



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

## 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**

## DOENÇA DE GAUCHER: DIAGNÓSTICO CLÍNICO- RADIOLÓGICO

*Data de aceite: 01/10/2020*

*Data da submissão: 09/09/2020*

### **João Gabriel Ferreira Borges Vinhal**

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

### **Laura Melo Rosa**

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

### **Marthius Campos Oliveira Santos**

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

### **Maurício de Melo Pichioni**

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

### **Paulo Vítor Bernardes Sidney Silva**

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

### **Taís Aparecida Gomes 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:** A Doença de Gaucher é uma enfermidade genética caracterizada pela deficiência da enzima beta- glicosidase ácida. Dessa forma, o objetivo do presente estudo é apresentar a importância da avaliação clínica e, principalmente, radiológica na investigação da doença de Gaucher. As bases de dados utilizadas foram: PUBMED, Google Acadêmico e SciELO no período de 2001 até 2020, utilizando o termo “Doença de Gaucher” associado com diagnóstico, fisiopatologia, radiologia e tratamento. Os resultados mostraram que mesmo que a doença seja diagnosticada por meio da deficiência da dosagem da enzima e a radiologia é extremamente importante para o diagnóstico e tratamento precoce, bem como para a monitorização das manifestações da doença, sobretudo o acometimento ao esqueleto ósseo. Os achados da pesquisa mostraram nas técnicas de diagnóstico de imagem as principais anormalidades ósseas como: osteopenia, osteoporose, osteonecrose, imagem em “frasco de Erlenmeyer” e alterações articulares. As modalidades de imagem que podem ser utilizadas na investigação são: a radiografia simples, a tomografia computadorizada, o ultrassom, a ressonância magnética e a absorciometria de raios-X de dupla energia. Portanto, a radiologia tem um destaque como método complementar no diagnóstico desta patologia.

**PALAVRAS-CHAVE:** Doença de Gaucher, Doenças Raras, Radiologia.

### GAUCHER DISEASE: CLINICAL- RADIOLOGICAL DIAGNOSIS

**ABSTRACT:** Gaucher disease is a genetic disorder characterized by deficiency of the acid beta-glucosidase enzyme. Thus, the objective of

the present study is to present the importance of clinical and, mainly, radiological evaluation in the investigation of Gaucher disease. The databases used were: PUBMED, Google Scholar and SciELO from 2001 to 2020, using the term “Gaucher disease” associated with diagnosis, pathophysiology, radiology and treatment. The inferior results that even if the disease is diagnosed by deficiency of the enzyme dosage and radiology is extremely important for early diagnosis and treatment, as well as for monitoring the manifestations of the disease, especially the involvement of the bone skeleton. The best research findings in diagnostic imaging techniques as major bone abnormalities such as: osteopenia, osteoporosis, osteonecrosis, “Erlenmeyer flask” image and joint changes. The forms of image that can be used in the investigation are: simple radiography, computed tomography, ultrasound, magnetic resonance and dual energy X-ray absorptiometry. Therefore, a radiology is highlighted as a complementary method in the diagnosis of this pathology.

**KEYWORDS:** Gaucher disease, Rare diseases, Radiology.

## INTRODUÇÃO

Doença de Gaucher (DG) é a principal doença de deposição lisossômica, ocorre devido a deficiência da enzima glicocerebrosidase ( $\beta$ -glicosidase ácida) e a deposição das células de gaucher nos tecidos e órgãos. É uma doença genética de caráter recessivo autossômico, classicamente dividida em três tipos: tipo 1 não neuropática ou do adulto, tipo 2 neuropática aguda, e tipo 3 neuropática subaguda, as duas últimas sendo tratadas como infanto-juvenis (CAMELO; DRAGOSKY; DRELICHMAN, 2016; MARTINS et al., 2003).

A DG é uma doença rara na população geral com prevalência de 1 a cada 40.000 nascimentos, mas apresenta maior prevalência em alguns grupos étnicos como os judeus asquenazes (1:450), o tipo 1 é o mais prevalente, representando até 95% dos casos de acordo com a fundação americana *National Gaucher Foundation*. De acordo com o Ministério da Saúde, em 2014, no Brasil havia 670 pacientes em tratamento para a DG.

Tem como manifestações mais comuns: hepatomegalia, esplenomegalia, alterações esqueléticas, fratura patológica e alterações neurológicas e cognitivas. Muitas dessas alterações geram achados em exames de imagens que podem ser guia no diagnóstico dessas doenças, como a clássica deformidade em frasco de Erlenmeyer na extremidade distal do fêmur e aumento do tamanho hepático e esplênico (DANDANA et al., 2016).

