



Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM

Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães
Júlia Caixeta Loureiro
(Organizadoras)

PROJETO
UNIMAGEMPAM

Atena
Editora
Ano 2020



Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM

Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães
Júlia Caixeta Loureiro
(Organizadoras)



Editora Chefe
Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

Assistentes Editoriais

Natalia Oliveira

Bruno Oliveira

Flávia Roberta Barão

Bibliotecária

Janaina Ramos

Projeto Gráfico e Diagramação

Natália Sandrini de Azevedo

Camila Alves de Cremona

Luiza Alves Batista

Maria Alice Pinheiro

Imagens da Capa

Shutterstock

Edição de Arte

Luiza Alves Batista

Revisão

Os Autores

2020 by Atena Editora

Copyright © Atena Editora

Copyright do Texto © 2020 Os autores

Copyright da Edição © 2020 Atena Editora

Direitos para esta edição cedidos à Atena Editora pelos autores.



Todo o conteúdo deste livro está licenciado sob uma Licença de Atribuição *Creative Commons*. Atribuição-Não-Comercial-NãoDerivativos 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores, inclusive não representam necessariamente a posição oficial da Atena Editora. Permitido o *download* da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

Todos os manuscritos foram previamente submetidos à avaliação cega pelos pares, membros do Conselho Editorial desta Editora, tendo sido aprovados para a publicação.

A Atena Editora é comprometida em garantir a integridade editorial em todas as etapas do processo de publicação. Situações suspeitas de má conduta científica serão investigadas sob o mais alto padrão de rigor acadêmico e ético.

Conselho Editorial

Ciências Humanas e Sociais Aplicadas

Prof. Dr. Alexandre Jose Schumacher – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Paraná

Prof. Dr. Américo Junior Nunes da Silva – Universidade do Estado da Bahia

Prof. Dr. Antonio Carlos Frasson – Universidade Tecnológica Federal do Paraná

Prof. Dr. Antonio Gasparetto Júnior – Instituto Federal do Sudeste de Minas Gerais

Prof. Dr. Antonio Isidro-Filho – Universidade de Brasília

Prof. Dr. Carlos Antonio de Souza Moraes – Universidade Federal Fluminense
Profª Drª Cristina Gaio – Universidade de Lisboa
Prof. Dr. Daniel Richard Sant’Ana – Universidade de Brasília
Prof. Dr. Deyvison de Lima Oliveira – Universidade Federal de Rondônia
Profª Drª Dilma Antunes Silva – Universidade Federal de São Paulo
Prof. Dr. Edvaldo Antunes de Farias – Universidade Estácio de Sá
Prof. Dr. Elson Ferreira Costa – Universidade do Estado do Pará
Prof. Dr. Eloi Martins Senhora – Universidade Federal de Roraima
Prof. Dr. Gustavo Henrique Cepolini Ferreira – Universidade Estadual de Montes Claros
Profª Drª Ivone Goulart Lopes – Istituto Internazionale delle Figlie de Maria Ausiliatrice
Prof. Dr. Jadson Correia de Oliveira – Universidade Católica do Salvador
Prof. Dr. Julio Candido de Meirelles Junior – Universidade Federal Fluminense
Profª Drª Lina Maria Gonçalves – Universidade Federal do Tocantins
Prof. Dr. Luis Ricardo Fernandes da Costa – Universidade Estadual de Montes Claros
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte
Prof. Dr. Marcelo Pereira da Silva – Pontifícia Universidade Católica de Campinas
Profª Drª Maria Luzia da Silva Santana – Universidade Federal de Mato Grosso do Sul
Profª Drª Paola Andressa Scortegagna – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Profª Drª Rita de Cássia da Silva Oliveira – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Prof. Dr. Rui Maia Diamantino – Universidade Salvador
Prof. Dr. Urandi João Rodrigues Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande
Prof. Dr. William Cleber Domingues Silva – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro
Prof. Dr. Willian Douglas Guilherme – Universidade Federal do Tocantins

Ciências Agrárias e Multidisciplinar

Prof. Dr. Alexandre Igor Azevedo Pereira – Instituto Federal Goiano
Profª Drª Carla Cristina Bauermann Brasil – Universidade Federal de Santa Maria
Prof. Dr. Antonio Pasqualetto – Pontifícia Universidade Católica de Goiás
Prof. Dr. Cleberton Correia Santos – Universidade Federal da Grande Dourados
Profª Drª Daiane Garabeli Trojan – Universidade Norte do Paraná
Profª Drª Diocléa Almeida Seabra Silva – Universidade Federal Rural da Amazônia
Prof. Dr. Écio Souza Diniz – Universidade Federal de Viçosa
Prof. Dr. Fábio Steiner – Universidade Estadual de Mato Grosso do Sul
Prof. Dr. Fágner Cavalcante Patrocínio dos Santos – Universidade Federal do Ceará
Profª Drª Girlene Santos de Souza – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia
Prof. Dr. Jael Soares Batista – Universidade Federal Rural do Semi-Árido
Prof. Dr. Júlio César Ribeiro – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro
Profª Drª Lina Raquel Santos Araújo – Universidade Estadual do Ceará
Prof. Dr. Pedro Manuel Villa – Universidade Federal de Viçosa
Profª Drª Raissa Rachel Salustriano da Silva Matos – Universidade Federal do Maranhão
Prof. Dr. Ronilson Freitas de Souza – Universidade do Estado do Pará
Profª Drª Talita de Santos Matos – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro
Prof. Dr. Tiago da Silva Teófilo – Universidade Federal Rural do Semi-Árido
Prof. Dr. Valdemar Antonio Paffaro Junior – Universidade Federal de Alfenas

