


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

SÍNDROME DE KARTAGENER: DIAGNÓSTICO CLÍNICO-RADIOLÓGICO

Data de aceite: 01/10/2020

Data da submissão: 09/09/2020

Gustavo Leite Maciel

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

Elvis Vieira da Silva

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

Jaqueline Martins Olivério

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

Marcos Vinícius Cândido Pereira

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

Nathália Diniz Andrade Porto

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: *Objetivos:* Definir a Síndrome de Kartagener abordando os exames de imagens, bem como os sinais radiológicos encontrados para o diagnóstico da síndrome e apresentar

os diagnósticos diferenciais Discinesia Ciliar Primária. *Metodologia:* Revisão bibliográfica feita no PubMed, Lilacs e SciELO no período de vinte anos, com o descritor: Kartagener Syndrome. Foram identificados 217 artigos e, de acordo com os critérios de inclusão e exclusão, 11 foram selecionados para leitura. *Discussão:* A Síndrome de Kartagener (SK) é causada por uma doença autossômica recessiva, caracterizada por *situs inversus*, bronquiectasias e sinusites crônicas. Na infância, a SK acomete principalmente a via aérea superior e o ouvido médio. Com a progressão da doença, surgem sintomas de infecção do trato respiratório inferior e o desenvolvimento de bronquiectasias e déficit de crescimento. O diagnóstico radiológico é pouco específico. À radiografia de seios da face evidenciam-se alterações como pansinusite, pólipos nasais, opacificação e níveis hidroaéreos; e, à radiografia de tórax, pode-se visualizar aumento da trama broncovascular, espessamento brônquico, hiperinsuflação, consolidações e atelectasias. A SK deve ser diferenciada principalmente das seguintes doenças pulmonares crônicas: fibrose cística, asma, imunodeficiências, aspiração crônica, bronquiectasias de outra etiologia. *Conclusão:* A SK é uma doença genética que cursa com anormalidades da estrutura ciliar, na qual o quadro clínico varia conforme a idade. A síndrome possui alterações radiológicas inespecíficas e o diagnóstico diferencial deve ser feito analisando a história, o exame físico e os achados imagiológicos do paciente. **PALAVRAS-CHAVE:** Síndrome de Kartagener. Transtornos da Motilidade Ciliar. Doenças Raras. Diagnóstico por Imagem.

KARTAGENER SYNDROME: CLINICAL-RADIOLOGICAL DIAGNOSIS

ABSTRACT: *Objectives:* To define the Kartagener Syndrome addressing the imaging exams, as well as the radiological signs found for the diagnosis of the syndrome and to present the differential diagnoses Primary Ciliary Dyskinesia. *Methodology:* Bibliographic review made on PubMed, Lilacs and SciELO in the period of twenty years, with the descriptor: Kartagener Syndrome. 217 articles were identified and, according to the inclusion and exclusion criteria, 11 were selected for reading. *Discussion:* Kartagener Syndrome (KS) is caused by an autosomal recessive disease, characterized by *situs inversus*, bronchiectasis and chronic sinusitis. In childhood, KS mainly affects the upper airway and the middle ear. As the disease progresses, symptoms of lower respiratory tract infection and the development of bronchiectasis and growth deficit appear. The radiological diagnosis is not very specific. X-rays of the sinuses show changes such as pansinusitis, nasal polyps, opacification and water levels; and chest radiography shows an increase in the bronchovascular network, bronchial thickening, hyperinflation, consolidations and atelectasis. SK should be differentiated mainly from the following chronic lung diseases: cystic fibrosis, asthma, immunodeficiencies, chronic aspiration, bronchiectasis of another etiology. *Conclusion:* KS is a genetic disease that develops abnormalities in the ciliary structure, in which the clinical picture varies according to age. The syndrome has nonspecific radiological changes and the differential diagnosis must be made by analyzing the patient's history, physical examination and imaging findings.

