



# **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 Cremo

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 Internazionele 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  
Profª Drª Anelise Levay Murari – Universidade Federal de Pelotas  
Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás  
Profª Drª 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  
Profª Drª Eleuza Rodrigues Machado – Faculdade Anhanguera de Brasília  
Profª Drª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina  
Profª Drª Eysler Gonçalves Maia Brasil – Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira  
Prof. Dr. Ferlando Lima Santos – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª 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  
Profª Drª 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  
Profª Drª Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Marcus Fernando da Silva Praxedes – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª Maria Tatiane Gonçalves Sá – Universidade do Estado do Pará  
Profª Drª Mylena Andréa Oliveira Torres – Universidade Ceuma  
Profª Drª 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  
Profª Drª Regiane Luz Carvalho – Centro Universitário das Faculdades Associadas de Ensino  
Profª Drª Renata Mendes de Freitas – Universidade Federal de Juiz de Fora  
Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Profª Drª 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  
Profª Drª 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  
Profª Drª Érica de Melo Azevedo – Instituto Federal do Rio de Janeiro  
Prof. Dr. Fabrício Menezes Ramos – Instituto Federal do Pará  
Profª Dr. Jéssica Verger Nardeli – Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho  
Prof. Dr. Juliano Carlo Rufino de Freitas – Universidade Federal de Campina Grande  
Profª Drª 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](http://www.atenaeditora.com.br)

[contato@atenaeditora.com.br](mailto: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**

## PORFIRIA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

*Data de aceite: 01/10/2020*

*Data da submissão: 09/09/2020*

### **Pedro Henrique Dornelas**

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

### **Guilherme Júnio Silva**

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

### **Henrique Sávio de Freitas Soares**

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

### **João Pedro Gomes de Oliveira**

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

### **Lara Cruvinel Fonseca**

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: Introdução:** A Porfiria consiste em um grupo de distúrbios caracterizado por defeitos enzimáticos no metabolismo de precursores do grupo heme. A inespecificidade dos sintomas do

quadro não possibilita a realização do diagnóstico apenas com achados clínicos, sendo necessários critérios específicos para confirmação da suspeita. **Objetivos:** Analisar a produção científica nacional e internacional acerca dos aspectos clínico-radiológicos que indiquem o diagnóstico da Porfiria. **Metodologia:** Revisão de Literatura realizada com o uso dos bancos de dados PubMed, LILACS e SCIELO, entre os meses de junho e agosto de 2020. **Discussão:** A variedade de quadros de Porfiria não manifesta apenas um achado radiológico, mas vários, que podem ser utilizados não só no diagnóstico da própria condição, mas na análise diferencial de outras patologias. **Conclusões:** Para aumentar a precisão diagnóstica, é de suma importância o reconhecimento das alterações radiológicas presentes em indivíduos portadores de Porfiria, especialmente da Porfiria Intermitente Aguda, principal alvo do estudo.

**PALAVRAS-CHAVE:** Diagnóstico Por Imagem. Porfirias. Porfiria Aguda Intermitente.

### PORPHYRIA: CLINICAL-RADIOLOGICAL DIAGNOSIS

**ABSTRACT: Introduction:** Porphyria consists of a group of enzymatic defects in the metabolism of precursors in the heme group. The non-specificity of the symptoms of the condition does not allow the diagnosis to be made only with clinical findings, being determined for certain reasons for suspicion. **Objectives:** To analyze the national and international scientific production on the clinical-radiological aspects that indicate the diagnosis of Porphyria. **Methodology:** Literature review carried out using the PubMed, LILACS and SCIELO databases, between the months of June and August 2020. **Discussion:** The variety of porphyria pictures does not manifest only one

radiological finding, but several, which cannot be used only in the diagnosis of the condition itself, but in the differential analysis of other pathologies. **Conclusions:** In order to increase diagnostic accuracy, it is extremely important to recognize the radiological changes present in patients with Porphyria, especially Acute Intermittent Porphyria, the main target of the study. **KEYWORDS:** Diagnostic Imaging. Porphyrias. Acute Intermittent Porphyria.