Ciências Biológicas e da Saúde

Prof. Dr. André Ribeiro da Silva – Universidade de Brasília
Prof^ª Dr^ª Anelise Levay Murari – Universidade Federal de Pelotas
Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás
Prof^ª Dr^ª Débora Luana Ribeiro Pessoa – Universidade Federal do Maranhão
Prof. Dr. Douglas Siqueira de Almeida Chaves -Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro
Prof. Dr. Edson da Silva – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri
Prof^ª Dr^ª Eleuza Rodrigues Machado – Faculdade Anhanguera de Brasília
Prof^ª Dr^ª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina
Prof^ª Dr^ª Eysler Gonçalves Maia Brasil – Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira
Prof. Dr. Ferlando Lima Santos – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia
Prof^ª Dr^ª Gabriela Vieira do Amaral – Universidade de Vassouras
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria
Prof. Dr. Helio Franklin Rodrigues de Almeida – Universidade Federal de Rondônia
Prof^ª Dr^ª Iara Lúcia Tescarollo – Universidade São Francisco
Prof. Dr. Igor Luiz Vieira de Lima Santos – Universidade Federal de Campina Grande
Prof. Dr. Jefferson Thiago Souza – Universidade Estadual do Ceará
Prof. Dr. Jesus Rodrigues Lemos – Universidade Federal do Piauí
Prof. Dr. Jônatas de França Barros – Universidade Federal do Rio Grande do Norte
Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará
Prof. Dr. Luís Paulo Souza e Souza – Universidade Federal do Amazonas
Prof^ª Dr^ª Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande
Prof. Dr. Marcus Fernando da Silva Praxedes – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia
Prof^ª Dr^ª Maria Tatiane Gonçalves Sá – Universidade do Estado do Pará
Prof^ª Dr^ª Mylena Andréa Oliveira Torres – Universidade Ceuma
Prof^ª Dr^ª Natiéli Piovesan – Instituto Federaci do Rio Grande do Norte
Prof. Dr. Paulo Inada – Universidade Estadual de Maringá
Prof. Dr. Rafael Henrique Silva – Hospital Universitário da Universidade Federal da Grande Dourados
Prof^ª Dr^ª Regiane Luz Carvalho – Centro Universitário das Faculdades Associadas de Ensino
Prof^ª Dr^ª Renata Mendes de Freitas – Universidade Federal de Juiz de Fora
Prof^ª Dr^ª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Prof^ª Dr^ª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande

Ciências Exatas e da Terra e Engenharias

Prof. Dr. Adélio Alcino Sampaio Castro Machado – Universidade do Porto
Prof. Dr. Carlos Eduardo Sanches de Andrade – Universidade Federal de Goiás
Prof^ª Dr^ª Carmen Lúcia Voigt – Universidade Norte do Paraná
Prof. Dr. Douglas Gonçalves da Silva – Universidade Estadual do Sudoeste da Bahia
Prof. Dr. Eloi Rufato Junior – Universidade Tecnológica Federal do Paraná
Prof^ª Dr^ª Érica de Melo Azevedo – Instituto Federal do Rio de Janeiro
Prof. Dr. Fabrício Menezes Ramos – Instituto Federal do Pará
Prof^ª Dr^ª Jéssica Verger Nardeli – Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho
Prof. Dr. Juliano Carlo Rufino de Freitas – Universidade Federal de Campina Grande
Prof^ª Dr^ª Luciana do Nascimento Mendes – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio Grande do Norte

Prof. Dr. Marcelo Marques – Universidade Estadual de Maringá
Profª Drª Neiva Maria de Almeida – Universidade Federal da Paraíba
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federal do Rio Grande do Norte
Profª Drª Priscila Tessmer Scaglioni – Universidade Federal de Pelotas
Prof. Dr. Takeshy Tachizawa – Faculdade de Campo Limpo Paulista

Linguística, Letras e Artes

Profª Drª Adriana Demite Stephani – Universidade Federal do Tocantins
Profª Drª Angeli Rose do Nascimento – Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro
Profª Drª Carolina Fernandes da Silva Mandaji – Universidade Tecnológica Federal do Paraná
Profª Drª Denise Rocha – Universidade Federal do Ceará
Prof. Dr. Fabiano Tadeu Grazioli – Universidade Regional Integrada do Alto Uruguai e das Missões
Prof. Dr. Gilmei Fleck – Universidade Estadual do Oeste do Paraná
Profª Drª Keyla Christina Almeida Portela – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Paraná
Profª Drª Miranilde Oliveira Neves – Instituto de Educação, Ciência e Tecnologia do Pará
Profª Drª Sandra Regina Gardacho Pietrobon – Universidade Estadual do Centro-Oeste
Profª Drª Sheila Marta Carregosa Rocha – Universidade do Estado da Bahia