## OBJETIVO

O estudo busca apresentar a Doença de Gaucher para acadêmicos e demonstrar a importância dos achados radiológicos na condução até o diagnóstico, evitando o atraso no diagnóstico e tratamento da doença. Justifica-se pela baixa abordagem sobre conteúdos de doenças raras no decorrer da graduação em medicina.

## METODOLOGIA

O presente estudo trata-se de uma revisão bibliográfica utilizando artigos e relatos de caso selecionados nas plataformas Scientific Eletronic Library Online (SciELO); Google

Acadêmico e US National Library of Medicine National Institutes of Health (PUBMED). A busca foi realizada para o período compreendido entre 2001 e 2020, incluindo artigos publicados em língua portuguesa e inglesa. Foi utilizado o termo “Doença de Gaucher” associado com diagnóstico, fisiopatologia, radiologia e tratamento.

## DISCUSSÃO

A DG, foi descrita pelo médico Philippe Charles Ernest Gaucher em 1882. Trata-se de um transtorno autossômico recessivo com alteração no gene GBA (1q21). Tais alterações gênicas provocam a deficiência enzimática de glicocerebrosidase que induz uma acumulação de glicocerebrosídeo no interior dos lisossomas do sistema retículo-endotelial. Essa deposição acontece principalmente em tecidos do sistema imunitário monocítico-fagocítico, no entanto, em casos mais graves pode haver acúmulo também nos pulmões, nos rins e no sistema nervoso central (FERREIRA, 2011; GOLDMAN; SCHAFFER, 2014, SOARES, 2016).

O Tipo 1 incide em 1:40 000 a 1:60 000 nascimentos e seus achados mais frequentes são anormalidades e fraturas ósseas, osteonecrose, esplenomegalia, anemia, trombocitopenia, leucopenia e fadiga. O tipo II, é mais comum em lactentes com 4-5 meses de idade, ocorrendo de 1:100 000 nascidos vivos. Esse tipo possui um quadro neurológico grave, extenso comprometimento visceral, aumento do tônus muscular, estrabismo, falha de crescimento e típico estridor laríngeo devido a laringoespasmos. No tipo III, com incidência de 1:100 000 nascidos, o quadro clínico é marcado por retardo mental e de crescimento, hepatoesplenomegalia moderada, hiperesplenismo, alterações esqueléticas e pode haver desenvolvimento de crises epiléticas mioclônicas (BREIGEIRON; MORAES; COELHO, 2018, GOLDMAN; SCHAFFER, 2014, LEITE; ROCHA, 2017, SOARES, 2016, REIS et al., 2020).

O diagnóstico da DG deve ser suspeitado diante de uma esplenomegalia sem uma etiologia explicada, com ou sem história de hemorragias sem causas aparentes ou manifestações esqueléticas e diante de crianças com uma hepatoesplenomegalia relacionada com uma clínica neurodegenerativa (FERREIRA et al., 2008). O diagnóstico definitivo da DG é feito pela análise da dosagem da enzima beta-glicosidase ácida nos leucócitos ou em fibroblastos da pele (SOARES et al., 2016; FERREIRA et al., 2011).

O esqueleto ósseo é afetado na maioria dos pacientes, logo, é significativo a investigação precoce e rotineira por meio de técnicas de imagem, como radiografia, tomografia computadorizada (TC) ou ressonância magnética (RM) (FERREIRA et al., 2008; MELLO et al., 2015). Na apresentação das anormalidades nos portadores da DG, a RM é mais sensível do que a TC (SOARES et al., 2016). Os achados radiológicos que podem estar presentes são: osteopenia difusa, osteoporose, imagem em “frasco de Erlenmeyer”, alterações articulares, necrose da cabeça do fêmur e do úmero, lesões líticas e fraturas patológicas.

Um dos achados mais comuns é a imagem em “frasco de Erlenmeyer” (figura 1). É um achado clássico, em que ocorre o alargamento ósseo juntamente com um afinamento da cortical, gerando uma alteração da concavidade (MENDONÇA et al., 2001). No fêmur

distal, esta deformidade está presente em até metade dos portadores da doença, porém, ela pode ser observada em outras enfermidades, como a doença de Niemann-Pick, sendo assim ela não é específica da DG. A RM ponderada em T1 mostra a infiltração da medula e a ponderada em T2 é a técnica mais sensível para a avaliação de infartos ósseos ativos. (NAGRAL, 2014). Após a terapia enzimática (figura 2), a medula demonstra aumento do sinal, evidenciando que retornou ao aspecto normal (NUSSBAUM et al., 2016).

