



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
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

NEUROFIBROMATOSE: DIAGNÓSTICO CLÍNICO- RADIOLÓGICO

Data de aceite: 01/10/2020

Data da submissão: 09/09/2020

Pedro Augusto Silveira

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

Gracielle Fernanda dos Reis Silva

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

Leomar dos Santos Silva

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

Olímpio Pereira de Melo Neto

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

Maria Paula Lacerda Reis

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: As neurofibromatoses são um grupo de doenças genéticas que interferem de forma prejudicial na qualidade de vida, causando efeitos no estado físico, emocional e social. Existem

três tipos de neurofibromatose: tipo 1 (NF1), tipo 2 (NF2) e Schwannomatose. É fundamental saber reconhecer as principais características da doença, bem como as condutas necessárias para abordagem de suas complicações. Esse artigo teve como objetivo fazer a análise da literatura científica e descrever os principais aspectos clínicos e exames de imagem envolvidos no diagnóstico das neurofibromatoses. Assim, trata-se de uma revisão bibliográfica integrativa em que se incluíram nove artigos após seleção rigorosa, cuja busca pelo referencial teórico foi feita no mês de julho de 2020.

PALAVRAS-CHAVE: Neurofibromatose; Qualidade de vida; Schwannomatose; neurofibromatose 1; neurofibromatose 2.

NEUROFIBROMATOSIS: CLINICAL- RADIOLOGICAL DIAGNOSIS

ABSTRACT: Neurofibromatosis are a group of genetic diseases that adversely affect quality of life, causing effects on the physical, emotional and social state. There are three types of neurofibromatosis: type 1 (NF1), type 2 (NF2) and Schwannomatosis. It is essential to know how to recognize the main characteristics of the disease, as well as the necessary procedures to approach its complications. This article aimed to analyze the scientific literature and describe the main clinical aspects and imaging tests involved in the diagnosis of neurofibromatosis. Thus, it is an integrative bibliographic review in which nine articles were included after rigorous selection, whose search for the theoretical framework was made in July 2020.

KEYWORDS: Neurofibromatosis; Quality of life; Schwannomatosis; neurofibromatosis 1; neurofibromatosis 2.

INTRODUÇÃO

As neurofibromatoses são um grupo de doenças genéticas que interferem de forma prejudicial na qualidade de vida, causando efeitos no estado físico, emocional e social. As formas mais bem caracterizadas são a neurofibromatose tipo 1 (NF1, doença de von Recklinghausen ou NF periférica), a neurofibromatose tipo 2 (NF-2; NF central ou síndrome de neuroma acústico bilateral) e a schwannomatose, caracterizado pela presença de schwannomas associados a dor, sem comprometimento vestibular. Neurofibromatose é uma denominação genérica para essas três doenças de origem genética autossômica e dominante. Caracteriza-se por múltiplas manchas hiperpigmentadas (café com leite), neurofibromas e lesões ósseas (LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018).

Estudar os efeitos dessa patologia em vários aspectos da qualidade de vida é importante para implementar estratégias benéficas na melhora dos pacientes. Diante disso, o presente artigo objetiva analisar a literatura científica e descrever os principais aspectos envolvendo as neurofibromatoses (LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018; SANAGOO, 2019).

OBJETIVO

Analisar a literatura científica e descrever os principais aspectos clínicos e exames de imagem envolvidos no diagnóstico das neurofibromatoses.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão bibliográfica integrativa utilizando artigos disponíveis nas seguintes bases de dados: Scientific Electronic Library Online (SciELO); Google Acadêmico; Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS); US National Library of Medicine National Institutes of Health (PUBMED). Aplicaram-se “Neurofibromatose”, “Diagnóstico clínico”, “Diagnóstico por imagem”. A busca foi feita para o período compreendido entre 2000 e 2020, incluindo artigos publicados em língua portuguesa, inglesa e espanhola. Foram selecionados 20 artigos e, após a análise criteriosa dos mesmos, através da avaliação do título e leitura do resumo, incluíram-se 9 artigos devido a identificação da relevância para o tema abordado. Fez-se a seleção de artigos epidemiológicos, conceituais e de revisão acerca do diagnóstico da Neurofibromatose. Excluíram-se aqueles que não eram gratuitos e os que não se enquadravam no tema.

