




## FATORES INTERNOS E EXTERNOS RELACIONADOS COM BRAQUICEFALIA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

 <https://doi.org/10.56238/isevjhv4n2-002>

Recebimento dos originais: 09/03/2025

Aceitação para publicação: 09/04/2025

**Leonardo Francisco Cesarino Mendonça**  
Graduando de Medicina (UNIFRAN)

**Isabela Fontana de Souza**  
Graduanda de Medicina (UNIFRAN)

**Caio Felipe Pugliesi de Souza**  
Graduando de Medicina (UNIFRAN)

**Eduardo César Silva Araújo**  
Preceptor em Medicina (UNIFRAN)

### RESUMO

Fatores pré-natais e gestacionais influenciam na formação embrionária de maneira direta e indireta. Suas capacidades de influenciar na má-formação craniana são assunto de pesquisa pelo mundo e um entendimento global sob essa influência é necessário. A presente revisão busca compilar e correlacionar os fatores internos e externos responsáveis pela presença de braquicefalia. Para tanto, foram selecionados estudos que foram septados em dois grupos de fatores desencadeantes: externos e internos. A literatura contempla que entre os fatores externos: o hábito tabagista materno, o tempo de parto e a idade dos pais são fatores correlacionáveis. Entre os fatores internos, estão a fatores genéticos, trissomia do 21 e invaginação basilar. O conhecimento desses fatores pode contribuir para a formação de políticas de rastreamento, diagnóstico e tratamento precoce.

**Palavras-chave:** Craniossinostoses. Fenômenos Genéticos. Anormalidades Congênitas.

## 1 INTRODUÇÃO

As condições pré-natais passadas pela mãe durante a gravidez são forte fator preditor das características perinatais do neonato. Fatores associados à genética e epigenética são marcos envolvidos no desenvolvimento do concepto e guardam relação com possíveis alterações neonatais (1) (2).

Além disso, no decorrer da gestação hábitos de vida materno são de fundamental importância tanto para a regulação de um desenvolvimento e crescimento fetal adequados, em outra perspectiva, hábitos deletérios como o tabagismo, consumo de drogas ou dietas inadequadas podem corroborar déficits de crescimento e alterações significativas no concepto que, por sua vez as levam para vida inteira (2).

Os neonatos desenvolvem uma membrana de tecido conjuntivo que liga as ossaturas cranianas e corroboram um crescimento aquedado do encéfalo nos primeiros anos de vida, essas membranas são chamadas fontanelas. Com cerca de 8 a 18 meses de vida a fontanela anterior também conhecida por bregmática se fecha, enquanto a fontanela posterior ou lambdoide pode se fechar no primeiro mês de vida. Esse fechamento ocorre por sinalizações químicas e celulares em um tipo de ossificação inter-membranosa (2).

Como o efeito embriológico está presente em todas as condições pré- natais, gestacionais e pós-natais, as alterações relacionadas a formação óssea estão também englobadas nas possíveis malformações. As malformações cranianas relacionadas com fechamento precoce das fontanelas, não permitindo adequados desenvolvimento e disposição dos elementos anatômicos cranianos, são chamadas de craniossinostoses (2) (1).

Entende-se por braquicefalia uma deformação da calota craniana, dentro do grupo das craniossinostoses, na qual há um achatamento da região posterior do crânio devido a um fechamento precoce da fontanela posterior, gerando um aumento do diâmetro latero-lateral da cabeça e uma elevação, nem sempre evidente, do polo pósterio-superior do crânio (1) (3).

Destarte, justifica-se o presente trabalho na tentativa de ampliar os dados das amostras para análises mais abrangentes sobre a braquicefalia e objetiva correlacionar a existência dessa craniossinostose com seu histórico gestacional materno.

## 2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa na qual um estudo da literatura se faz necessário para estabelecer quais parâmetros se correlacionam com a pergunta norteadora. Para a seleção de artigos, foram recolhidos 10 trabalhos no indexador Google Scholar em Língua Portuguesa, Inglesa e

Espanhola, e como critério de inclusão o trabalho necessitaria de uma abordagem centrada na pergunta norteadora “quais os fatores intrínsecos e extrínsecos poderiam afetar o desenvolvimento gestacional de forma a ocorrer craniossinostoses?”, além disso os trabalhos deveriam obrigatoriamente tratar sobre a craniossinostose “Braquicefalia”, que é o objetivo central do presente trabalho.

