

Monitoramento Neuroevolutivo por Ressonância Magnética na Lipofuscinose Ceróide Neuronal e Avaliação de Dispositivo Intraventricular: Relato de Caso

AUTORES: DANIELA VIEGAS REBELO ASSIS (UFCSPA); JULIANA GONÇALVES SILVEIRA (HMV); DEBORA KOLTERMANN (HMV); TAINÁ VANES FERREIRA (UFCSPA); GABRIEL VIEGAS REBELO (UFCSPA); CARLOS EDUARDO NEDEL (HMV); KARINA ZINN BRUMM (HMV); BARBARA LUIZA BERNARDI (HMV); MATEUS XAVIER SCHENATTO (HMV); THIAGO WILLIAM SOUZA DIAS (HMV); KEITH AMANDA MANN (HMV); GUILHERME BORRÉ ALBRING (HMV); SARA MULLER (HMV); RODRIGO DIAS DUARTE (HMV); MARJANA REIS LIMA RIZZO (HMV)

HOSPITAL MOINHOS DE VENTO (HMV);
UNIVERSIDADE FEDERAL DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE PORTO ALEGRE (UFCSPA);

INTRODUÇÃO:

As Lipofuscinoses Ceróides Neurais (LCN), ou Doença de Batten, são distúrbios lisossomais raros de herança autossômica recessiva que causam neurodegeneração progressiva grave. O acompanhamento por Ressonância Magnética (RM) é fundamental para monitorar a atrofia cerebral e a desmielinização. Com o advento de terapias de reposição enzimática intraventricular direta, a neuroimagem assume também o papel crítico de avaliar a integridade e o posicionamento de dispositivos de acesso ao sistema nervoso central, como o reservatório de Ommaya.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente masculino, 9 anos, diagnóstico genético de LCN desde 2020, apresentando quadro neurodegenerativo progressivo com espasticidade, distonia generalizada e epilepsia. Em julho de 2021, realizou implante de cateter de Ommaya frontal direito para terapia enzimática intraventricular. Em 2026 apresentou internação por pneumonia secundária a broncoaspiração. Nos últimos 6 anos vem realizando RM de encéfalo para controle evolutivo da doença, a última de julho de 2026 demonstra:

Atrofia Encefálica: Progressão acentuada da atrofia global e difusa, com consequente ventriculomegalia compensatória *ex-vacuo* bilateral e simétrica. O diâmetro do terceiro ventrículo progrediu de 1,4 cm (dezembro/2024) para 1,6 cm no exame atual (Fig 1).

Alteração de Sinal: Áreas de hipersinal simétrico em T2/FLAIR na substância branca periventricular bilateral, poupando fibras em "U", compatíveis com gliose e desmielinização secundárias (Fig2).

Posicionamento do Dispositivo: Cateter de Ommaya íntegro, com extremidade distal adequadamente posicionada no corno frontal do ventrículo lateral direito, sem coleções, hematomas perifocais ou realce leptomeníngeo patológico pós-contraste (Fig3).

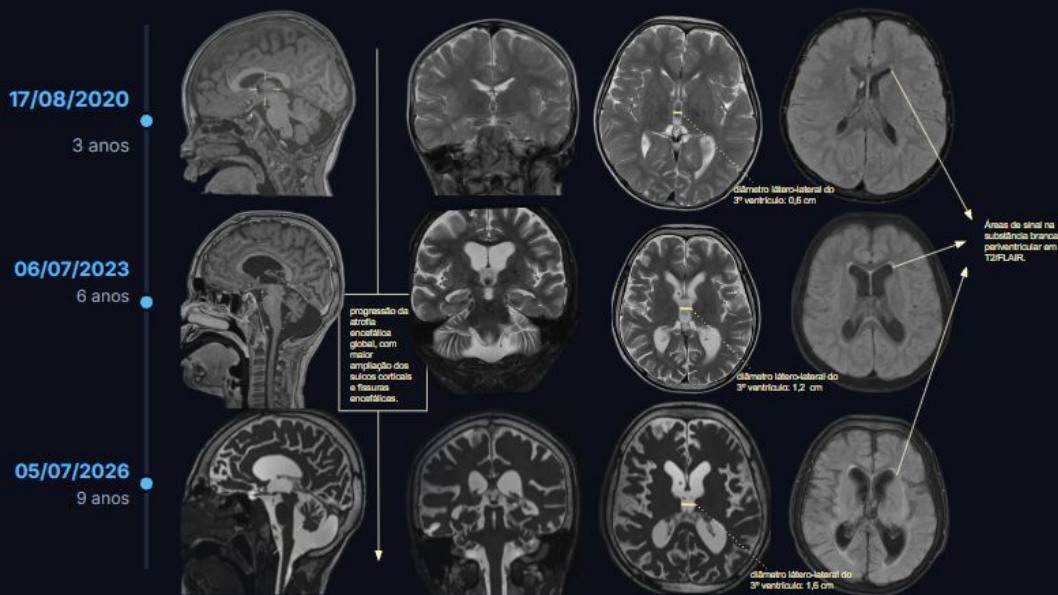


Fig 3

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

Os achados refletem a história natural da LCN: atrofia encefalo-cerebelar, afilamento do corpo caloso, desmielinização periventricular e ventriculomegalia *ex-vacuo* (terceiro ventrículo com 1,6 cm), sem sinais de hidrocefalia obstrutiva.

Na terapia de reposição enzimática via cateter de Ommaya, a avaliação radiológica deve confirmar a estabilidade da doença (ritmo de atrofia) e afastar complicações do dispositivo, como migração ou infecção.

REFERÊNCIAS:

- Schulz A, et al. Study of Intraventricular Cerliponase Alfa for CLN2 Disease. *N Engl J Med.* 2018;378(20):1898-1907.
Dyke JP, et al. Brain atrophy in ceroid lipofuscinosis type 2: A 3-year longitudinal MRI study. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2016;37(7):1370-1376.
Specchio N, et al. Neuronal ceroid lipofuscinosis: clinical presentation, diagnosis, and multidisciplinary management. *Ital J Pediatr.* 2021;47(1):118.