DISCUSSÃO

A **Tabela 1** apresenta os dados relativos aos artigos selecionados e ainda suas características dentro dos estudos.

Artigos	Ano de Publicação	Características
1. Prevalência de achados radiográficos da neurofibromatose tipo 1 – estudo de 82 casos	2002	Anormalidades ósseas em crescente atenção e reconhecimento. Dentro das principais alterações estão a escoliose, cifose, cifo escoliose, distúrbios do crescimento, pseudo-artrose de ossos longos, deformidade da parede posterior dos corpos vertebrais. Exame utilizado nesse estudo foi a radiografia simples.
2. Neurofibromatose tipo 1: aspectos clínicos e radiológicos	2006	Identificaram na radiografia de tórax erosões de arcos costais, deformidade da caixa torácica e massa mediastinal. Definiu-se que a tomografia computadorizada (TC) e a ressonância magnética (RM) são necessárias para o diagnóstico definitivo de meningocele. Ainda, a RM foi mostrada como o exame de escolha para o glioma óptico.
3. Estudio clínico y radiológico de pacientes con neurofibromatosis tipo 1	2006	Apresenta dados de alterações na análise radiológica das porções cranioencefálicas. Encontrou-se 14,3% de aumento na sela turca, sendo o principal achado. Os demais incluem displasia das asas maiores do esfenoide, displasia das órbitas.
4. Múltiplas hiperintensidades no sistema nervoso central em uma criança com neurofibromatose do tipo 1	2010	Descreve paciente com múltiplas hiperintensidades e uma lesão hamartomatosas pré-quiasmática. O exame escolhido foi a RM, mostrando várias imagens nodulares e hiperintensas em T2 e flair, com isossinal em T1. Em lesões do SNC a RM é necessária.
5. Neurofibromatose tipo 1: aspectos radiológicos do tórax	2010	Analisa-se alterações ósseas verificadas pela radiografia simples. Destaca-se que as massas mediastinais posteriores necessitam de RM ou TC para serem analisadas.
6. Neurofibromatosis tipo 1 en niños: diagnóstico y complicaciones	2014	Alterações ósseas como displasia fibrosa, arqueamento dos ossos e pseudoartrosis são destacadas. Verifica-se que podem haver manifestações no SNC com alterações de intensidade de sinal na RM.
7. Repercussões clínicas e radiológicas do neurofibroma plexiforme na região pélvica	2014	Realizada RM pélvica e da coluna dorsal e lombo-sacra com contraste intravenoso para a investigação. Mostrou-se lesões nodulares isointensas em T1 e hiperintensas em T2. No US transretal de próstata identificou-se massa heterogênea. A localização pélvica é rara.
8. Jejunal stromal tumor and neurofibromatosis	2019	TC abdominal mostrou formação nodular com densidade homogênea, assim como RM que mostrou alteração similar. Utilização da RM para acompanhamento.

Tabela 1: Relação das características do diagnóstico de imagem da neurofibromatose de acordo com a literatura apresentada.

A Neurofibromatose apresenta como principais características múltiplas manchas hiperpigmentadas cutâneas que são denominadas manchas café com leite; neurofibromas múltiplos e lesões nos ossos, no sistema nervoso central, no sistema nervoso periférico ou em outros órgãos. (LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018).

Os critérios diagnósticos para a neurofibromatose 1 incluem dois ou mais dos seguintes: seis ou mais máculas café com leite, sendo > 5 mm de diâmetro antes da puberdade ou > 15 mm de diâmetro depois da puberdade; sardas nas áreas axilares ou inguinais; dois ou mais neurofibromas ou um neurofibroma plexiforme; um parente de primeiro grau com NF-1; dois ou mais nódulos de Lisch; lesão óssea; displasia esfenoide;

adelgaçamento do córtex dos ossos longos. Para diagnosticar neurofibromatose 2, é necessário presença de tumor bilateral do oitavo nervo craniano, parente de primeiro grau com NF-2 ou tumor unilateral do oitavo nervo craniano ou parente de primeiro grau com NF-2 e dois dos seguintes critérios: neurofibroma, meningioma, schwannoma, glioma ou opacidade lenticular subcapsular posterior juvenil (LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018).