## INTRODUÇÃO

O termo Porfíria é utilizado para descrever um grupo de distúrbios, congênitos ou adquiridos, caracterizado por defeitos enzimáticos incomuns no metabolismo de alguns precursores do grupo heme, conhecidos genericamente como porfirinas (LAZAR, MURPHY, 2016).

Existem oito tipos de Porfíria – cada um relacionado à disfunção de uma enzima específica – que são classificados de acordo com o sítio de maior inatividade enzimática (eritropoiética ou hepática) e de acordo com sua apresentação (aguda ou crônica) (FERREIRA, SILVA, COSTA, 2011). Dentre todas as variações descritas, a Porfíria Hepática Aguda, em especial a Porfíria Aguda Intermitente (PAI), é a mais comumente relatada (SIEGSMUND *et al.*, 2010).

As manifestações clínicas da PAI costumam ser muito amplas, o que compreende grande número de sintomas e afeta os sistemas nervoso periférico, central, autônomo e visceral (SIEGSMUND *et al.*, 2010). Deve-se ressaltar que os parâmetros para diagnóstico da PAI não estão totalmente estabelecidos. A inespecificidade dos sintomas encontrados na crise não possibilita a certeza do diagnóstico baseado apenas no quadro clínico, sendo necessários critérios laboratoriais específicos que confirmem a suspeita (DINARDO *et al.*, 2010).

Por esse motivo, para considerar a possibilidade de um episódio porfírico, é necessário um alto grau de suspeição. Ao encontrar um paciente com sinais de fraqueza muscular proximal (simétrica em membros superiores), parestesia, distúrbios hidroeletrólíticos, taquicardia e quadro de dor abdominal, no qual foram excluídas as possibilidades de abdome agudo, pode-se lançar mão de ferramentas diagnósticas para a Porfíria (MIRANDA *et al.*, 2013).

Portanto, o diagnóstico em imagem é utilizado dentro dos quadros porfíricos de maneira predominantemente diferencial com o objetivo de auxiliar no esclarecimento de suspeitas clínicas, o que permite fazer a identificação de anomalias e o acompanhamento das condições de tratamento (FERREIRA, SILVA, COSTA, 2011). Dessa forma, o presente estudo busca mostrar as características predominantes nas análises clínico-radiológicas da Porfíria, fornecendo uma fonte de consulta e de avaliação da condição considerada rara.

## OBJETIVO

A fim de promover maior aprofundamento no estudo da Porfíria, especialmente na avaliação diagnóstica, o presente estudo tem como objetivo analisar a produção

científica nacional e internacional acerca dos aspectos clínico-radiológicos que indiquem o diagnóstico da Porfíria.

## METODOLOGIA

O presente estudo compõe uma revisão de literatura sistemática sobre os aspectos clínico-radiológicos que embasam o diagnóstico da Porfíria. Foram selecionados artigos dos bancos de dados da PubMed, LILACS e SCIELO. As buscas foram realizadas entre os meses de junho e agosto de 2020, com uso dos descritores “Porfirias”, “Porfíria Aguda Intermitente” e “Diagnóstico Por Imagem”, nos idiomas português e inglês. Foram considerados estudos publicados no período compreendido entre 2010 e 2020.

## DISCUSSÃO

As Porfirias são doenças metabólicas caracterizadas por deficiências enzimáticas na biossíntese do grupo heme da cadeia da hemoglobina. A interação entre fatores genéticos e ambientais é importante para manifestação da doença, visto que parte dos portadores de mutações permanecem assintomáticos (DINARDO *et al.*, 2010; FERREIRA, SILVA, COSTA, 2011).

São identificados oito tipos de Porfíria que são diferenciados pela enzima específica que possui disfunção. A forma mais comum é a PAI, que ainda assim possui prevalência rara, acometendo de um a dois casos por 100 mil habitantes (FERREIRA, SILVA, COSTA, 2011).

A PAI apresenta-se clinicamente com ataques de dor abdominal, tetraparesia flácida e sintomas neuropsiquiátricos. A Porfíria por deficiência da ALA-desidratase tem clínica semelhante à da Porfíria Intermitente Aguda, com crises intermitentes de perda de força, vômitos e dores em membros (ZHENG, 2018).

