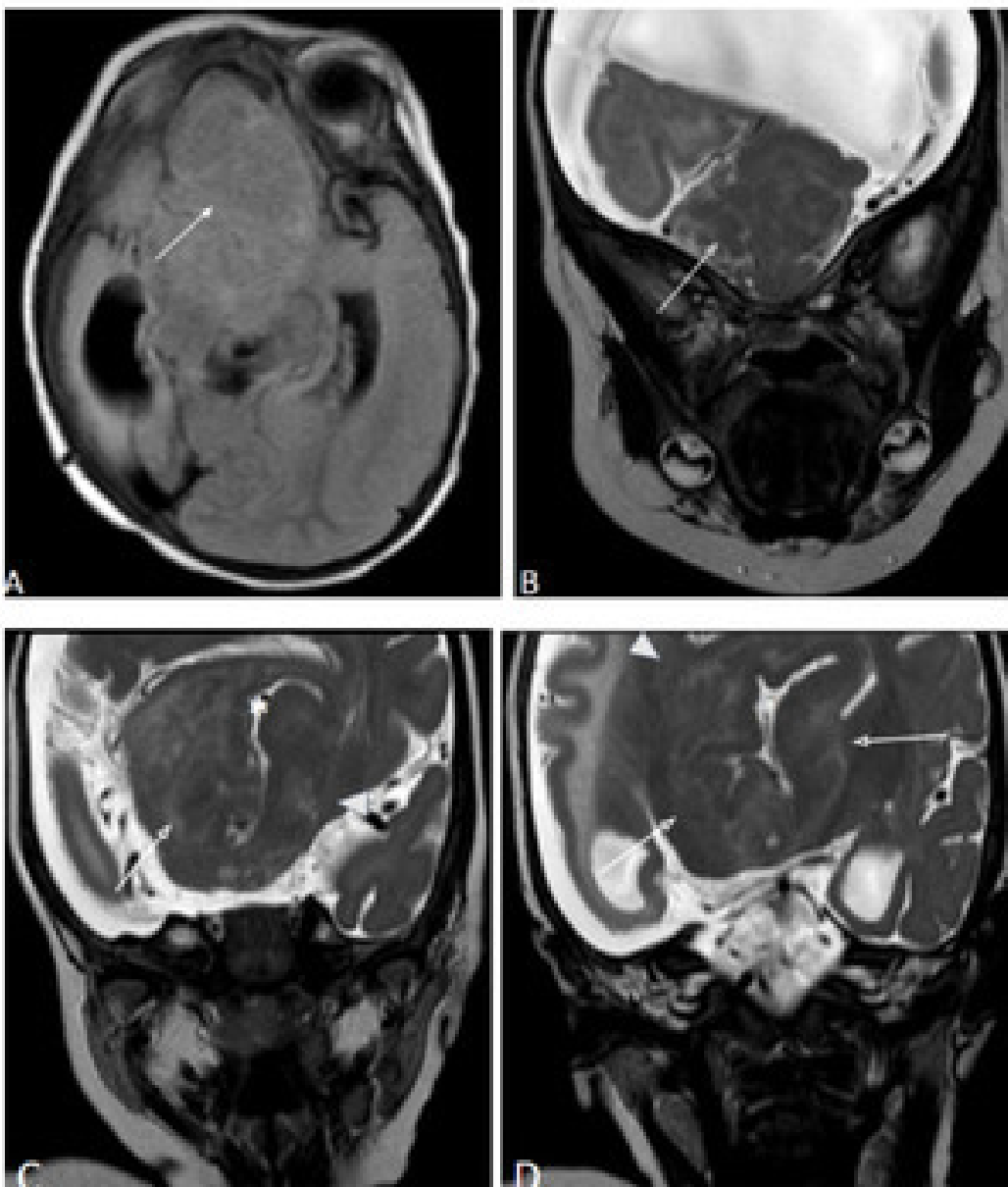


Figura 1 RM de Sela Túrcica sequência FLAIR axial (A) e T2 coronal em diferentes cortes (B, C e D): nota-se não divisão dos hemisférios cerebrais (seta branca em A) e uma massa displásica na linha média (setas vazadas em B, C e D) que se estende posteriormente, com aspecto pseudotumoral, apresentando circunvoluções, contínua com o tecido encefálico (cabeça de seta) e com intensidade de sinal semelhante ao do córtex, além de cavidade intraventricular hipoplásica (\*), com dismorfismo do sistema ventricular supratentorial, achados que caracterizam o padrão "brain in brain".