Conselho Técnico Científico

Prof. Me. Abrãao Carvalho Nogueira – Universidade Federal do Espírito Santo
Prof. Me. Adalberto Zorzo – Centro Estadual de Educação Tecnológica Paula Souza
Prof. Me. Adalto Moreira Braz – Universidade Federal de Goiás
Prof. Dr. Adaylson Wagner Sousa de Vasconcelos – Ordem dos Advogados do Brasil/Seccional Paraíba
Prof. Dr. Adilson Tadeu Basquerote Silva – Universidade para o Desenvolvimento do Alto Vale do Itajaí
Prof. Me. Alexsandro Teixeira Ribeiro – Centro Universitário Internacional
Prof. Me. André Flávio Gonçalves Silva – Universidade Federal do Maranhão
Profª Ma. Andréa Cristina Marques de Araújo – Universidade Fernando Pessoa
Profª Drª Andreza Lopes – Instituto de Pesquisa e Desenvolvimento Acadêmico
Profª Drª Andrezza Miguel da Silva – Faculdade da Amazônia
Profª Ma. Anelisa Mota Gregoleti – Universidade Estadual de Maringá
Profª Ma. Anne Karynne da Silva Barbosa – Universidade Federal do Maranhão
Prof. Dr. Antonio Hot Pereira de Faria – Polícia Militar de Minas Gerais
Prof. Me. Armando Dias Duarte – Universidade Federal de Pernambuco
Profª Ma. Bianca Camargo Martins – UniCesumar
Profª Ma. Carolina Shimomura Nanya – Universidade Federal de São Carlos
Prof. Me. Carlos Antônio dos Santos – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro
Prof. Ma. Cláudia de Araújo Marques – Faculdade de Música do Espírito Santo
Profª Drª Cláudia Taís Siqueira Cagliari – Centro Universitário Dinâmica das Cataratas
Prof. Me. Clécio Danilo Dias da Silva – Universidade Federal do Rio Grande do Norte
Prof. Me. Daniel da Silva Miranda – Universidade Federal do Pará
Profª Ma. Daniela da Silva Rodrigues – Universidade de Brasília
Profª Ma. Daniela Remião de Macedo – Universidade de Lisboa
Profª Ma. Dayane de Melo Barros – Universidade Federal de Pernambuco

Prof. Me. Douglas Santos Mezacas – Universidade Estadual de Goiás
Prof. Me. Edevaldo de Castro Monteiro – Embrapa Agrobiologia
Prof. Me. Eduardo Gomes de Oliveira – Faculdades Unificadas Doctum de Cataguases
Prof. Me. Eduardo Henrique Ferreira – Faculdade Pitágoras de Londrina
Prof. Dr. Edwaldo Costa – Marinha do Brasil
Prof. Me. Eliel Constantino da Silva – Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita
Prof. Me. Ernane Rosa Martins – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de Goiás
Prof. Me. Euvaldo de Sousa Costa Junior – Prefeitura Municipal de São João do Piauí
Profª Ma. Fabiana Coelho Couto Rocha Corrêa – Centro Universitário Estácio Juiz de Fora
Prof. Me. Felipe da Costa Negrão – Universidade Federal do Amazonas
Profª Drª Germana Ponce de Leon Ramírez – Centro Universitário Adventista de São Paulo
Prof. Me. Gevair Campos – Instituto Mineiro de Agropecuária
Prof. Me. Givanildo de Oliveira Santos – Secretaria da Educação de Goiás
Prof. Dr. Guilherme Renato Gomes – Universidade Norte do Paraná
Prof. Me. Gustavo Krahl – Universidade do Oeste de Santa Catarina
Prof. Me. Helton Rangel Coutinho Junior – Tribunal de Justiça do Estado do Rio de Janeiro
Profª Ma. Isabelle Cerqueira Sousa – Universidade de Fortaleza
Profª Ma. Jaqueline Oliveira Rezende – Universidade Federal de Uberlândia
Prof. Me. Javier Antonio Alborno – University of Miami and Miami Dade College
Prof. Me. Jhonatan da Silva Lima – Universidade Federal do Pará
Prof. Dr. José Carlos da Silva Mendes – Instituto de Psicologia Cognitiva, Desenvolvimento Humano e Social
Prof. Me. Jose Elyton Batista dos Santos – Universidade Federal de Sergipe
Prof. Me. José Luiz Leonardo de Araujo Pimenta – Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria Uruguay
Prof. Me. José Messias Ribeiro Júnior – Instituto Federal de Educação Tecnológica de Pernambuco
Profª Drª Juliana Santana de Curcio – Universidade Federal de Goiás
Profª Ma. Juliana Thaisa Rodrigues Pacheco – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Profª Drª Kamilly Souza do Vale – Núcleo de Pesquisas Fenomenológicas/UFPA
Prof. Dr. Kárpio Márcio de Siqueira – Universidade do Estado da Bahia
Profª Drª Karina de Araújo Dias – Prefeitura Municipal de Florianópolis
Prof. Dr. Lázaro Castro Silva Nascimento – Laboratório de Fenomenologia & Subjetividade/UFPR
Prof. Me. Leonardo Tullio – Universidade Estadual de Ponta Grossa
Profª Ma. Lillian Coelho de Freitas – Instituto Federal do Pará
Profª Ma. Liliani Aparecida Sereno Fontes de Medeiros – Consórcio CEDERJ
Profª Drª Lívia do Carmo Silva – Universidade Federal de Goiás
Prof. Dr. Lucio Marques Vieira Souza – Secretaria de Estado da Educação, do Esporte e da Cultura de Sergipe
Prof. Me. Luis Henrique Almeida Castro – Universidade Federal da Grande Dourados
Prof. Dr. Luan Vinicius Bernardelli – Universidade Estadual do Paraná
Prof. Dr. Michel da Costa – Universidade Metropolitana de Santos
Prof. Dr. Marcelo Máximo Purificação – Fundação Integrada Municipal de Ensino Superior

Prof. Me. Marcos Aurelio Alves e Silva – Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia de São Paulo

Profª Ma. Maria Elanny Damasceno Silva – Universidade Federal do Ceará

Profª Ma. Marileila Marques Toledo – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri

Prof. Me. Ricardo Sérgio da Silva – Universidade Federal de Pernambuco

Profª Ma. Renata Luciane Polsaque Young Blood – UniSecal

Prof. Me. Robson Lucas Soares da Silva – Universidade Federal da Paraíba

Prof. Me. Sebastião André Barbosa Junior – Universidade Federal Rural de Pernambuco

Profª Ma. Silene Ribeiro Miranda Barbosa – Consultoria Brasileira de Ensino, Pesquisa e Extensão