Na neurofibromatose tipo 1, a manifestação cutânea, mácula café com leite (Figura 1), constitui lesão observada em quase todos os pacientes. (LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018). Outras manifestações cutâneas são os neurofibromas cutâneos (Figura 2) e as efélides ou sardas (Figura 3), que possuem colorações semelhantes às manchas café-com-leite, porém exibem tamanho menor, entre 1 e 3 mm. (MUNIZ et al., 2006).



Figuras 1, 2 e 3 - Arquivo de Neuro-Psiquiatria, Neurofibromatoses: part 1 – diagnosis and differential diagnosis, 2014. As figuras representam manchas café com leite, neurofibromas e efélides, respectivamente.

Os neurofibromas são lesões altamente características que, em geral, tornam-se clinicamente evidentes aos 10 a 15 anos de idade. Os nódulos podem ser encontrados em nervos periféricos profundos ou em raízes nervosas e nos nervos autônomos que inervam as vísceras e os vasos sanguíneos. Também há apresentação com acometimento do sistema nervoso central (SNC) de forma comum e podem incluir alterações benignas e neoplasias altamente agressivas. (GRAZIADIO, 2010; LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018).

Os neurofibromas plexiformes (Figura 4 e 5) consistem em proliferação de células na bainha nervosa estendendo-se ao longo do nervo e envolvendo múltiplos fascículos. A RM tem é capaz de demonstrar melhor a natureza interna do neurofibroma quando comparada à TC, fornecendo melhor avaliação da extensão das lesões (CANÇADO et al., 2005).

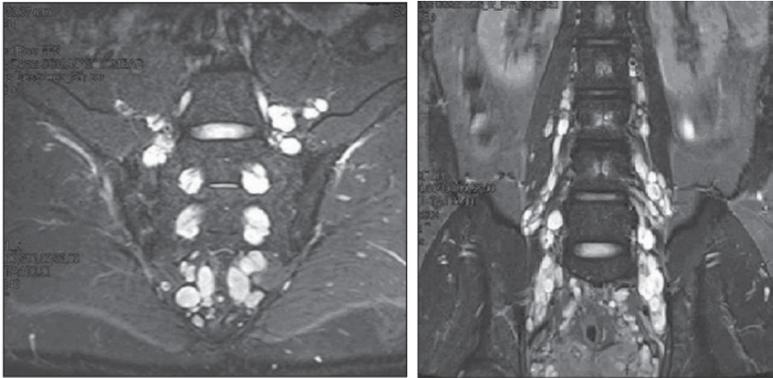


Figura 4 e 5 – Arquivo de Radiologia Brasileira, Repercussões clínicas e radiológicas do neurofibroma plexiforme na região pélvica, 2014. A primeira figura representa uma ressonância magnética da coluna lombossacra mostrando imagens ovaladas e alongadas, de tamanhos variados, ao nível dos forames neurais e com extensão extraforamina. A segunda, uma ressonância magnética mostrando múltiplas lesões nodulares distribuídas ao longo do trajeto das raízes nervosas do plexo sacral.

Hamartomas do sistema nervoso central são comuns em pacientes com Neurofibromatose 1 (Figura 6) e envolvem especialmente o quiasma óptico. As neoplasias que acometem o sistema nervoso periférico e as raízes nervosas medulares incluem os schwannomas e os neurofibromas. Raramente produzem quaisquer sintomas, além da dor, em consequência da pressão exercida sobre os nervos ou raízes nervosas (GRAZIADO, 2010; LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018).

