


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

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

ESCLEROSE TUBEROSA: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Data de aceite: 01/10/2020

Data da submissão: 09/09/2020

Ingrid Ferreira da Fonseca

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

Anna Luiza Gonçalves Magalhães

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

Bianca Caribé Araújo

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

Matheus Henrique Amaral de Deus

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

Melina Cury Vilela

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 esclerose tuberosa (ET) é uma síndrome neurocutânea de origem genética, autossômica dominante, na qual ocorre mutação nos genes TSC1 e TSC2, que são

supressores do crescimento celular. Sua mutação gera crescimento tumoral em vários órgãos. Por isso, ressalta-se a importância do diagnóstico clínico-radiológico da esclerose tuberosa, uma vez que esse conteúdo tem grande relevância na conduta e acompanhamento dos pacientes acometidos a curto e longo prazo. **OBJETIVO:** Analisar a produção científica acerca do tema Esclerose Tuberosa e seu diagnóstico. **METODOLOGIA:** Revisão de literatura sobre Esclerose Tuberosa. A busca se deu durante o mês de março de 2020 por meio do banco de dados da LILACS e da SCIELO. Dos 25 artigos encontrados, 12 foram selecionados de acordo com os critérios de inclusão. **DISCUSSÃO:** A Esclerose Tuberosa é uma síndrome rara que atinge ambos os sexos e todos os grupos étnicos. Uma avaliação detalhada do cérebro, rim, pulmão, pele, dentes, coração e olhos é fundamental para a investigação da doença. Os métodos de imagem desempenham um papel primordial no diagnóstico e segmento dos pacientes. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** A Esclerose Tuberosa é uma doença rara, com um amplo espectro de apresentações clínicas, acometendo múltiplos órgãos. Assim, a avaliação clínico-radiológica dessa condição é imprescindível para o diagnóstico e abordagem terapêutica dos pacientes portadores. **PALAVRAS-CHAVE:** Esclerose tuberosa. Diagnóstico. Radiologia.

TUBEROUS SCLEROSIS: CLINICAL-RADIOLOGICAL DIAGNOSIS

ABSTRACT: INTRODUCTION: Tuberos scleriosis (TS) is a neurocutaneous syndrome of genetic origin, autosomal dominant, in which there is a mutation in the TSC1 and TSC2 genes, which are suppressors of cell growth. Its mutation

generates tumor growth in several organs. Therefore, the importance of the clinical-radiological diagnosis of tuberous sclerosis is emphasized, since this content has great relevance in the conduct and monitoring of patients affected in the short and long term. **OBJECTIVE:** To analyze the scientific production on the theme Tuberous Sclerosis and its diagnosis. **METHODOLOGY:** Literature review about Tuberous Sclerosis. The search took place during the month of March 2020 through the database of LILACS and SCIELO. Of the 25 articles found, 12 were selected according to the inclusion criteria. **DISCUSSION:** Tuberous Sclerosis is a rare syndrome that affects both sexes and all ethnic groups. A detailed evaluation of the brain, kidney, lung, skin, teeth, heart and eyes is essential for the investigation of the disease. Imaging methods play a major role in the diagnosis and segment of patients. **FINAL CONSIDERATIONS:** Tuberous Sclerosis is a rare disease, with a wide spectrum of clinical presentations, affecting multiple organs. Thus, the clinical-radiological evaluation of this condition is essential for the diagnosis and therapeutic approach of patients with it.

KEYWORDS: Tuberous sclerosis. Diagnosis. Radiology.

INTRODUÇÃO

A esclerose tuberosa (ET) é uma síndrome neurocutânea de origem genética, autossômica dominante, na qual ocorre mutação nos genes TSC1 e TSC2 (AZEVEDO, SIMÃO, 2015), que são supressores do crescimento celular. Sua mutação gera crescimento tumoral em vários órgãos, com destaque para cérebro, rins, coração, pulmões, retina e pele (FUSTES et al., 2018).

Apesar de o quadro clínico variar bastante, uma clínica clássica foi descrita, cunhada de “tríade de Vogt”: retardo mental, epilepsia e adenoma sebáceo. Este último, assim como as demais manifestações cutâneas da ET, está presente em quase todos os pacientes (MARANHÃO-FILHO, 2015).