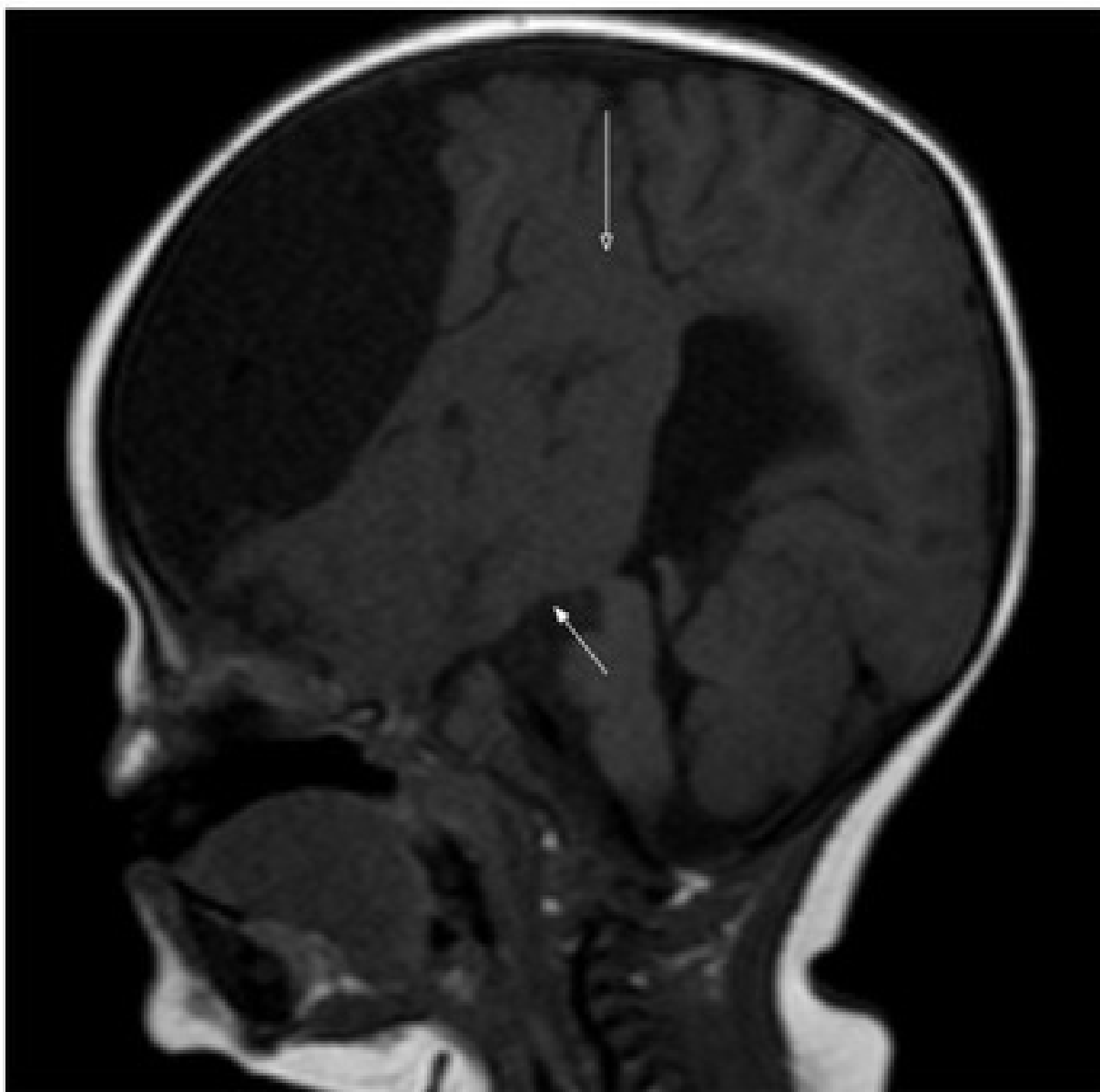


Figura 2 RM de crânio sequência T1 sagital, notando se a extensão da massa pseudotumoral desde região frontal (cabeça da seta) até a topografia do terceiro ventrículo (seta branca cheia), que nos casos do padrão "brain in brain" se encontram disformes, além de não caracterização do corpo caloso (seta vazada branca).