A Coproporfíria Hereditária também tem apresentação parecida com a manifestação da Porfíria Intermitente Aguda, entretanto possui apresentações cutâneas com lesões bolhosas em áreas fotoexpostas. A Porfíria Variegata também possui manifestações cutâneas em áreas expostas ao sol, juntamente com sintomas neuroviscerais, sendo aquelas com maior duração que estas (DINARDO *et al.*, 2010).

Evidências na literatura apontam a possibilidade de abertura do quadro de Porfíria com clínica sugestiva de Abdome Agudo Obstrutivo (Figura 1) (FERREIRA, SILVA, COSTA, 2011). Apesar da suspeição clínica e radiológica, após realização de laparotomias exploratórias, não foi identificado sinal de obstrução mecânica, permanecendo incerto o diagnóstico. Na evolução dos quadros, os pacientes manifestaram sintomas neurológicos, como tetraparesia flácida e paresias, sendo aventada a hipótese de Porfirias, confirmada, posteriormente, por exames específicos (WANG, 2019).



Figura 1: Arquivo de Revista Médica de Minas Gerais, Porfíria – uma causa rara de abdômen agudo, 2010. Tomografia Computadorizada de abdome com imagem sugestiva de obstrução em ângulo esplênico do cólon.

A Porfíria não é radiograficamente visível, porém a Síndrome de Encefalopatia Posterior Reversível (PRES) pode ser associada com Porfíria Intermitente Aguda. A PRES é um estado neurotóxico que ocorre devido a incapacidade da circulação posterior de se autorregular em resposta a alterações agudas na pressão arterial. Essa hiperperfusão com consequente rompimento da barreira hematoencefálica resulta em edema vasogênico, geralmente sem infarto, mais comumente nas regiões parieto-occipitais. (BICKNELL, 2011; PUY, 2010; ZHENG, 2018).

Em um estudo realizado em Pequim, as manifestações clínicas em pacientes com PRES eram crises convulsivas (91,7%), cefaléia (83,3%), distúrbios visuais (62,5%) e encefalopatia (29,2%). As comorbidades mais frequentes foram lúpus eritematoso sistêmico (29,2%), doença renal (20,8%), eclâmpsia (20,8%), estenose da artéria renal (12,5%), arterite de Takayasu (4,2%), síndrome de Sheehan (4,2%), púrpura alérgica (4,2%) e porfíria aguda intermitente (4,2%) (KASTRUP, 2011).

Durante um ataque agudo de PAI, a deficiência grave de heme resulta na falta da proteína heme óxido nítrico sintase (NOS). Sendo assim, o efeito vasodilatador do óxido nítrico é perdido, sendo que ele tem importância crucial para manutenção do fluxo sanguíneo cerebral, resultando em vasoconstrição. Além disso, o excesso de precursores de porfirina lesiona as células endoteliais diretamente, o que gera quebra da barreira hematoencefálica com liberação subsequente de vasoconstrictores potentes no cérebro (ZHENG, 2018).

Dentre os achados radiológicos, mais comumente há edema vasogênico de aspecto simétrico em regiões occipital e parietal, relacionados ao suprimento da artéria cerebral posterior. Existem três padrões principais de imagem: holohemisférica em zonas de fronteira (tecidos mais distantes do suprimento arterial), sulco frontal superior

e dominância parieto-occipital. Na Tomografia Computadorizada (TC) a região afetada fica hipoatenuante. Na Ressonância Magnética (RM) ponderada em T1 a região afetada apresenta-se hipointensa, enquanto que em T2 e FLAIR a região afetada está hiperintensa (Figura 2 e Figura 3) (BICKNELL, 2011; WANG, 2019).

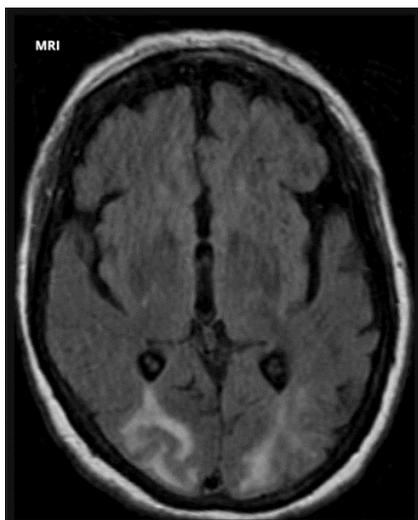


Figura 2: Arquivo de Radiopaedia, ALSALAM, H. M, 2009. Disponível em:< <https://radiopaedia.org/cases/posterior-reversible-encephalopathy-syndrome-pres?lang=us>>. RM em FLAIR, corte axial, com lesão hiperintensa em lobo occipital bilateralmente.