Ademais, foram excluídos trabalhos nas condições que se seguem: trabalhos que fazem comparações causais com modelos animais e trabalhos que não conseguiram trazer um possível fator causal para a pergunta norteadora.

Por tanto de 10 trabalhos lidos em sua íntegra para verificação de adequação, apenas 8 se encaixaram nos parâmetros estabelecidos, e os resultados colhidos foram amontados de maneira integrativa na discussão.

### 3 DISCUSSÃO

Diante da leitura analítica sobre os casos, os fatores causais foram separados em duas categorias: os fatores principiantes internos e os fatores principiantes externos. Os fatores internos ou intrínsecos estão relacionados com o próprio indivíduo portador da braquicefalia, enquanto os fatores externos ou extrínsecos estão relacionados com a gestação e hábitos de vida maternos.

#### 3.1 FATORES PRINCIPIANTES INTERNOS

Dentre esses fatores estão destacados fatores relacionados com a genética sejam eles alterações genômicas ou sejam eles alterações cromossômicas.

De acordo com o estudo “Alterações craniofaciais e particularidades orais na trissomia do 21”, dentro das características clínicas que o paciente com essa aneuploidia, conhecida por Síndrome de Down, pode desenvolver é a braquicefalia. Essa alteração decorre das alterações genéticas atribuídas ao cromossomo 21 existente a mais nas células somáticas do indivíduo portador - que contribui para a alterações nas formações fetais, inclusive cranianas. Portanto, a presença dessa síndrome se caracteriza como um possível fator causal para braquicefalia (4).

De acordo com o artigo “Prevalência das malformações associadas a invaginação basilar e suas manifestações clínicas” também há relação visualizada entre braquicefalia e invaginação basilar (5). A invaginação basilar é uma das malformações crânio-cervicais mais comuns e se dá por um prolapso da região superior da coluna em direção à região basilar cefálica. Tais componentes parecem estar ainda mais bem correlacionados à braquicefalia quando relacionadas à Malformação de Chiari, condição na qual há herniação congênita de conteúdo intracraniano pelo

forame magno para a região do canal cervical (6).

Outra condição associada a alterações crânio-cefálicas foi a mutação no gene FGFR3 localizado no braço curto do cromossomo 4, gene esse responsável pela formação embrionária do crânio e membros. Mutações múltiplas em vários tipos de genótipos nessa localização tem implicação na formação dos ossos do crânio e na síntese das ossaturas da calota. Portanto, há evidências de que fatores genéticos contribuem para as craniossinostoses (7).

### 3.2 FATORES PRINCIPANTES EXTERNOS

Dentre esses fatores estão destacados fatores relacionados com os hábitos de vida materno, pré-natal, estado gestacional e parto.

Segundo o estudo “Morfologia craniana e a relação com tempo de parto em neonatos em uma ala materno infantil no hospital universitário do Oeste do Paraná” foi observado que um tempo menor de parto estava correlacionado com maiores índices de craniossinostoses nos pacientes analisados. O próprio artigo, no entanto, confronta os dados obtidos com possíveis vieses existentes, haja vista que, segundo a literatura citada pelos autores, o maior tempo de parto poderia ser um fator de risco para o desenvolvimento dessa malformação. Dessa forma, há dificuldade para estabelecer um paralelo causal claro entre o tempo de trabalho de parto e alterações cranianas, haja vista que há vieses que interpõe uma correta análise desse dado (8).

Outro dado relacionado com o parto foi publicado por Schaefer e colaboradores (9). De acordo com o trabalho publicado, a via de parto cirúrgica por cesariana foi a que mais apresentou quantidade de neonatos com malformações cranianas, incluindo a braquicefalia. No entanto, de acordo com as análises estatísticas propostas, não foi possível estabelecer correlação direta entre a via de parto e a presença dessas craniossinostoses. Portanto, de acordo com esse estudo, a via de parto não possui relação estatisticamente significativa com a presença de craniossinostoses (9).

Além disso, outro fator preditor importante dentro do contexto pré-natal são os hábitos de vida da mãe e sua correlação com possíveis efeitos teratogênicos no conceito. O tabagismo é fator influente em diversas malformações congênitas, bem como no surgimento de complicações intraparto. Tal efeito deriva das substâncias com potencial mutagênico do cigarro que conseguem ultrapassar a barreira transplacentária e estabelecer efeito nocivo a um correto desenvolvimento embrionário. Ainda, substâncias como a nicotina atuam desregulando o fluxo sanguíneo normal da gestante, propiciando um déficit circulatório placentário e favorecendo o risco de complicações materno-fetais (10) (2) (11).