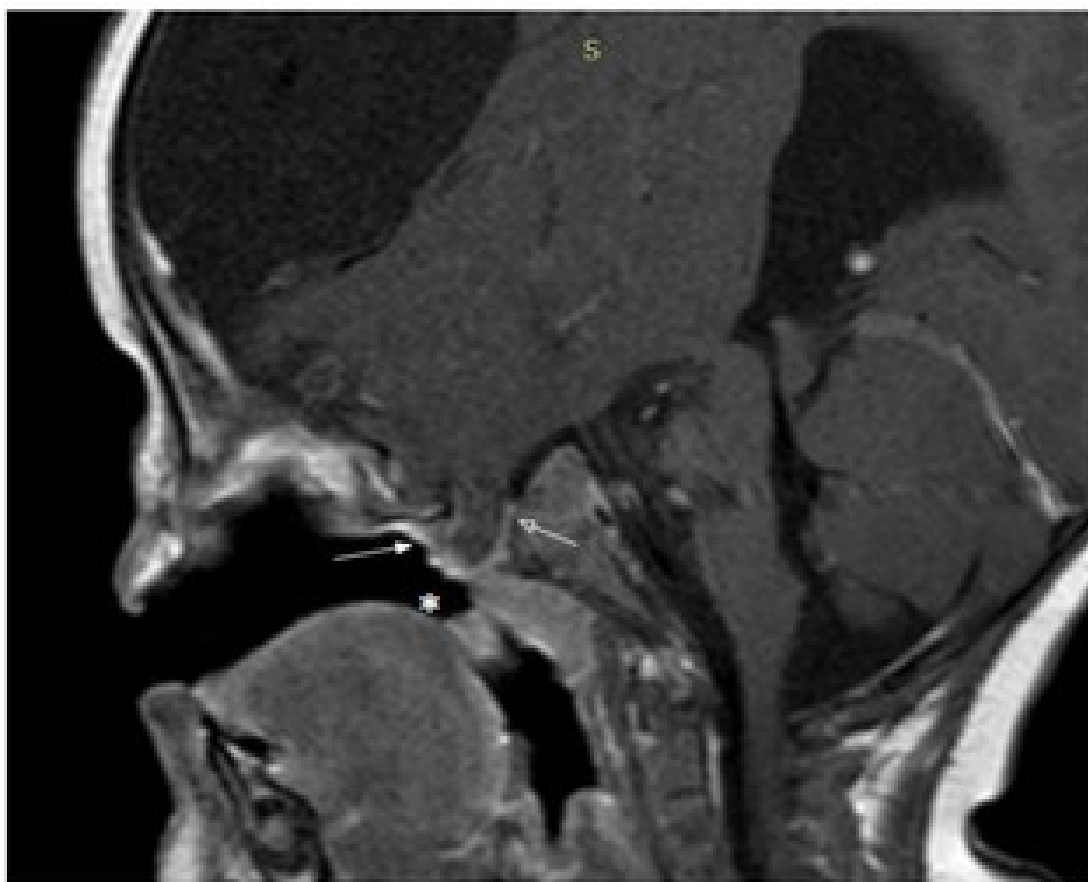


Figura 3 RM de Sela Túcica T1 pós contraste sagital (B) demonstrando herniação do tecido da massa pseudotumoral (seta branca) por falha de continuidade da base do crânio (seta vazada) ao nível da sela túcica em direção a rinofaringe (\*), caracterizando encefalocele. Observa-se ainda que a lesão tem realce pelo agente de contraste paramagnético semelhante ao tecido cerebral normal.