Profª Ma. Solange Aparecida de Souza Monteiro – Instituto Federal de São Paulo

Prof. Me. Tallys Newton Fernandes de Matos – Faculdade Regional Jaguaribana

Profª Ma. Thatianny Jasmine Castro Martins de Carvalho – Universidade Federal do Piauí

Prof. Me. Tiago Silvio Dedoné – Colégio ECEL Positivo

Prof. Dr. Welleson Feitosa Gazel – Universidade Paulista

Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM

Editora Chefe: Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira
Bibliotecária: Janaina Ramos
Diagramação: Natália Sandrini de Azevedo
Correção: Giovanna Sandrini de Azevedo
Edição de Arte: Luiza Alves Batista
Revisão: Os Autores
Organizadoras: Júlia Caixeta Loureiro
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

D651 Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM / Organizadoras Júlia Caixeta Loureiro, Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães. – Ponta Grossa - PR: Atena, 2020.

Formato: PDF

Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader

Modo de acesso: World Wide Web

Inclui bibliografia

ISBN 978-65-5706-593-8

DOI 10.22533/at.ed.938201811

1. Doenças. 2. Radiologia. 3. Diagnóstico. I. Loureiro, Júlia Caixeta (Organizadora). II. Guimarães, Ana Flávia Bereta Coelho (Organizadora). III. Título.

CDD 616.071

Elaborado por Bibliotecária Janaina Ramos – CRB-8/9166

Atena Editora

Ponta Grossa – Paraná – Brasil

Telefone: +55 (42) 3323-5493

www.atenaeditora.com.br

contato@atenaeditora.com.br

DECLARAÇÃO DOS AUTORES

Os autores desta obra: 1. Atestam não possuir qualquer interesse comercial que constitua um conflito de interesses em relação ao artigo científico publicado; 2. Declaram que participaram ativamente da construção dos respectivos manuscritos, preferencialmente na: a) Concepção do estudo, e/ou aquisição de dados, e/ou análise e interpretação de dados; b) Elaboração do artigo ou revisão com vistas a tornar o material intelectualmente relevante; c) Aprovação final do manuscrito para submissão.; 3. Certificam que os artigos científicos publicados estão completamente isentos de dados e/ou resultados fraudulentos.

APRESENTAÇÃO

O projeto UNIMAGEMPAM surgiu no ano 2015 com o objetivo de auxiliar no conteúdo didático extracurricular dos alunos de graduação de Medicina do Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM), criando, assim, mais um alicerce entre o processo de ensino-aprendizagem aliando a prática médica e o diagnóstico por imagem ensinado em sala de aula. Essa iniciativa foi idealizada pela Dra. Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães, professora do curso de Medicina, especificadamente da disciplina de Habilidade de Diagnóstico por Imagem do (UNIPAM). Este é o nono evento promovido pelo projeto. Trazendo agora do tema: Doenças Raras.

SUMÁRIO

CAPÍTULO 1..... 1

ACROMEGALIA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Mariana Amorim de Andrade Costa
Elza Maria de Castro
Fernanda Campos D'Avila
Vanessa Silva Lima
Vinícius Luiz da Silva Pena
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018111

CAPÍTULO 2..... 9

ARTROGRIPOSE MÚLTIPLA CONGÊNITA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Maria Flávia Ribeiro Pereira
Eduardo Alves de Magalhães
Marconi Guarienti
Susana Luísa Hoffstaedter
Tiago Meneses de Souza
Vinícius Matheus Pereira Assunção
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018112

CAPÍTULO 3..... 19

DOENÇA DE CROHN: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Júlia Alves Campos Carneiro
Daniel Batista Caixeta
Eder Patric de Souza Paula
Murilo Caxito Bitencourt
Walmir Furtado de Sousa Júnior
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018113

CAPÍTULO 4..... 27

DOENÇA DE GAUCHER: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

João Gabriel Ferreira Borges Vinhal
Laura Melo Rosa
Marthius Campos Oliveira Santos
Maurício de Melo Pichioni
Paulo Vitor Bernardes Sidney Silva
Taís Aparecida Gomes Reis
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018114

CAPÍTULO 5.....35

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Henrique Fernandes Silva
Débora Caixeta Amâncio
Jéssica Oliveira Dornelas
Plínio Resende de Melo Filho
Verônica Luiza de Almeida
Victor Augusto Rocha Magalhães
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018115

CAPÍTULO 6.....43

ESCLEROSE SISTÊMICA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Laura Martins Bomtempo
Ana Carolina Ramalho dos Reis
Daniella Pereira Resende
Luísa Fernandes de Andrade
Paulo Victor de Almeida Guimarães Rosa
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018116

CAPÍTULO 7.....51

ESCLEROSE TUBEROSA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Ingrid Ferreira da Fonseca
Anna Luíza Gonçalves Magalhães
Bianca Caribé Araújo
Matheus Henrique Amaral de Deus
Melina Cury Vilela
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018117

CAPÍTULO 8.....59

FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Júlia Caixeta Loureiro
Ana Luísa Freitas Dias
Djalma Pereira Rabelo
Gabriela Santos Ferreira
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018118

CAPÍTULO 9.....67

FIBROSE CÍSTICA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Isabella Alves Rocha

Amanda Mendonça de Brito
Anderson de Sousa Godinho
Carolina Lima de Freitas
Gabriel Maicow Silva Alcantara
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.9382018119

CAPÍTULO 10..... 76

HISTIOCITOSE DE CÉLULAS DE LANGERHANS: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Amanda Abdanur Cruz do Nascimento
Alisson de Mendonça Uchôa Silva
Emanuely Aparecida Nunes
Júlia Tolentino Melo Morais
Mariana Alves Mota
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães
Tatiana Maciel