O tabagismo materno, segundo o mesmo estudo, guarda paralelo com o surgimento de

craniossinostoses em neonatos e com maior gravidade dos quadros em aspectos neuropsicomotores *a posteriori* (10). Entretanto, o nível de evidência dessas correlações ainda é controverso, devido a precariedade de dados para análise (10).

Nesse contexto, a idade materna é um fator biológico e genético que contempla um fator de risco para anomalias congênitas quando essa não se encontra dentro da faixa de normalidade. Segundo o Ministério da Saúde (MS) (12), a idade materna avançada é importante fator de risco associado a maiores taxas de complicação intraparto, de mortalidade materno-fetal e de recorrências genético-fenotípicas associadas aos ovócitos pré-fecundados mais velhos e a maior taxa de exposição do material genético desses às intempéries mutagênicas (13). Dentre essas complicações, um estudo identificou correlação entre a braquicefalia e a idade avançada dos pais (1).

#### 4 CONCLUSÃO

Conclui-se, portanto, que vários são os fatores causais de craniossinostoses incluindo a braquicefalia. Os fatores desencadeantes podem permear desde características próprias do indivíduo como a genética molecular, aneuploidias e síndromes congênitas associadas, até mesmo fatores desencadeantes de reponsabilidade do binômio mãe-bebê: como o tempo de parto, idade materna e hábito tabagista.

No entanto, estudos que tentam estabelecer esses paralelos causais carecem de grande fator de correlação, haja vista que as amostras analisadas são pequenas e há prevalência diminuta de craniossinostoses na população geral, e para tanto, muitos vieses tornam-se de difícil exclusão.

Doravante, compreender os possíveis fatores desencadeantes, mesmo com essas limitações, torna-se importante para a criação de medidas de rastreio, prevenção e tratamento nos serviços de saúde pelo mundo.



## REFERÊNCIAS

Melo JRT. Craniossinostoses. Revista Brasileira de Neurologia e Psiquiatria. 2014 Maio.

Sociedade Brasileira de Pediatria. Tratado de Pediatria. 4th ed. Barueri: Manole; 2017.

Ghizoni E, Denadai R, Raposo-Amaral CA, Tedeschi AFJ, Raposo-Amaral CE. Diagnóstico das deformidades cranianas sinostóticas e não sinostóticas em bebês: uma revisão para pediatras. Revista Paulista de Pediatria. 2016 Outubro.

Machado VMP, Seabra M, Pinto A, Soares D, Andrade C. Anterações craniofaciais e particularidades orais na trissomia do 21. Acta Pediátrica Portuguesa. 2008 Outubro.

Sousa MNA, Araújo MLd, Neto SAdA. Prevalência das malformações associadas a invaginação basilar e suas manifestações clínicas. Revista Brasileira Multidisciplinar (ReBram). 2020 Dezembro.

Joaquim AF. Tratamento de Invaginação Basilar. Jornal Brasileiro de Neurocirurgia. 2013.

Alonso LG. Estudo genético-clínico e molecular em pacientes com craniostenose isolada e associada. Repositório Institucional - Universidade Federal de São Paulo. 2002.

Benedetti AT, Albuquerque CED. Morfologia craniana e a relação com tempo de parto em neonatos em uma ala materno infantil no hospital universitário do Oeste do Paraná. FAG Journal of Health. 2021 Junho.

Schaefer A, Burgarelli JA, Abramovecht J, Pastorio DM, Oliveira GYOd, Magnante J. Morfologia craniana, qualidade da amamentação, tipo de parto e sexo de recém-nascidos de mães que amamentam. Research, Society and Development. 2023 Janeiro.

Nicoletti D, Appel LD, Neto PS, Guimarães GW, Zhang L. Tabagismo materno na gestação e malformações congênitas em crianças: uma revisão sistemática com meta-análise. Caderno de Saúde Pública. 2014 Dezembro.

Lucchese R, Paranhos DL, Netto NS, Vera I, Silva GC. Fatores associados ao uso nocivo do tabaco durante a gestação. Acta Paulista de Enfermagem. 2016 Maio.

Ministério da Saúde. Manual Técnico - Gestação de Alto Risco Brasília; 2015.

Gravena AAF, Paula MGd, Marcon SS, Carvalho MDbd, Pelloso SM. Idade materna e fatores associados a resultados perinatais. Acta Paulista de Enfermagem. 2013.