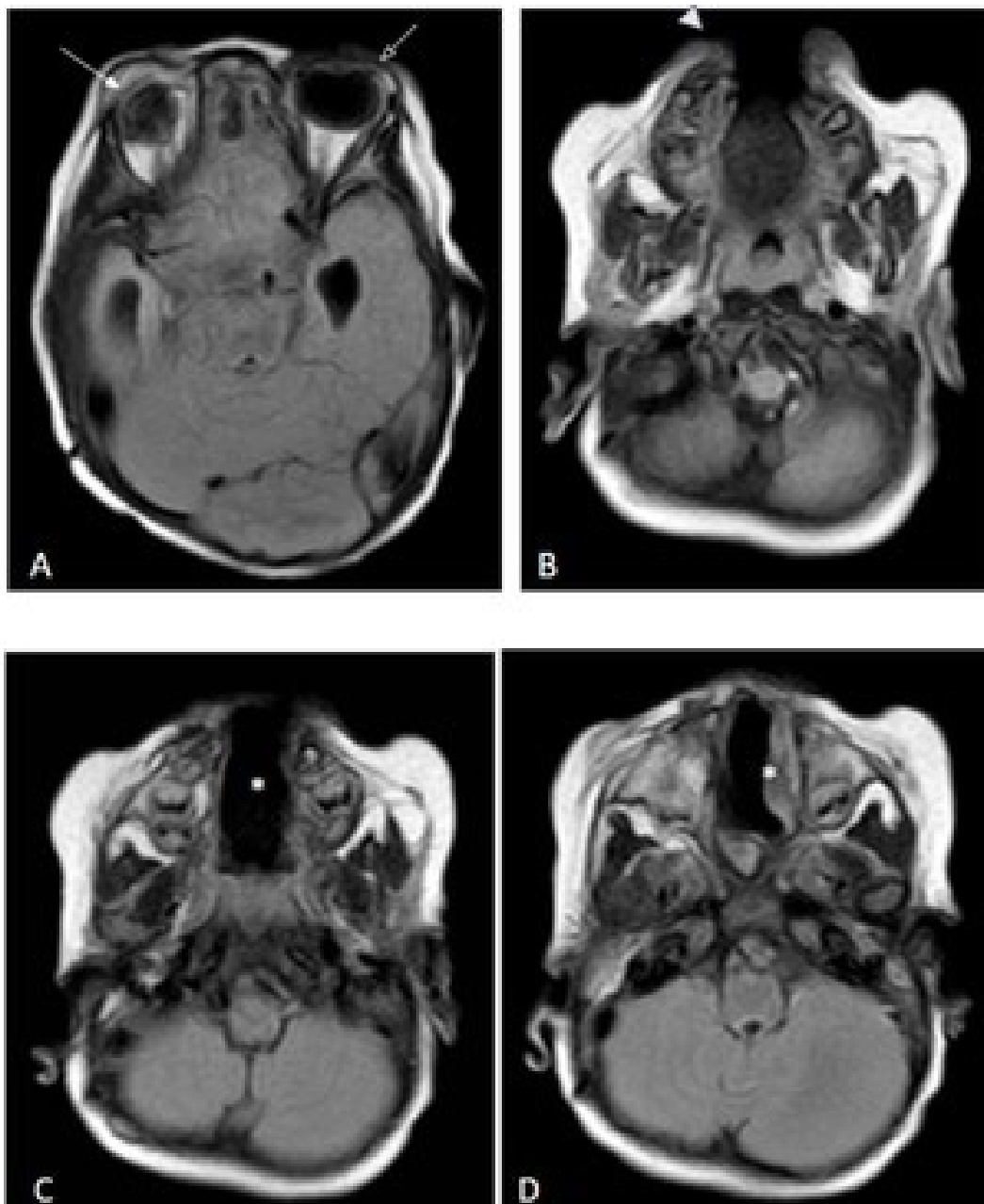


Figura 4 RM de Sela Túrcica T2 FLAIR corte axial onde é possível observar as malformações da face: (A) microftalmia à direita (seta branca) com dimensões reduzidas e aspecto irregular, (B) lábio leporino (cabeça de seta) e (C e D) a fenda palatina (\*).