DOI 10.22533/at.ed.93820181110

CAPÍTULO 11..... 83

MELORREOSTOSE: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Thálisson Ramon Araújo Neves
Ana Gabriela Antunes Cardoso
Anna Flávia Almeida Macedo
Luís Henrique Pires Bessas
Márcia Kissia de Souza Rosa
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.93820181111

CAPÍTULO 12..... 89

NEUROFIBROMATOSE: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Pedro Augusto Silveira
Gracielle Fernanda dos Reis Silva
Leomar dos Santos Silva
Olímpio Pereira de Melo Neto
Maria Paula Lacerda Reis
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.93820181112

CAPÍTULO 13..... 98

PORFIRIA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Pedro Henrique Dornelas
Guilherme Júnio Silva
Henrique Sávio de Freitas Soares
João Pedro Gomes de Oliveira

Lara Cruvinel Fonseca
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães
DOI 10.22533/at.ed.93820181113

CAPÍTULO 14..... 104

SÍNDROME DE KARTAGENER: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Gustavo Leite Maciel
Elvis Vieira da Silva
Jaqueline Martins Olivério
Marcos Vinícius Cândido Pereira
Nathália Diniz Andrade Porto
Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

DOI 10.22533/at.ed.93820181114

SOBRE AS ORGANIZADORAS..... 112

FIBRODISPLASIA OSSIFICANTE PROGRESSIVA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Data de aceite: 01/10/2020

Data da submissão: 08/09/2020

Júlia Caixeta Loureiro

Discente do Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM), Faculdade de Medicina.
Patos de minas – Minas Gerais

Ana Luísa Freitas Dias

Discente do Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM), Faculdade de Medicina.
Patos de minas – Minas Gerais

Djalma Pereira Rabelo

Discente do Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM), Faculdade de Medicina.
Patos de minas – Minas Gerais

Gabriela Santos Ferreira

Discente do Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM), Faculdade de Medicina.
Patos de minas – Minas Gerais

Ana Flávia Bereta Coelho Guimarães

Docente do Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM), Faculdade de Medicina.
Patos de minas – Minas Gerais

RESUMO: A fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) é uma doença rara, relatada pela primeira vez no século XVII, a qual patologicamente promove ossificação de tecidos moles, ou seja, uma osteogênese ectópica, o que resulta em limitações e prejuízos progressivos ao portador. Normalmente, diagnosticada via clínica-radiológica na infância, sendo achados

laboratoriais incomuns e procedimentos invasivos, como biópsia, desaconselhados. Para o método radiológico de escolha, a radiografia simples, já se mostra eficiente, além de poder ser usada no acompanhamento da progressão da doença. Tomografia computadorizada, ressonância magnética e cintilografia também são métodos auxiliares. Por fim, a FOP é uma patologia de curso progressivo e incapacitante, para a qual não possui tratamento eficaz, portanto, a abordagem mais adequada é um diagnóstico precoce associado a medidas de prevenção de traumas e procedimentos desnecessários, que podem precipitar a formação de osteogênese ectópica e piorar o prognóstico do doente. O presente estudo tem como objetivo promover uma análise das produções científicas quanto as recomendações acerca do diagnóstico clínico-radiológico da fibrodysplasia ossificante progressiva, portanto, consiste em uma revisão da literatura. A busca pelo referencial teórico ocorreu no mês de julho de 2020 por meio de três plataformas de dados médicos científicos.

PALAVRAS-CHAVE: Diagnóstico. Fibrodysplasia Ossificante Progressiva. Miosite ossificante.

FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA: CLINICAL- RADIOLOGICAL DIAGNOSIS

ABSTRACT: Fibrodysplasia ossificans progressiva (FOP) is a rare disease, first reported in the 17th century, which pathologically promotes soft tissue ossification, that is, an ectopic osteogenesis, which results in progressive limitations and damage to the carrier. Usually diagnosed via clinical-radiological in childhood, with unusual laboratory findings and invasive procedures, such as biopsy, advised against. For the radiological method of choice, simple

radiography is already efficient, in addition to being able to be used to monitor disease progression. Computed tomography, magnetic resonance and scintigraphy are also auxiliary methods. Finally, FOP is a pathology with a progressive and disabling course, for which it has no effective treatment, therefore, the most appropriate approach is an early diagnosis associated with measures to prevent trauma and unnecessary procedures, which can precipitate the formation of osteogenesis. ectopic and worsen the patient's prognosis. The present study aims to promote an analysis of scientific productions regarding the recommendations regarding the clinical-radiological diagnosis of progressive ossifying fibrodysplasia, therefore, it consists of a literature review. The search for the theoretical framework took place in July 2020 through three platforms of scientific medical data.

KEYWORDS: Diagnosis. Fibrodysplasia Ossificans Progressiva. Ossifying myositis.

INTRODUÇÃO

A primeira menção a fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) foi em 1693, com as seguintes palavras: um paciente jovem que “virou madeira” (GONÇALVES et al., 2005), contudo, a doença só foi descrita cientificamente em 1736, pelo médico John Freke (GARCIA-PINZAS et al., 2013). Em 1868, a doença recebeu o nome de miosite ossificante progressiva, atribuindo significado a sua fisiopatologia: uma inflamação muscular que gradualmente se transformava em osso. Entretanto, o processo afeta também outras partes moles, como fâscias, tendões, cápsulas articulares e ligamentos, e devido a isso, em 1970, passou a denominar-se fibrodysplasia ossificante progressiva (DELAJ et al., 2004).