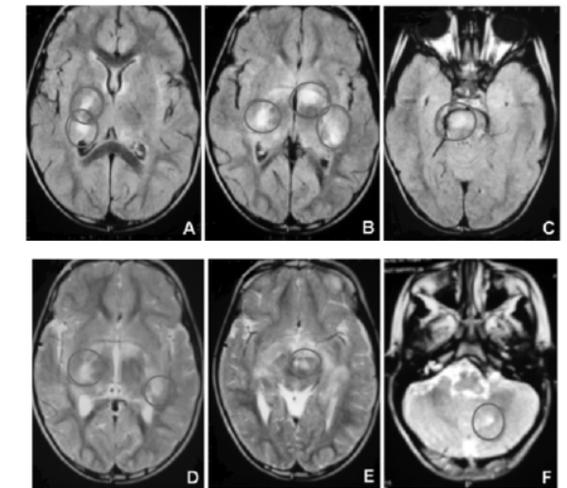


Figura 6 – Arquivo Revista Paulista de Pediatria, Múltiplas hiperintensidades no sistema nervoso central em uma criança com neurofibromatose do tipo 1, 2011. A imagem mostra ressonância magnética de encéfalo evidenciando múltiplas imagens nodulares hiperintensas no Flair (A a C) e T2 (D a F). Notar a lesão hamartomatosa pré-quiasmática em C.

Hamartomas pigmentados da íris (nódulos de Lisch) também são patognomônicos, caracterizados por pequenas elevações translúcidas, amarelas ou castanhas (Figura 7). Esses nódulos aumentam em número com a idade e são observados em quase todos os pacientes com mais de 20 anos (LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018).

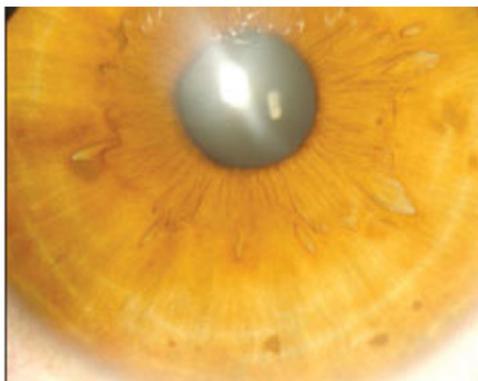


Figura 7 – Arquivo Revista Brasileira de Oftalmologia, Neurofibromatose tipo I, 2013. A figura mostra a presença de nódulos de Lisch.

Os gliomas do nervo óptico (Figura 8), que são lentamente progressivos, frequentemente são evidentes antes dos 10 anos de idade. (GRAZIADIO et al., 2011).

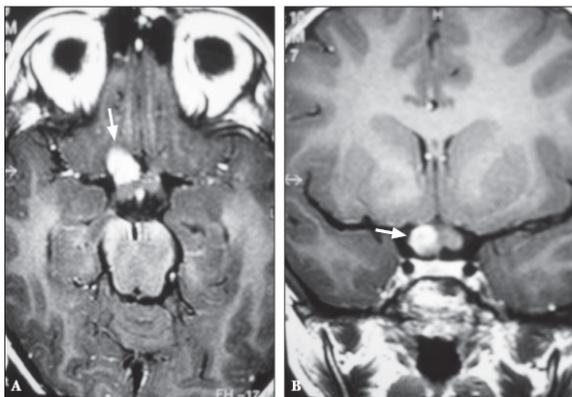


Figura 8 – Arquivo Revista Imagem, Neurofibromatose tipo 1: aspectos clínicos e radiológicos, 2006. A figura mostra uma ressonância magnética encefálica na ponderação T1 pós-contraste nos planos axial (A) e coronal (B) mostrando glioma óptico quiasmático à direita.

Na Neurofibromatose também são encontrados focos hiperintensos descritos como “unknown bright objects” na ressonância magnética (Figura 9), que não têm sido associados à gravidade da doença ou a qualquer déficit focal e são localizados principalmente no cerebelo, tronco cerebral e núcleos da base, com predileção para o globo pálido (MUNIZ et al., 2006).