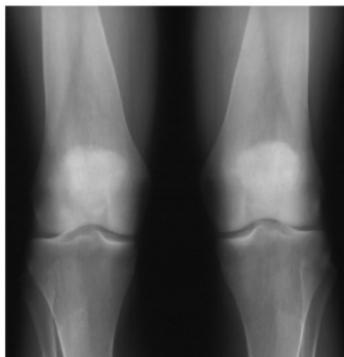


Figura 1: Arquivo de Radiologia Esquelética 2014. Radiografia em AP dos joelhos mostra o achado clássico da doença em frasco de Erlenmeyer dos fêmures e das tíbias.

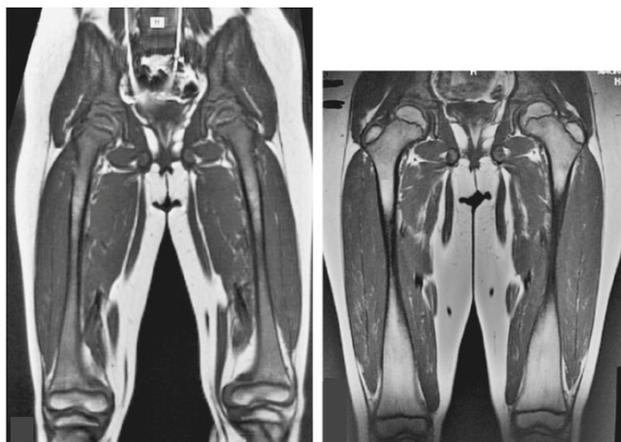


Figura 2: Arquivo de Thompson & Thompson Genética Médica, 2016. Imagem em orientação coronal (T1) da pelve e fêmur antes e depois do tratamento com a terapia enzimática.

A osteopenia pode ser extrema, tem aspecto de regiões de osteólise circunscritas e simula metástases, mieloma múltiplo, displasia fibrosa e osteossarcoma (MENDONÇA et al, 2001). Essa alteração atinge aproximadamente 65% dos portadores do tipo 1 da doença, além de ser mais grave nos pacientes esplenectomizados (MISTRY et al., 2011). Já a osteoporose é difusa (figura 3) devido a expansão da medula.



Figura 3: Arquivo de Radiologia Ortopédica – Uma Abordagem Prática, 2017. A radiografia AP mostra o adelgaçamento da cortical causado pela osteoporose difusa.

O acometimento das articulações é frequente, principalmente a do quadril. A infiltração dos glicocerebrosídeos no osso resulta em necrose e destruição da cartilagem articular e o estresse sucessivo da articulação pode gerar uma obliteração de todo o espaço articular (MENDONÇA et al., 2001). Entretanto, as epífises não são acometidas pela infiltração de glicolípídios, elas perduram-se com predomínio de gordura (figura 4) (CERRI et al., 2017). Na cabeça femoral a osteonecrose (figura 5 e 6) é uma complicação usual. A etiologia ainda é incerta, sendo capaz de ser secundária a obstrução venosa ou arterial por células de Gaucher, a insuficiência vascular ou por compressão extrínseca (MENDONÇA et al., 2001). E por fim, outra deformidade que pode ser encontrada é a destruição óssea com morfologia de favos de mel (figura 7) (GREENSPAN; BELTRAN, 2017).

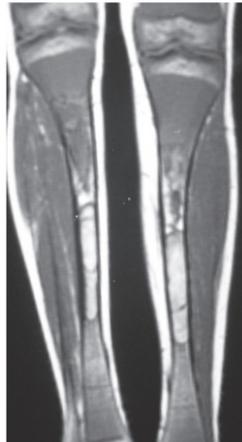


Figura 4: Arquivo de Tratado de Radiologia. Volume 3: Obstetrícia, Mama, Musculoesquelético, 2017. Ressonância magnética coronal ponderada em T1.



Figura 5: Arquivo de Radiologia Ortopédica – Uma Abordagem Prática, 2017. A radiografia AP da pelve apresenta osteonecrose da cabeça do fêmur esquerdo.



Figura 6: Arquivo de Radiologia Ortopédica – Uma Abordagem Prática, 2017. Ressonância magnética sagital ponderada em T1 do joelho apresenta uma infiltração da medula, esclerose e infartos ósseos.



Figura 7: Arquivo de Radiologia Ortopédica – Uma Abordagem Prática, 2017. Parte proximal do úmero direito com o aspecto em favos de mel.