A FOP é considerada uma doença rara devido à baixa prevalência, 0,61 em um milhão de habitantes. Acredita-se que possui etiologia genética autossômica dominante, devido a mutação esporádica, já que, na maioria dos casos, não se observam antecedentes familiares (JÚNIOR et al., 2005). Diante disso, a principal hipótese é de ocorra uma mutação no gene que codifica o receptor Activin 1, ou ACVR1, o que resulta em desregulação na sinalização de proteínas morfogenéticas ósseas (GARCIA-PINZAS et al., 2013).

A FOP é fisiopatologicamente caracterizada por uma ossificação progressiva em tecidos moles que se apresenta por duas características principais: osteogênese progressiva heterotópica e anormalidades congênitas dos dedos dos pés. Seu início ocorre na infância e o envolvimento progressivo axial e proximal cursa com formação de ossos não neoplásicos em lugares onde não deveriam existir, levando a uma imobilização e deformação articular. O paciente se apresenta em uma única postura rígida limitante, característica da forma avançada da doença, denominada síndrome do “*stone man*”, homem-de-pedra em português. Ademais, não há tratamento que promova remissão da doença ou que a evite, a melhor conduta é evitar expor o paciente a condições que possam precipitar osteogêneses (JÚNIOR et al., 2005).

OBJETIVO

Analisar a produção científica quanto as recomendações a cerca do diagnóstico clínico e radiológico da fibrodysplasia ossificante progressiva.

METODOLOGIA

O presente estudo consiste em uma revisão de literatura referente ao diagnóstico clínico-radiológico da fibrodysplasia ossificante progressiva. Foram selecionados artigos dos bancos de dados LILACS, SCIELO e PubMed. A busca foi realizada durante o mês de julho de 2020, com os seguintes descritores: “*diagnosis*”, “*fibrodysplasia ossificans progressiva*” e “*myositis ossificans progressiva*”. Foram considerados estudos em língua portuguesa e inglesa publicados entre os anos de 2000 a 2020. Como critérios de inclusão, foram considerados artigos originais, que abordassem o tema pesquisado e permitissem acesso integral ao seu conteúdo, sendo excluídos os estudos que não obedeceram aos critérios de inclusão supracitados e os repetidos nas três plataformas. Dessa forma, doze artigos foram analisados.

DISCUSSÃO

A suspeita diagnóstica surge a partir da análise da anamnese e quadro clínico do paciente e sua compatibilidade com a apresentação clínica da fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP). A deformidade mais característica que sempre deverá suscitar a hipótese de FOP é o encurtamento bilateral com valgismo dos primeiros pododáctilos, ou seja, microdactilia e hálux valgo bilateral (*figuras 2 e 3*), presente desde o nascimento em 80-90% dos pacientes. Pode ocorrer também malformação da mão, que é proporcional à gravidade do dismorfismo do hálux e não é observada na sua ausência (NUCCI et al., 2000).

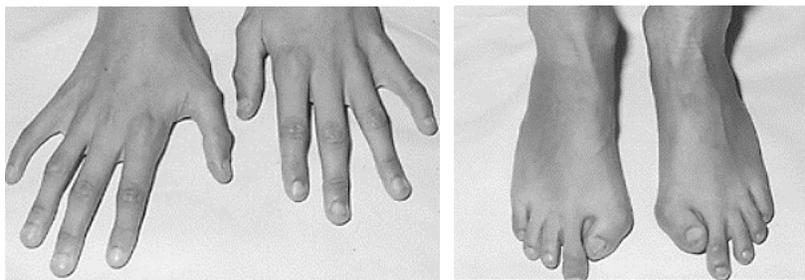


Figura 1 e 2: Arquivos de neuro-psiquiatria, Fibrodysplasia ossificans progressiva, 2000.

Os sintomas iniciais da FOP surgem, geralmente, na infância (idade média de 3 - 5 anos), sendo a principal manifestação os edemas de partes moles ou os nódulos duros e dolorosos sobre os músculos afetados pelo processo de ossificação. Apesar das alterações musculoesqueléticas características da história natural da doença, a anamnese pregressa, geralmente, demonstra, desenvolvimento neuropsicomotor normal nas crianças afetadas. A ossificação ectópica ou heterotópica ocorre ao longo da vida e segue um padrão de acometimento bem definido, geralmente começa nos músculos paraespinhais cervicais e progride no sentido axial-apendicular, crânio-caudal e proximal-distal, sendo o corpo axial e as regiões de ombro e quadril mais comprometidas que os segmentos distais dos membros (GONÇALVES et al., 2005). Ademais, os episódios de ossificação heterotópica caracterizam-

se por sinais inflamatórios, acompanhados de expansões dolorosas e endurecimento dos tecidos periarticulares, o que resulta em perda progressiva da capacidade funcional, levam à anquilose das articulações, impossibilitando a movimentação (JÚNIOR et al., 2005).

A FOP cursa com desenvolvimento de grandes e dolorosos tumores de tecido fibroproliferativo altamente vascularizado, a partir do tecido conectivo mole, como tendões, ligamentos, aponeuroses, fásCIAS e músculo esquelético. Os olhos, coração, diafragma, músculos esfíntéricos e músculos lisos viscerais são caracteristicamente poupados (DELAI et al., 2004). As tumorações progridem até se ossificarem e a neoformação óssea é semelhante ao tecido ósseo normal, resultando em rigidez e imobilização da articulação acometida (GARCIA-PINZAS et al., 2013). A progressão da lesão segue um curso típico, inicialmente a lesão pode ser inflamatória com dor, eritema, edema e calor. Por fim, o edema regride e, tardiamente, desaparece quando o tecido fibrocartilaginoso se transforma em osso, permanecendo apenas um nódulo endurecido. Além disso, é comum que ocorra edema recorrente de membros, que é explicado pela intensa angiogênese encontrada na lesão precoce da FOP (PAIM et al., 2003).