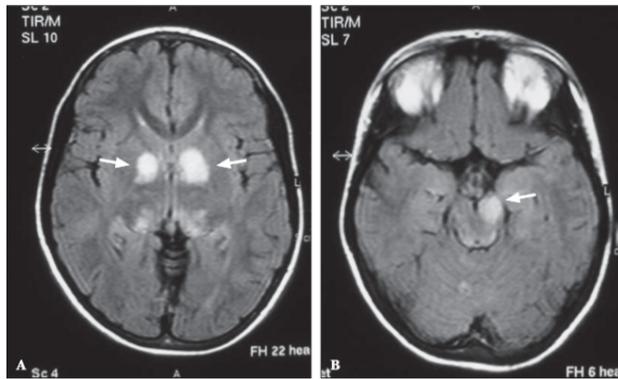


Figura 9 - Arquivo Revista Imagem, Neurofibromatose tipo 1: aspectos clínicos e radiológicos, 2006. A imagem mostra ressonância magnética encefálica no plano axial evidenciando lesões de hipersinal na ponderação FLAIR nos núcleos da base (A) e no tronco cerebral (B).

As alterações ósseas são apresentações frequentes nos pacientes com Neurofibromatose e entre essas destacam escoliose, cifoescoliose (Figura 10), erosão na parede anterior ou posterior dos corpos vertebrais, pseudo-artrose, afilamento da cortical dos ossos longos, erosão de arcos costais (Figura 11), displasia da asa do esfenóide, proliferação óssea subperiosteal, compressão óssea causada por tumores de partes moles (MUNIZ et al., 2006).

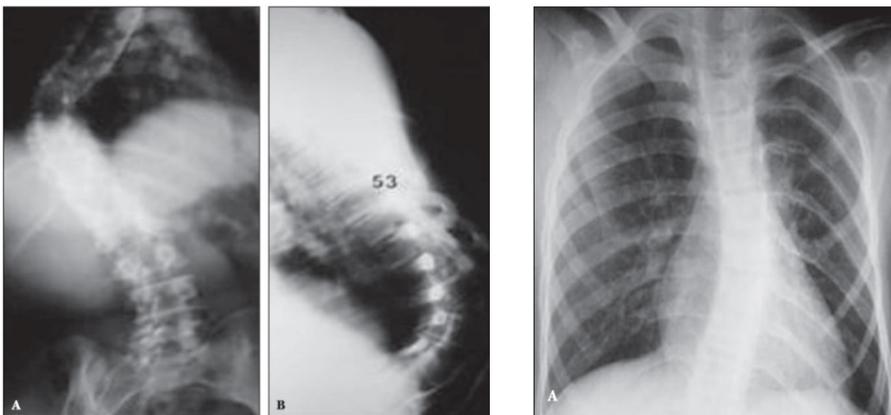


Figura 10 e 11 - Arquivo Revista Imagem, Neurofibromatose tipo 1: aspectos clínicos e radiológicos, 2006. A figura 10 mostra uma radiografia mostrando escoliose à direita (A) e cifose com angulação aguda (B). A figura 11 mostra radiografia de tórax mostrando deformidade e irregularidade de arcos costais (B).

A Neurofibromatose 2 é uma doença autossômica dominante, na qual encontra-se mutação no gene NF2 (cromossomo 22q12.2), responsável por codificar a proteína neurofibromina-2. Torna-se clinicamente evidente em torno dos 20 anos de idade. (CARRARO, et al. 2018)