Os exames de imagem são essenciais para o diagnóstico e acompanhamento dos pacientes com ET (PENHA, 2017). No SNC é marcante o achado de tubérculos corticais, nódulos subependimários e astrocitoma de células gigantes na ressonância magnética (RM) (ABUD, et al., 2015). Nos pulmões, pode ocorrer linfangioleiomiomatose, que se manifesta como cistos múltiplos na tomografia computadorizada (TC); nos rins, surgem angiomiolipomas, também diagnosticáveis pela TC. O envolvimento cardíaco se dá por rabdomiomas, que são tumores benignos detectados geralmente na ultrassonografia (US) pré-natal (FRUDIT et al., 2019).

O diagnóstico pode ser feito por teste genético ou critério clínico-radiológico, em que se contabiliza o achado de critérios maiores e menores; dentro destes estão muitas lesões identificáveis nos exames de imagem, reforçando mais uma vez sua importância na ET (MOTA, MACHADO, SEROLES, 2017; PENHA, 2017). O paciente tem de ser acompanhado por equipe multiprofissional, com médicos de várias especialidades, e avaliado periodicamente por exames de imagem (MOTA, MACHADO, SEROLES, 2017; PENHA, 2017).

Portanto, devido a multiplicidade de apresentações clínicas dessa doença e possível evolução para quadros graves, esse estudo tem como objetivo reunir informações sobre o diagnóstico clínico-radiológico da esclerose tuberosa, uma vez que esse conteúdo tem

grande relevância na conduta e acompanhamento desses pacientes a curto e longo prazo.

METODOLOGIA

O presente estudo consiste em uma revisão de literatura sistemática sobre a esclerose tuberosa, seu diagnóstico clínico e radiológico. Foram selecionados artigos dos bancos de dados da LILACS e SCIELO. A busca foi realizada durante o mês de março de 2020, com o descritor: “esclerose tuberosa”. Foram considerados estudos publicados nos últimos cinco anos, nos idiomas português e inglês.

Foram encontrados 25 artigos dos quais foram lidos os títulos e resumos publicados. Como critérios de inclusão, foram considerados artigos originais, que abordassem o tema pesquisado e permitissem acesso integral ao conteúdo do estudo, sendo excluídos aqueles estudos que não obedeceram aos critérios de inclusão supracitados ou apareceram de forma repetida nas duas plataformas de pesquisa.

Após leitura criteriosa das publicações, 13 artigos não foram utilizados devido aos critérios de exclusão. Dessa forma, 12 artigos foram utilizados e analisados no presente estudo.

DISCUSSÃO

A Esclerose Tuberosa (ET) é uma síndrome que atinge ambos os sexos e todos os grupos étnicos (MOTA, MACHADO, SEROLES, 2017). O distúrbio é raro com uma prevalência de 7-12 / 100.000 (PORTINHO et al., 2015). É uma doença autossômica dominante de transmissão hereditária (AZEVEDO, SIMÃO, 2015), mas mutações “de novo” são responsáveis por aproximadamente 80% dos casos (MOTA, MACHADO, SEROLES, 2017).

A ET é um distúrbio de diferenciação e proliferação celular que afeta o cérebro, a pele, os rins, o coração, os olhos e outros órgãos (FUSTES et al., 2018). Esta doença tem uma expressão clínica muito variável quanto à idade de aparecimento e gravidade da doença (MOTA, MACHADO, SEROLES, 2017). Classicamente, esta doença é apresentada como uma tríade de características clínicas (tríade de Vogt): retardo mental, epilepsia e adenoma sebáceo (ABUD, et al., 2015).

Uma avaliação detalhada do cérebro, rim, pulmão, pele, dentes, coração e olhos é fundamental para a investigação da doença. Os métodos de imagem desempenham um papel primordial, pois auxiliam no diagnóstico, no desenvolvimento do plano terapêutico e no acompanhamento dos pacientes (PENHA, 2017).