Na avaliação da esplenomegalia e da hepatomegalia pode-se utilizar o ultrassom, a TC ou RM. Pode ocorrer o acúmulo no fígado ou no baço de células de Gaucher, logo, é

importante determinar os volumes desses órgãos (NAGRAL, 2014).

O acompanhamento do comprometimento esquelético na DG é relevante para que o tratamento seja realizado de forma precoce e para evitar as complicações irreversíveis, como o infarto e a necrose avascular (MELLO et al, 2015). As técnicas de imagem do esqueleto ósseo mostram o nível de infiltração e substituição da medula óssea pelas células de Gaucher, o que gera perda do trabeculado e redução da densidade óssea, principalmente, na epífise e metáfise de ossos longos. (MENDONÇA et al., 2001).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS:

Portanto, apesar do diagnóstico definitivo da DG ser feito pela análise da dosagem da enzima beta-glicosidase ácida nos leucócitos ou em fibroblastos da pele, o tecido ósseo é afetado na maior parte dos pacientes e o acompanhamento do comprometimento do mesmo é importante para que se trate e evite sequelas irreversíveis, como o infarto ósseo e a necrose avascular. Mesmo com grande avanço tecnológico, a radiografia convencional ainda tem papel relevante como método complementar na avaliação esquelética na doença de Gaucher. Dessa forma, é de relevante importância o acompanhamento por meio de exames complementares de imagem.

## REFERÊNCIAS

BREIGEIRON, Márcia Koja et al. Sinais e sintomas na Doença de Gaucher: diagnósticos de enfermagem prioritários. Brasília: **Rev Bras Enferm**, v.7, n.1, p.113-20, 2017.

CAMELO, José Simon; DRAGOSKY, Marta; DRELICHMAN, Guillermo. Gaucher disease type 1 in the skeleton: Review of Latin America. **Coluna/ Columna**, [S. l.], v. 15, n. 4, p. 317–324, 2016.

CERRI, Giovanni Guido et al. **Tratado de Radiologia. Volume 3: Obstetrícia, Mama, Musculoesquelético. Editora Manole, 2017.**

CHEW, Feliz S. **Radiologia esquelética**. 3 ed. Barueri: Manole, 2014.

DANDANA, Azza; BEN KHELIFA, Souhaira; CHAHED, Hinda; MILED, Abdelhédi; FERCHICHI, Salima. Gaucher Disease: Clinical, Biological and Therapeutic Aspects. **Pathobiology**, [S. l.], v. 83, n. 1, p. 13–23, 2016.

FERREIRA, Camila Simões et al. Doença de Gaucher – uma desordem subdiagnosticada. São Paulo: **Rev Paul Pediatr**, v.29, n.1, p. 122-5, 2011.

FERREIRA, Jovino S. et al. Estudo da doença de Gaucher em Santa Catarina. São José do Rio Preto: **Rev. bras. hematol. Hemoter.**, v.30, n.1, 2008.

FONSECA, Guilherme Henrique Hencklain; SILVEIRA, Paulo Augusto Achucarro. Doença de Gaucher. São Paulo: **Einstein**, v. 5, n. 1, p. 78-79, 2007.

GREENSPAN, Adam; BELTRAN, Javier. **Radiologia Ortopédica – Uma Abordagem Prática**. 6 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2017.

GOLDMAN, L.; SCHAFER, A. I. **Goldman Cecil Medicina**. 24 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, v. 1, 2014.

MARTINS, Ana M. et al. Tratamento da doença de Gaucher: um consenso brasileiro. **Revista Brasileira de Hematologia e Hemoterapia**, [S. l.], v. 25, n. 2, p. 89–95, 2003.

MELLO, Ricardo Andrade Fernandes de et al. Ressonância magnética e o escore BMB na avaliação do acometimento ósseo em pacientes com doença de Gaucher\*. São Paulo: **Radiol Bras.**, v.48, n. 4, 2015.

MENDONÇA, Vinicius França de et al. Manifestações esqueléticas da doença de Gaucher. São Paulo: **Radiol Bras**, v.34, n., p.151–154, 2001.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Portaria Nº 1.266, De 14 De Novembro De 2014. [S. l.], v. 2014, p. 1–39, 2014.

MISTRY, Pramod K. et al. Osteopenia in Gaucher disease develops early in life: Response to imiglucerase enzyme therapy in children, adolescents and adults. **Blood Cells Mol Dis**, v.46, n.1, p.66-72, 2011.

NAGRAL, Aabha. Gaucher Disease. India: **J Clin Exp Hepatol**, v.4, n.1, p. 37-50, 2014.