A apresentação clínica clássica é de uma criança com alterações congênicas típicas nas mãos e pés, com recente dificuldade progressiva na extensão do pescoço e aparecimento de nódulos duros e dolorosos, nas regiões cervical e de musculatura paraespinal, acompanhada de restrição de mobilidade. A FOP também pode ser suspeitada em uma criança com edemas migratórios de partes moles. (NUCCI et al., 2000).



Figura 3: Arquivo de neuro-psiquiatria, Fibrodysplasia ossificans progressiva, 2000.

Figura 4: Arquivo de Radiologia Brasileira, Fibrodysplasia ossificante progressiva: relato de caso e achados radiográficos, 2005. Ambas as figuras mostram focos de ossificação ectópica na musculatura paravertebral.

As exarcebações da FOP ocorrem em surtos (“flare up”) espontâneos ou induzidos por trauma ou procedimentos médicos ou odontológicos como injeções intramusculares, vacinas, anestesia local, biópsia muscular, punção venosa descuidada, entre outros. Estes pequenos traumas podem desencadear um novo episódio de tumorações inflamatórias, que levarão à ossificação destes tecidos moles (GARCIA-PINZAS et al., 2013). Esse processo geralmente é doloroso, acompanhado de febre baixa e edema local (ROMANI;

KARAM, 2011). Além disso, os surtos podem induzir aumento da VHS e fosfatase alcalina sérica (PALHARES; LEME, 2001).

Outros achados comuns são edema agudo ou crônico dos membros, escoliose que ocorre devido a presença de ossos heterotópicos assimétricos na coluna vertebral, deficiência auditiva condutiva que ocorre devido à fusão dos ossículos da orelha e calvície. Por fim, problemas cardiopulmonares não são incomuns (GONÇALVES et al., 2005).

Geralmente, na segunda ou terceira década de vida, os pacientes com FOP assumem uma postura única e limitada, não podendo se movimentar, ficando, então, confinados à cama ou cadeiras de rodas. Este aspecto caracteriza a forma avançada da doença, recebendo a denominação de síndrome do “stone man”. No entanto, o ritmo da doença varia em cada paciente e vai depender da sua exposição a traumas e acidentes (JÚNIOR et al., 2005).

O diagnóstico da FOP é clínico-radiológico, a apresentação clínica deve obedecer a três critérios: malformação congênita dos dedos dos pés, ossificação endocondral heterotópica progressiva e progressão da doença em padrões anatômicos e temporais (DELAI et al., 2004).

Na imensa maioria das vezes, os testes laboratoriais são normais e não contribuem para o diagnóstico da FOP. É importante ressaltar que teste invasivos, como a biópsia muscular, não devem ser realizados, devido ao risco de precipitar uma ossificação ectópica (NUCCI et al., 2000). Ademais, quando feita, a análise da biópsia da lesão precoce pode levar a um falso diagnóstico de câncer ósseo ou fibromatose agressiva, isso acontece, pois está sendo formado um novo osso por meio de um processo endocondral, com proliferação celular maciça (GARCIA-PINZAS et al., 2013).

O diagnóstico clínico pode ser confirmado por radiografias simples que mostram osso heterotópico, que aparecerá em duas a quatro semanas após o surgimento do nódulo, resultado de sua mineralização (DELAI et al., 2004). O primeiro achado radiográfico é a presença de expansões ou massas na musculatura, que gradualmente diminuem de tamanho e ossificam, formando traves e pontes ósseas em partes moles. Além disso, pseudo-artroses também podem ocorrer, principalmente nos ombros e quadril. Assim, os principais achados radiográficos são aumento de partes moles, ossificações ectópicas, hálux valgo, microdactilia, escoliose e subluxações (JÚNIOR et al., 2005).

Radiologicamente, a ossificação heterotópica se mostra como uma lesão circunscrita por osso denso bem organizado na periferia, osso imaturo menos organizado no centro e a fenda radiotransparente que separa a lesão do osso adjacente (AIHARA et al., 2004).



Figura 5: Arquivo de Radiologia Brasileira, Fibrodissiplasia ossificante progressiva: relato de caso e achados radiográficos, 2005. Mostra Raio X AP da coluna cervical com várias ossificações e deformidades, com anquilose dos elementos posteriores.

Figura 6: Arquivo de Revista Paulista de Pediatria, Fibrodissiplasia ossificante progressiva: diagnóstico em atenção primária, 2013. Mostra extensa ossificação de partes moles que compromete o úmero e se ramifica para a região escapular direita.

Figura 7: Arquivo de Revista Brasileira de Ortopedia, Fibrodissiplasia ossificante progressiva: uma doença hereditária de interesse multidisciplinar, 2004. Mostra Raio X do cotovelo com ossificação heterotópica extra-articular, resultando em anquilose do cotovelo.

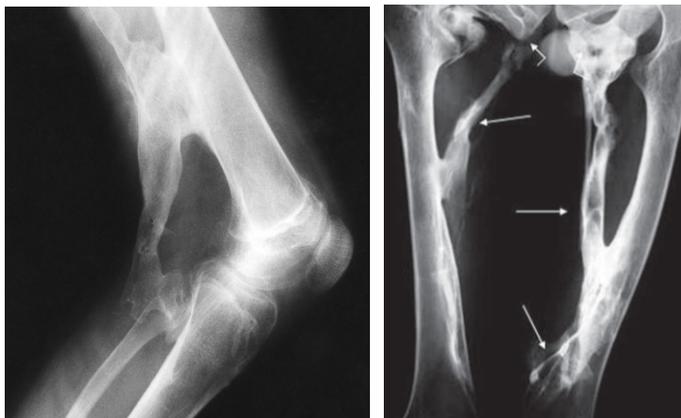


Figura 8: Arquivo de Revista Brasileira de Reumatologia, Fibrodissiplasia ossificante progressiva em crianças: relato de três casos, 2003. Mostra Raio X de joelho, com presença de trave óssea entre o fêmur e fíbula esquerdos.