Figura 3: Arquivo de Radiopaedia, ALSALAM, H. M, 2009. Disponível em:< <https://radiopaedia.org/cases/posterior-reversible-encephalopathy-syndrome-pres?lang=us>>.RM em FLAIR, corte sagital, com lesão hiperintensa em lobo occipital direito.

Deve-se aconselhar os pacientes com Porfíria a evitar os gatilhos e monitorar quanto as complicações em longo prazo. Acredita-se que 20% dos indivíduos com crises

recorrentes desenvolvam dor crônica (STEIN, 2017; WANG, 2019).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Porfíria, por fim, representa um grupo de patologias de baixa prevalência na população geral, com fisiopatologias semelhantes e quadro clínico inespecífico, o que faz com que o conjunto das doenças seja majoritariamente considerado um diagnóstico de exclusão. Sua forma mais comum, a PAI, pode ser diagnosticada pela presença de quadro clínico condizente (ataques de dor abdominal, tetraparesia flácida e sintomas neuropsiquiátricos) associado a sinais radiológicos específicos.

## REFERÊNCIAS

ALSALAM, H. M. Radiopaedia. Disponível em: <https://radiopaedia.org/cases/posterior-reversible-encephalopathy-syndrome-pres?lang=us>, 2009.

BICHARA, D. S. J.; et al. Porfíria – uma causa rara de abdômen agudo. **Revista Médica de Minas Gerais**. v 20, p 450-452. 2010.

BICKNELL, S. G.; STEWART, J. D. **Neuroimaging findings in acute intermittent porphyria**. Can J Neurol. Sci., v.38, n.4, p. 656-658, 2011.

DINARDO, C.L. et al. **Porfírias: quadro clínico, diagnóstico e tratamento**. Revista de Medicina, São Paulo, v.89, n.2, p.106-114, 2010.

FERREIRA, F.R.L.; SILVA, C.A.A.; COSTA, S.X. **Porfíria Aguda Intermitente: um importante e raro diagnóstico diferencial de abdômen agudo: relato de caso e revisão da literatura**. Revista Brasileira de Terapia Intensiva, São Paulo, v.23, n.4, p. 510-514, 2011.

KASTRUP, O. et al. **Posterior reversible encephalopathy syndrome (PRES): electroencephalography findings and seizure patterns**. Journal of Neurology, v.259, n.7, p.1383-1389, 2011.

LAZAR, A.J.F.; MURPHY, G.F. **Patologia - Bases Patológicas das Doenças**. 9ª Edição. Rio de Janeiro: Elsevier Editora, 2016.

MIRANDA, M.L. et al. **Porfíria Aguda Intermitente: dificuldade diagnóstica**. Revista Brasileira de Neurologia e Psiquiatria, São Paulo, v.7, n.3, p.121-127, 2013.

PUY, H.; GOUYA, H.; DEYBACK, J. **Porphyrias**. Lancet, v. 375, n.9718, p.924-937, 2010.

SIEGESMUND, M. et al. **The Acute Hepatic Porphyrias: Current status and future challenges**. Best Practice & Research: Clinical Gastroenterology, v.24, n.5, p.593-605, 2010.

STEIN, P.E.; BADMINTON, M.N.; REES, D.C. **Update review of the acute porphyrias**. British journal of haematology, v.176, n.4, p.527-538, 2017.

WANG, B. et al. **Acute Hepatic Porphyrias: review and recent progress**. Hepatology Communications, v.3, n.2, p.193-206, 2019.

ZHENG, X. et al. **Acute intermittent porphyria presenting with seizures and posterior reversible encephalopathy syndrome: Two case reports and a literature review**. Medicine, v.97, n.36, p.578-613, 2018.

# Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM

[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br) 

[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br) 

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

[www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br) 





# Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM

[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br) 

[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br) 

@atenaeditora 

[www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br) 