NUSSBAUM, Robert L. et al. **Thompson & Thompson Genética Médica**. 8 ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2016.

REIS, Débora Carolina Esteves. **Doença de Gaucher: relato de caso de uma doença familiar**. Braz. J. Hea. Rev., Curitiba, v. 3, n. 4, p.9375-9388, 2020.

SOARES, Tânia de Cássia Moreira et al. Doença de Gaucher como diagnóstico diferencial de esplenomegalia. Rio de Janeiro: **Revista de Pediatria SOPERJ**, v. 16, n. 3, 2016.

# Doenças raras: uma abordagem clínico-radiológica Projeto UNIMAGEMPAM

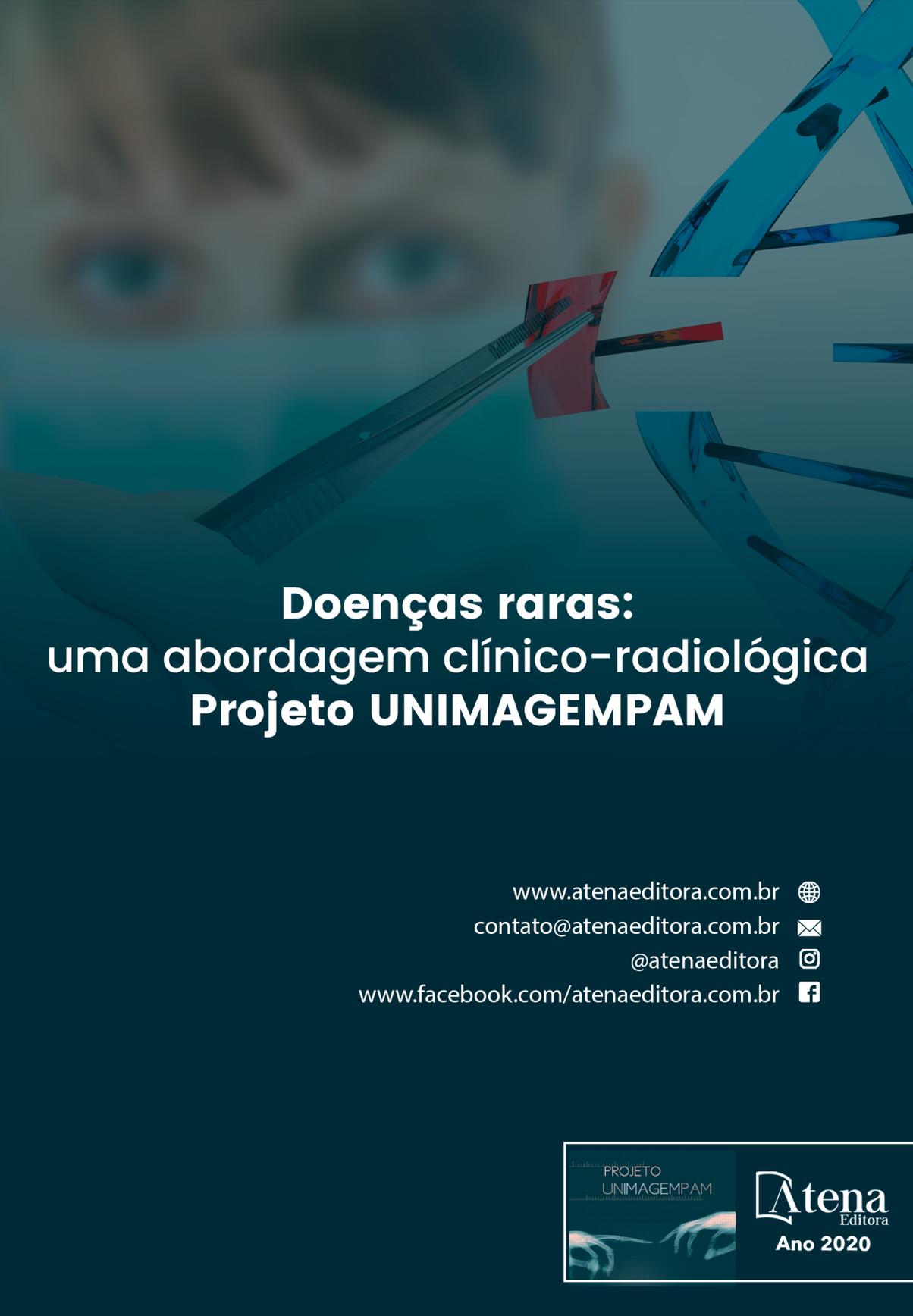
[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br) 

[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) 