As manifestações cutâneas são os principais critérios de diagnóstico para CET (HAN, ZHENG, ZHENG, 2016). A grande maioria dos pacientes tem uma ou mais lesões cutâneas características desta doença: maculas hipopigmentadas, que habitualmente têm uma forma elíptica; angiofibromas, tipicamente envolvendo a região malar bilateralmente e placas de Shagreen (MOTA, MACHADO, SEROLES, 2017).



Figura 1: Arquivo de Anais Brasileiros de Dermatologia, Onychogryphosis in tuberous sclerosis complex: an unusual feature, 2016. Mostra pápulas extensas, lisas e coloridas, envolvendo a região malar em uma distribuição de borboletas (A); uma mácula hipomelanótica e várias placas com tamanho e formato variáveis (B); múltiplos tumores avermelhados fusiformes e vermiformes, periungueais, placa ungueal subjacente distorcida, deformada e prolongada (C-F).

O envolvimento do sistema nervoso central da esclerose tuberosa é caracterizado por tubérculos corticais, nódulos subependimários e astrocitomas subependimários de células gigantes (ABUD, et al., 2015). O quadro neurológico inclui epilepsia, autismo, disfunção cognitiva e comportamental (FUSTES et al., 2018).

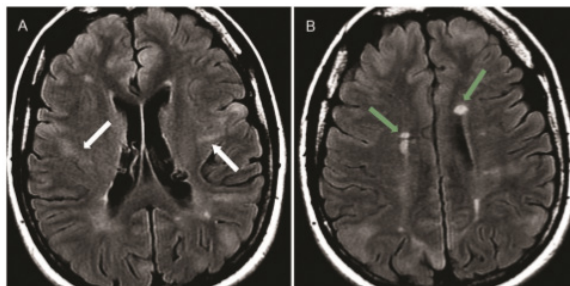


Figura 2: Arquivo de Clinics, A pictorial review of 3 TESLA magnetic resonance imaging features, 2015. Mostra imagens axiais do FLAIR, tubérculos corticais (setas brancas) hiperintensos com uma faixa de intensidade de sinal anormal do córtex ao ventrículo lateral (A) e hamartoma subependimário múltiplo (setas verdes) com sinal hiperintenso (B).

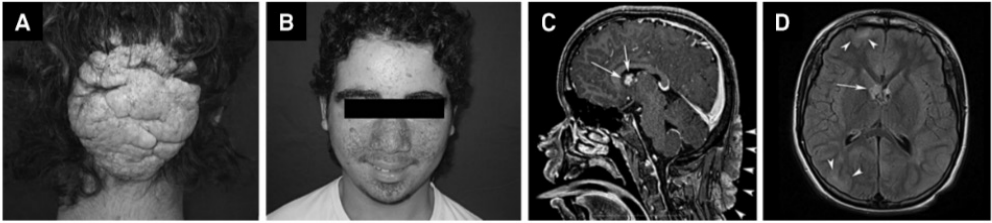


Figura 3: Arquivo de Arquivos de Neuro-psiquiatria, CNS and cutaneous involvement in tuberous sclerosis complex, 2015. Mostra uma placa de Shagreen localizada na região occipito-cervical (A), vários angiofibromas faciais nas áreas centofaciais (B); RM sagital ponderada em T1 (C) e Flair (D) mostram nódulos subependimários no ventrículo lateral, sugerindo astrocitoma subependimário de células gigantes à direita (setas) e tubérculos corticais (pontas de seta).

Dentre as manifestações pulmonares, a linfangioleiomiomatose (LAM) é um distúrbio raro que ocorre frequentemente em pacientes com ET. A característica marcante da LAM é a presença de cistos pulmonares difusos, bem circunscritos e de paredes finas, distribuídos uniformemente pelos pulmões. A hiperplasia multifocal focal de pneumócitos micronodulares é caracterizada na TC de alta resolução por múltiplos nódulos pulmonares não calcificados ou opacidades nodulares em vidro fosco com tamanho variando de 2 mm a 1 cm, espalhadas difusamente pelo pulmão (RANKE et al., 2017).