KEYWORDS: Kartagener Syndrome. Ciliary Motility Disorders. Rare Diseases. Diagnostic Imaging.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Kartagener (SK) é uma doença genética autossômica recessiva rara, composta por três fatores: pansinusite crônica, bronquiectasia e a situação com o ventrículo direito invertido (SWENSSON et al., 2003). Os pacientes geralmente apresentam infecções respiratórias desde a infância e podem cursar com discinesia ciliar primária (DCP), que é subdiagnosticada em recém-nascidos. A SK e a DCP estão relacionadas a estruturas ciliares anormais, que geralmente tornam os cílios incapazes de se mover, dificultando, assim, sua função de limpeza das vias aéreas (OLM et al., 2015). As manifestações clínicas da DCP são tosse produtiva, infecção pulmonar, sinusite, otite média e infertilidade, que são atribuídas à redução da eliminação de muco das vias aéreas, dos seios nasais e motilidade reduzida dos espermatozoides, respectivamente (SWENSSON et al., 2003). Bronquiectasia e infecção crônica podem ser o resultado dos estágios finais da doença pulmonar, acompanhada por dispneia e insuficiência cardíaca. O diagnóstico de bronquiectasia depende da demonstração de dilatações brônquica (SWENSSON et al., 2003). Métodos de imagem não específicos como a radiografia e tomografia computadorizada (TC), broncografia, testes de função pulmonar e testes de audição podem ser usados. As alterações mais relatadas na radiologia pulmonar e vascular são: bronquiectasia, a posição oposta ao ventrículo direito e a posição oposta aos órgãos internos do abdome superior (ORTEGA et al., 2007).

OBJETIVOS

- Definir a Síndrome de Kartagener.
- Descrever os exames de imagens utilizados no diagnóstico da Discinesia Ciliar Primária.
- Realizar uma revisão sistemática sobre os sinais radiológico da Síndrome de Kartagener.
- Diferenciar, por achados radiológicos, os diagnósticos diferenciais da síndrome.

METODOLOGIA

Foi realizada uma revisão sistemática nas bases PubMed, Lilacs e SciELO referente aos últimos vinte anos, 2000 a 2020. A pesquisa foi realizada em agosto de 2020 com o descritor: Kartagener Syndrome. Ao todo, foram encontrados 217 trabalhos.

Os critérios de inclusão nesta revisão foram:

- 1) Estar escrito nos idiomas português ou inglês;
- 2) Trabalhos sobre a síndrome de Kartagener;
- 3) Trabalhos abordando o diagnóstico radiológico da síndrome;
- 4) Trabalhos publicados em menos de 20 anos;

Os critérios de exclusão foram:

- 1) trabalhos escritos em outras línguas que não o português e inglês;
- 2) artigos não disponíveis gratuitamente;

Levando-se em consideração os critérios de inclusão e exclusão, dos 217 artigos encontrados, foram selecionados 11 trabalhos para esta revisão.

DISCUSSÃO

A SK é causada por uma doença autossômica recessiva, caracterizada por *situs inversus*, bronquiectasias e sinusites crônicas. Ela faz parte de um subgrupo da Síndrome da Imotilidade Ciliar, também chamada de DCP. Essa síndrome e a DCP estão associadas com anormalidades da estrutura ciliar, em particular através da perda ou modificação da estrutura da dineína, modificando seu raio radial, e perdendo a parte central de seus microtúbulos (SWENSSON et al., 2003). Cada par periférico desses microtúbulos é composto por duas estruturas de dineína, um externo, responsável pela frequência dos batimentos, e outro interno, o qual atua na forma da de onda dos batimentos. Dessa forma, essa proteína é de extrema importante para a representação clínica dessa síndrome (GOMES et al., 2008).

Na infância, a SK acomete principalmente a via aérea superior e o ouvido médio. Há presença desde rinite leve a sinusite e otite média de repetição. Com a progressão da

doença, surgem sintomas de infecção do trato respiratório inferior e o desenvolvimento de bronquiectasias e déficit de crescimento (GOMES et al., 2008).

No homem adulto, a síndrome pode se manifestar como tosse produtiva e sinusopatia crônica, otite média de repetição. A infertilidade masculina pode ser a queixa predominante na presença ou não de sintomas respiratórios, uma vez que o curso da doença é variável e alguns indivíduos podem atingir a vida adulta com poucos sintomas respiratórios. No exame físico, a presença de unha em “vidro de relógio” e esboço de baqueteamento digital podem ser notados em alguns casos (CAPONE et al., 2008). Os portadores desta síndrome apresentam internações frequentes por infecção respiratórias crônicas, associadas à bronquiectasias, que podem ser resultado dos estágios finais da doença, sendo acompanhada de dispneia e falência cardíaca (GOMES et al., 2008).