Clinicamente, a doença caracteriza-se por múltiplos tumores do sistema nervoso central, predominando schwannomas, meningiomas (Figura 12) e ependimomas. Alterações oculares também são comuns, incluindo catarata de início precoce, tumores da bainha do nervo óptico, hamartomas e membranas retinianas. A maioria dos casos tem acometimento difuso, mas alguns podem apresentar tumores unilaterais ou lesões restritas a regiões delimitadas, caracterizando as formas em mosaico ou segmentares. Os sintomas da Neurofibromatose 2 consistem em perda auditiva, zumbidos, desequilíbrio e cefaleia, embora a presença de algumas máculas café com leite e neurofibromas também possam ser encontrados (CARRARO, et al. 2018; LOUIS, MAYER, ROWLAND, 2018).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante do impacto causado pela neurofibromatose na qualidade de vida dos pacientes, torna-se fundamental conhecer os critérios clínicos e as características radiológicas típicas da doença para realizar um diagnóstico e seguimento corretos. Sendo assim, as alterações ósseas em pacientes com neurofibromatose devem ser avaliadas com radiografia ou TC. A RM tem sido utilizada principalmente na avaliação encefálica, devido à elevada prevalência de alterações neurológicas nesses pacientes, como por exemplo na investigação do glioma óptico. Assim, o profissional da área de imagem deve fazer um intercâmbio de informações com os demais médicos que integram a equipe, visto que a doença possui diversas apresentações, necessitando, portanto, de várias formas de abordagem, visando o melhor acompanhamento dos pacientes.

REFERÊNCIAS

ALBUQUERQUE, Nikole Nascimento et al. Caso 5. Rev Med Minas Gerais, v. 22, n. 1, p. 125-127, 2012.

CANÇADO, Daniel Dutra et al. Neurofibromatose plexiforme retroperitoneal e pélvica: aspectos na tomografia computadorizada e ressonância magnética, relato de caso e revisão de literatura. **Radiologia Brasileira**. Vol. 38 nº 3 – 2005

CARRARO, Danila de Souza et al. Neurofibromatose tipo 2: relato de caso na infância. **Revista de Pediatria SOPERJ**, 18(1):28-33. 2018.

CASTILLO, Miladys Orraca et al. Estudio clínico y radiológico de pacientes con neurofibromatosis tipo 1, PINAR DEL RÍO, 2006.

GRAZIADIO, Carla et al. Múltiplas hiperintensidades no sistema nervoso central em uma criança com neurofibromatose do tipo 1. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 29, n. 4, p. 694-698, 2011.

KAYSER, Daniela Fonseca Lisboa et al. Jejunal stromal tumor and neurofibromatosis. **Journal of Coloproctology (Rio de Janeiro)**, v. 39, n. 4, p. 385-388, 2019.

LOUIS, Elan D.; MAYER, Stephan A.; ROWLAND, Lewis P. Merritt Tratado de Neurologia. 13. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2018.

LUCCHESI, Inara do Carmo et al. Neurofibromatose: relato de caso. **Rev. Bras. Cir. Plást.**, v. 33, n. 1, p. 136-137, 2018.

MORAES, Flávia Souza, SANTOS, Weika E M, SALOMÃO, Gustavo H. Neurofibromatose tipo I. **Revista Brasileira de Oftalmologia**. vol.72 no.2 Rio de Janeiro. 2013

MUNIZ, Marcos Pontes et al. Neurofibromatose tipo 1: aspectos clínicos e radiológicos. **Rev Imagem**, v. 28, n. 2, p. 87-96, 2006.

MUNIZ, Marcos Pontes et al. Prevalência de achados radiográficos da neurofibromatose tipo 1: estudo de 82 casos. **Radiologia Brasileira**, v. 35, n. 2, p. 65-70, 2002.