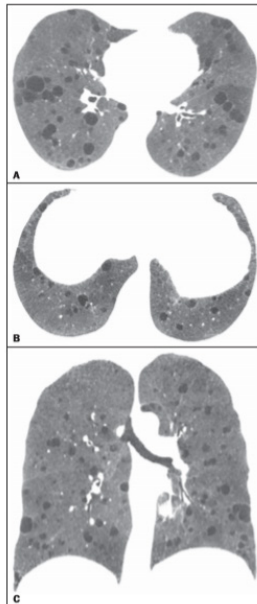


Figura 4: Arquivo de Radiologia Brasileira, Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review, 2017. Mostra TC com numerosos cistos bilaterais de paredes finas de tamanho variável, compatíveis com linfangioleiomiomatose, em corte axial (A, B) e coronal (C).

Manifestações vasculares são frequentemente extracraniais, mas aneurismas intracranianos foram descritos (PORTINHO et al., 2015). Existe uma anormalidade na formação do tecido conjuntivo com perda de fibras elásticas e de acúmulo de mucopolissacarídeos, sem componente inflamatório, o que pode causar as manifestações vasculares, entre elas, o aneurisma de aorta (GEIGER, CANTADOR, GUILLAUMON, 2019).



Figura 5: Arquivos de Jornal Vascular Brasileiro, Aneurisma de aorta torácica em paciente com esclerose tuberosa, 2019. Mostra aneurisma sacular torácico.

No acometimento renal, os angiomiolipomas renais são encontrados em 70 a 80% dos pacientes. A TC permite o diagnóstico de angiomiolipoma renal, demonstrando a presença de gordura intratumoral. O carcinoma de células renais é uma manifestação rara nesses pacientes, no entanto, é maior do que na população em geral (RANKE et al., 2017).

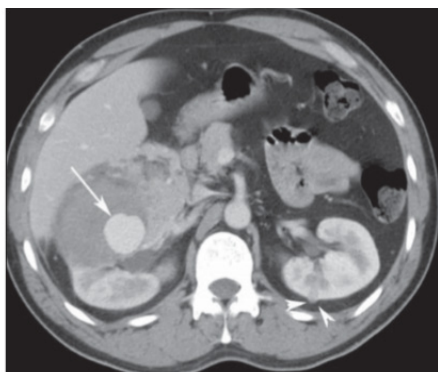


Figura 6: Arquivo de Radiologia Brasileira, Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review, 2017. Mostra TC em corte axial contrastada com um tumor heterogêneo grande, de alta atenuação, com um aneurisma no rim direito (seta) e um pequeno angiomiolipoma pobre em lipídios no rim esquerdo (ponta de seta).



Figura 7: Arquivo de Radiologia Brasileira, Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review, 2017. Mostra TC em corte axial com múltiplos tumores ricos em gordura nos rins.

Os rhabdomiomas cardíacos são a manifestação cardiovascular mais comum. É um tumor benigno e assintomático, mas podem produzir um efeito de massa e alterar o fluxo sanguíneo. O rhabdomioma pode ser detectado na ultrassonografia pré-natal de 20 a 30 semanas e a regressão geralmente ocorre nos primeiros três anos de vida (FRUDIT et al., 2019).

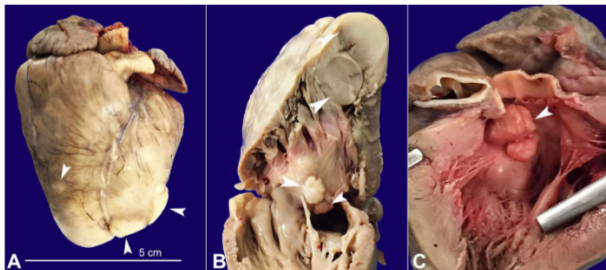


Figura 8: Arquivo de Autopsy & Case Reports, Multiple cardiac rhabdomyomas in tuberous sclerosis complex: case report and review of the literature, 2019. Mostra múltiplos rhabdomiomas cardíacos (pontas de seta) em face anterior (A), ventrículo direito (B) e ventrículo esquerdo, com obstrução subaórtica (C).