As alterações radiológicas são pouco específicas. À radiografia de seios da face evidenciam-se alterações como pansinusite, pólipos nasais, opacificação e níveis hidroaéreos; e, à radiografia de tórax, pode-se visualizar aumento da trama broncovascular, espessamento brônquico, hiperinsuflação, consolidações e atelectasias. A tomografia computadorizada de alta resolução de tórax tem especial valor na avaliação de bronquiectasias, demonstrando a localização característica em lobo médio e lobos inferiores pulmonares. Quanto ao tipo, as bronquiectasias cilíndricas são encontradas em maior número em relação às císticas e varicosas, porém não constituem um padrão característico da doença, uma vez que também podem ser encontradas em outras desordens (SANTOS, 2001)

A SK deve ser diferenciada principalmente das seguintes doenças pulmonares crônicas: fibrose cística, asma, imunodeficiências, aspiração crônica, bronquiectasias de outra etiologia. Essa diferenciação deve ser observada através da análise da história, do exame físico e dos achados radiológicos de cada paciente (TOLEDO; ADDE, 2000).

A radiografia e a tomografia de tórax podem evidenciar dextrocardia com grande desvio de mediastino, além de sinais de pneumonia, atelectasia, redução volumétrica do pulmão direito, o qual pode se encontrar quase substituído por bronquiectasias císticas (GOMES et al., 2008).



Figura 1: Arquivo de Rev. Bras. Otorrinolaringol, Síndrome de Kartagener: relato de caso, 2003. A imagem mostra uma radiografia de tórax evidenciando a dextrocardia.

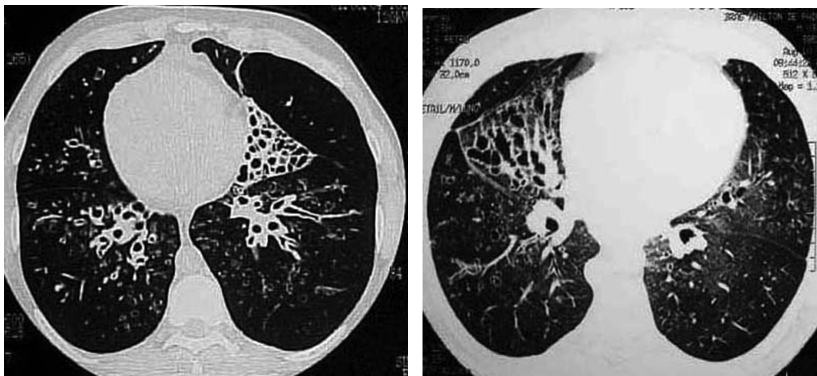


Figura 2: Arquivo de J. bras. pneumol., Discinesia ciliar primária: considerações sobre seis casos da síndrome de Kartagener, 2007. Tomografia computadorizada de tórax evidenciando numerosas bronquiectasias císticas e dextrocardia



Figura 3: Arquivo de J. bras. pneumol., Discinesia ciliar primária: considerações sobre seis casos da síndrome de Kartagener, 2007. Broncografia realizada após administração de contraste iodado nas vias respiratórias.

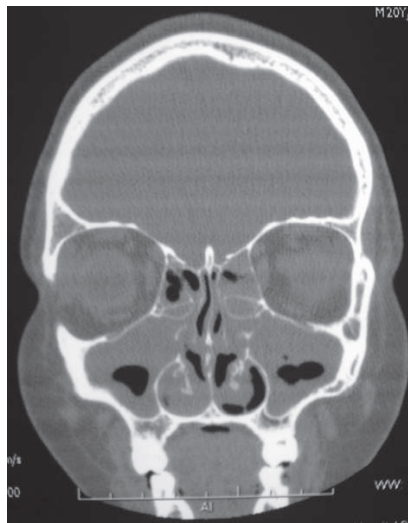


Figura 4: Arquivo de Pulmão RJ, SÍNDROME DE KARTAGENER, 2008. Tomografia dos seios da face: pansinusite