Figura 9: Arquivo de Radiologia Brasileira, Fibrodissiplasia ossificante progressiva: relato de caso e achados radiográficos, 2005. Mostra Raio X do fêmur com presença de ossificações heterotópicas.

Apesar de a radiografia ser o exame preferencial para o diagnóstico por imagem de FOP, a cintilografia óssea pode ser usada para análise de áreas de calcificação ectópica antes que sua detecção radiográfica seja possível, podendo ser empregada para determinar a extensão da doença (DAHER et al., 2009) e, de mesmo modo, a tomografia

computadorizada, também pode ser usada para evidenciar lesões precoces, elas possuem radioluscência central, circundada pela densidade periférica, evidenciando que a calcificação inicia-se na periferia e progride em direção ao centro (*figura 11*) (MORAES et al., 2012).

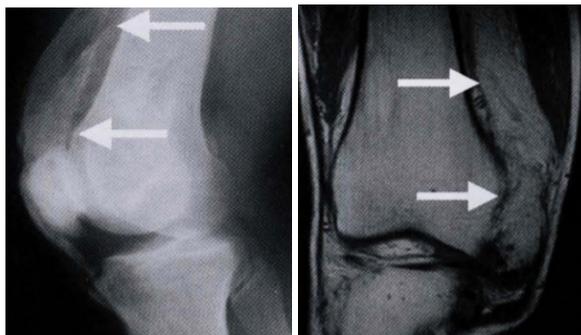


Figura 10: Arquivo de Revista Brasileira de Reumatologia, Non Neoplastic Process of Type “Don’t Touch”, 2004. À esquerda Raio X em perfil demonstrando ossificação junto a face anteromedial do fêmur distal. À direita Ressonância magnética ponderada em T1.

O acompanhamento da progressão da doença é feito através da realização de exames radiológicos, no intuito de avaliar o surgimento de novas ossificações (GONÇALVES et al., 2005).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A fibrodissplasia ossificante progressiva é uma doença rara e incapacitante, para qual ainda não possui um tratamento eficaz que possa curá-la ou interromper seu progresso. Dessa forma, a melhor abordagem é o diagnóstico precoce associado a prevenção de traumas, na tentativa de retardar a progressão da doença e proporcionar uma melhor qualidade de vida ao paciente. Ademais, o diagnóstico desta patologia passa muitas vezes despercebido, devido ao fato de que, na maioria das vezes, são propostas hipóteses incorretas, o que, inclusive, pode precipitar iatrogenias, ao submeter o paciente a realização de procedimentos invasivos desnecessário, sob risco de piorar seu quadro. Finalmente, é de vital importância suspeitar do diagnóstico desde o primeiro contato com o paciente, reforçando, assim, a importância de conhecer a doença, mesmo que esta seja uma entidade rara, para a qual ainda há escassas referências na literatura.

REFERÊNCIAS

AIHARA, André Yui et al. Processos não neoplásicos do tipo “ não toque”. **Revista Brasileira de Reumatologia**, v. 44, n. 6, p. 479-485, 2004.

CAMPOS, Daiana Martins de et al. Fibrodysplasia ossificans progressiva: a case report. **Radiologia Brasileira**, v. 38, n. 5, p. 393-395, 2005.

DAHER, Renato Tavares et al. Qual o seu diagnóstico?• Which is your diagnosis?. 2009.

DELAI, Patrícia LR et al. Fibrodysplasia ossificante progressiva: uma doença hereditária de interesse multidisciplinar. **Rev Bras Ortop**, v. 39, p. 205-13, 2004.

GARCIA-PINZAS, Jesus et al. Fibrodysplasia ossificante progressiva: diagnóstico em atenção primária. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 31, n. 1, p. 124-128, 2013.

GONÇALVES, Andre Leite et al. Fibrodysplasia ossificante progressiva: relato de caso. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 63, n. 4, p. 1090-1093, 2005.

JÚNIOR, Cyrillo Rodrigues de Araújo et al. Fibrodysplasia ossificante progressiva: relato de caso e achados radiográficos. **Radiologia Brasileira**, v. 38, n. 1, p. 69-73, 2005.

MORAES, Frederico Barra de et al. Miosite ossificante progressiva: relato de caso. **Revista brasileira de ortopedia**, v. 47, n. 3, p. 394-396, 2012.

NUCCI, Anamarli et al. Fibrodysplasia ossificans progressiva: case report. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 58, n. 2A, p. 342-347, 2000.

PAIM, Luciana Brandão et al. Fibrodysplasia ossificante progressiva (FOP) em crianças: relato de três casos. **Rev Bras Reumatol**, v. 43, n. 2, p. 123-128, 2003.

PALHARES, Durval B.; LEME, Lígia M. Miosite ossificante progressiva: uma perspectiva no controle da doença. **Jornal de Pediatria**, v. 77, n. 5, p. 431-434, 2001.

ROMANI, Fabiana; KARAM, Simone de Menezes. Fibrodysplasia ossificante progressiva: relato de caso. **Revista brasileira de ortopedia**, v. 46, n. 6, p. 736-740, 2011.

Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM

www.atenaeditora.com.br 

contato@atenaeditora.com.br 

[@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora) 

www.facebook.com/atenaeditora.com.br 





Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM

www.atenaeditora.com.br 

contato@atenaeditora.com.br 

@atenaeditora 

www.facebook.com/atenaeditora.com.br 