O diagnóstico de ET baseia-se em critérios clínicos e/ou testes genéticos (MOTA, MACHADO, SEROLES, 2017). O quadro clínico possui 11 aspectos maiores (dermatológico e odontológico; oftalmológico; estrutural e cerebral, tuberosidades e tumores; epilepsia; distúrbios neuropsiquiátricos; cardiológico; pneumológico; nefrológico; endocrinológico; gastroenterológico; cuidado integral) e seis aspectos menores (lesões em confete; furos (pits) dentais; fibromas gengivais; cistos ósseos; mancha acromica retinal; pólipos retais hamartomatosos) (MARANHÃO-FILHO, 2015). O diagnóstico definitivo de ET é feito na presença de dois critérios maiores ou um maior e dois menores. O diagnóstico é provável na presença de um critério maior e um menor (MOTA, MACHADO, SEROLES, 2017).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A esclerose tuberosa é uma doença hereditária rara e se caracteriza por ser uma síndrome neurocutânea com um amplo espectro de sintomas, que afeta diversos órgãos. Assim, por envolver diversos sistemas simultaneamente, a ET se torna uma condição de difícil abordagem e gerenciamento.

Por isso, a avaliação clínico-radiológica se torna essencial, uma vez que é capaz de auxiliar no diagnóstico, no desenvolvimento de uma conduta terapêutica, além de ser um parâmetro orientador no acompanhamento desses pacientes.

REFERÊNCIAS

ABUD, Lucas Giansante et al. Partial epilepsy: A pictorial review of 3 TESLA magnetic resonance imaging features. **Clinics**, v. 70, n. 9, p. 654-661, 2015.

AZEVEDO, Artur S. de; SIMÃO, Nábia Maria. Multicentric angiomyolipoma in kidney, liver, and lymph node: case report/review of the literature. **Jornal Brasileiro de Patologia e Medicina Laboratorial**, v. 51, n. 3, p. 173-177, 2015.

FRUDIT, Paula et al. Multiple cardiac rhabdomyomas in tuberous sclerosis complex: case report and review of the literature. **Autopsy & Case Reports**, v. 9, n. 4, 2019.

FUSTES, Otto Jesus Hernandez et al. Professor Manuel Rodríguez Gómez and the tuberous sclerosis complex paradigm. **Arquivos de Neuro-psiquiatria**, v. 76, n. 11, p. 795-797, 2018.

GEIGER, Martin Andreas; CANTADOR, Alex Aparecido; GUILLAUMON, Ana Terezinha. Aneurisma de aorta torácica em paciente com esclerose tuberosa. **Jornal Vascular Brasileiro**, v. 18, 2019.

HAN, Xiang-chun; ZHENG, Li-qiang; ZHENG, Tie-gang. Onychogryphosis in tuberous sclerosis complex: an unusual feature. **Anais Brasileiros de Dermatologia**, v. 91, n. 5, p. 116-118, 2016.

MARANHÃO-FILHO, Péricles. Complexo esclerose tuberosa. **Rev Bras Neurol**, v. 51, n. 1, p. 0-0, 2015.

MOTA, Fernando; MACHADO, Susana; SELORES, Manuela. Caso dermatológico. **Nascer e Crescer**, v. 26, n. 2, p. 142-144, 2017.

PENHA, Diana. Tuberous sclerosis complex: imaging the pieces of the puzzle. **Radiologia Brasileira**, v. 50, n. 1, p. IX-X, 2017.

PORTINHO, Ciro Paz et al. Upper limb revascularization with reversed vein graft and microvascular anastomoses, after brachial artery aneurysm resection, in a child with tuberous sclerosis. **Clinical & Biomedical Research**, v. 35, n. 2, 2015.

RANKE, Felipe Mussi Von et al. Imaging of tuberous sclerosis complex: a pictorial review. **Radiologia Brasileira**, v. 50, n. 1, p. 48-54, 2017.

SALOMON, Fernanda Frotte Bopp et al. CNS and cutaneous involvement in tuberous sclerosis complex. **Arquivos de Neuro-psiquiatria**, v. 73, n. 9, p. 813-813, 2015.

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 