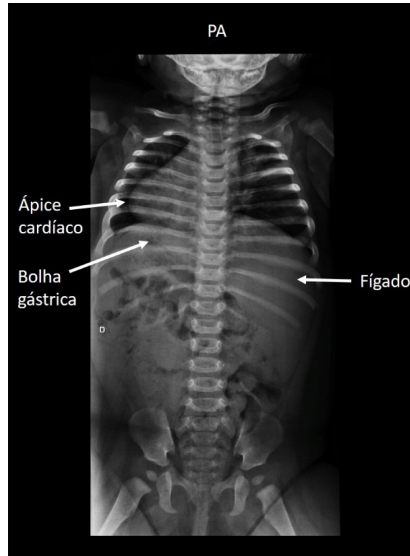


Figura 5: Arquivo do Blog Dr. Pixel, 2017. Raio-x recém-nascido com diagnóstico de *situs inversus totalis*.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A SK é uma doença genética que cursa com anormalidades da estrutura ciliar e é caracterizada por *situs inversus*, sinusites crônicas e bronquiectasias. O quadro clínico varia conforme a idade, sendo que, na infância, é comum o acometimento da via área superior e do ouvido médio. No adulto, é frequente a ocorrência de sinusopatia e otite média de repetição, além de tosse produtiva crônica. A infertilidade masculina devido à redução da motilidade espermática é uma queixa frequente. A progressão da doença cursa com bronquiectasias acompanhadas de dispneia e falência cardíaca. A síndrome possui alterações radiológicas inespecíficas. Pansinusite, pólipos nasais e níveis hidroaéreos são os principais achados à radiografia de seios nasais, enquanto a dextrocardia, o aumento da trama broncovascular, o espessamento dos brônquios, a hiperinsuflação pulmonar e a presença de atelectasias podem ser notadas pela radiografia e TC de tórax, esta tendo melhor acurácia para avaliação de bronquiectasias, as quais são, em maior número, do tipo cilíndricas em detrimento às císticas e varicosas. O diagnóstico diferencial entre outras doenças pulmonares crônicas como fibrose cística e asma deve ser feito analisando a história, o exame físico e os achados imagiológicos de cada paciente.

REFERÊNCIAS

CAPONE, D. et al. SÍNDROME DE KARTAGENER. **Pulmão RJ.**, Rio de Janeiro, v. 17, p. 55-56, abr. 2008.

GOMES, J. O. et al. Síndrome de Kartagener. Relato de caso. *Rev. Bras. Clin. Med.*, São Paulo, v.6, p.210-212, 2008.

OLM, M. A. K. et al. Discinesia ciliar primária: quando o pediatra deve suspeitar e como diagnosticar?. **Rev. paul. pediatr.**, São Paulo, v. 25, n. 4, p. 371-376, dez. 2007.

OLM, M. A. K. et al. Diagnóstico de discinesia ciliar primária. **J. bras. pneumol.**, São Paulo, v. 41, n. 3, p. 251-263, jun. 2015.

ORTEGA, H. A. V. et al. Discinesia ciliar primária: considerações sobre seis casos da síndrome de Kartagener. **J. bras. pneumol.**, São Paulo, v. 33, n. 5, p. 602-608, out. 2007.

SANTOS, J. W. A. dos et al. Discinesia ciliar primária. **J. Pneumologia**, São Paulo, v. 27, n. 5, p. 262-268, set. 2001.

SWENSSON, R. C. et al. Síndrome de Kartagener: relato de caso. **Rev. Bras. Otorrinolaringol.**, São Paulo, v. 69, n. 6, p. 857-861, dez. 2003.

TOLEDO, M. F., ADDE, F. V. Discinesia ciliar primária na infância. **J Pediatr**, Rio de Janeiro, v. 76, n. 1, p. 9-16, 2000.

DR. PIXEL. Situs inversus totalis. Campinas, 2017. Disponível em: <https://drpixel.fcm.unicamp.br/conteudo/situs-inversus-totalis>. Acesso em: 14 Ago. 2020

SOBRE AS ORGANIZADORAS

JÚLIA CAIXETA LOUREIRO - Discente do Curso de Medicina do Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM). Diretora Geral do Projeto UNIMAGEMPAM.

ANA FLÁVIA BERETA COELHO GUIMARÃES - Formada pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto- USP. Residência Médica em Radiologia e Diagnóstico por Imagem no Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto-USP. Membro titular do Colégio Brasileiro de Radiologia- RQE 10238. Docente do Curso de Medicina do Centro Universitário de Patos de Minas (UNIPAM). Fundadora e orientadora do Projeto UNIMAGEMPAM.

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 