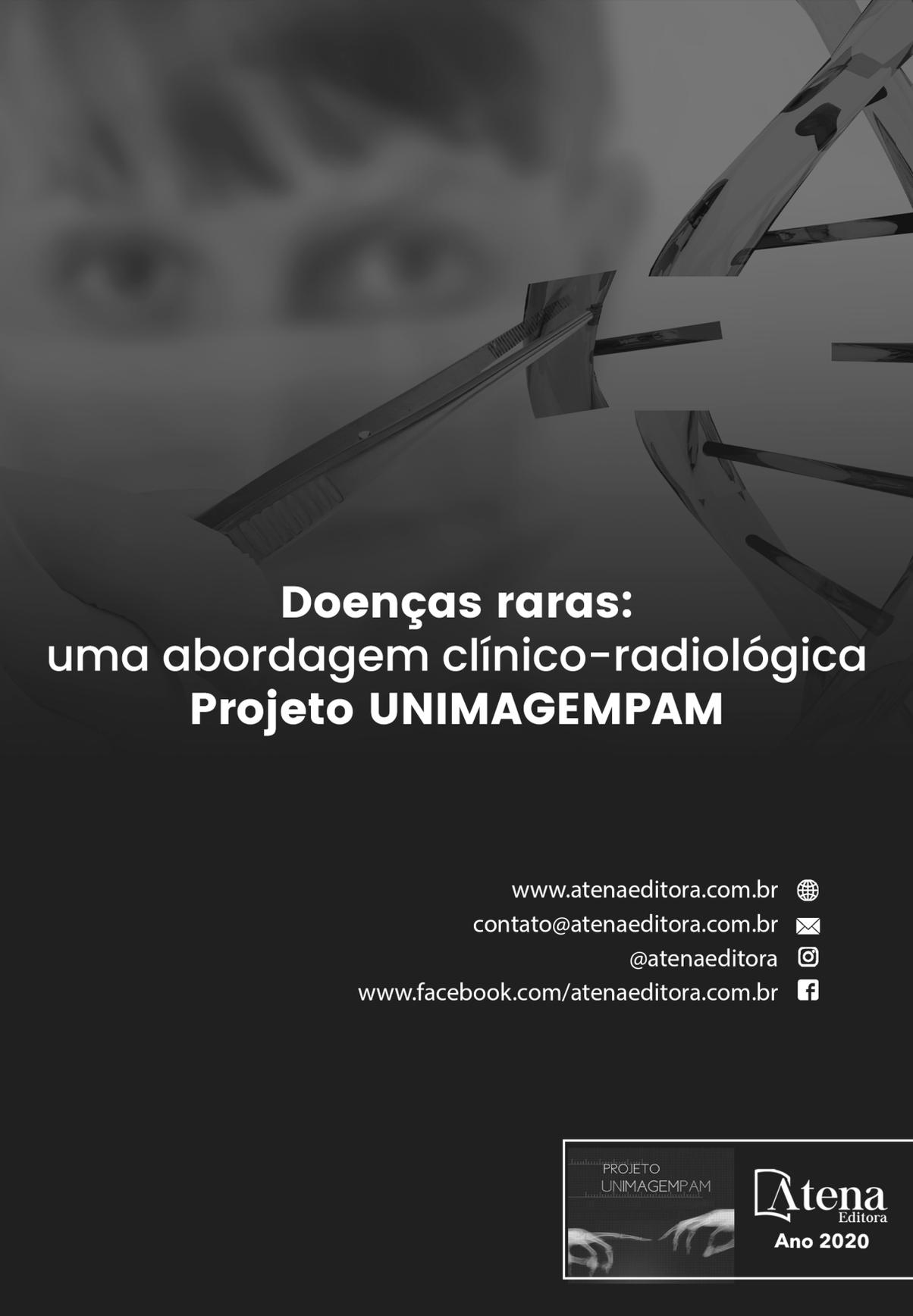
PINILLA, Inmaculada et al. Testicular albuginea neurofibroma: findings at ultrasonography and magnetic resonance imaging with pathological correlation. **Archivos espanoles de urologia**, v. 62, p. 498-501, 2009.

RODRIGUES LO, Batista PB, Goloni-Bertollo EM, et al. Neurofibromatoses: part 1 - diagnosis and differential diagnosis. **Arq Neuropsiquiatr**.72(3):241-250. 2014

SANAGOO A, Jouybari L, Koochi F, Sayehmiri F. Evaluation of QoL in neurofibromatosis patients: a systematic review and meta-analysis study. **BMC Neurol**. 2019;19(1):123. Published 2019 Jun 12.

SLAIBI, Érica Bertolace et al. Repercussões clínicas e radiológicas do neurofibroma plexiforme na região pélvica. **Radiologia Brasileira**, v. 47, n. 5, p. 326-328, 2014.

TAMAYO, Elena Serrano et al. Neurofibromatosis tipo 1 en niños. Diagnóstico y complicaciones. 2014.



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 

