

Achados característicos de ressonância magnética encefálica na distrofia miotônica tipo 1: relato de caso

Bárbara Luiza Bernardi, Karina Correa Brum Zinn, Mateus Xavier Schenato, Juliana Gonçalves Silveira, Carlos Eduardo Nedel, José Henrique Gorgone Zampieri, Keith Amanda Mann, Guilherme Borré Albring, Thiago William Souza Dias, Rodrigo Dias Duarte, Marjana Reis Lima Rizzo

Hospital Moínhos de Vento

INTRODUÇÃO:

A distrofia miotônica tipo 1 é uma doença autossômica dominante multissistêmica que pode apresentar comprometimento do sistema nervoso central. A ressonância magnética evidencia alterações características da substância branca, especialmente nos polos temporais anteriores e cápsulas externas, além de atrofia cerebral variável. O reconhecimento desse padrão é importante para o radiologista, pois auxilia na correlação clínico-radiológica e no diagnóstico diferencial das leucoencefalopatias.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente do sexo feminino, com diagnóstico prévio de distrofia miotônica tipo 1, foi submetida a ressonância magnética do encéfalo para avaliação evolutiva. O exame demonstrou extensas áreas confluentes de hipersinal em T2/FLAIR na substância branca supratentorial, envolvendo regiões periventriculares, profundas e subcorticais, além da ponte. Observou-se predomínio do acometimento nos polos temporais anteriores, cápsulas externas, regiões insulares, frontais e parietais. Não havia restrição à difusão, sinais de hemorragia ou lesões expansivas. Também foi identificada discreta redução volumétrica encefálica difusa com dilatação ventricular compensatória.

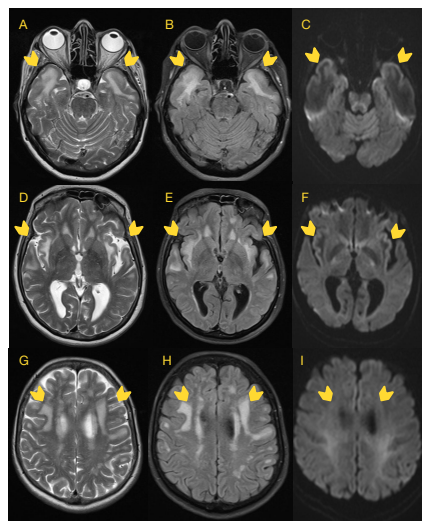


Figura 1. Ressonância magnética em cortes axiais, ponderadas em T2 (A,D,G), FLAIR (B,E,H) e DWI (C,F,I) mostrando hipersinal em T2/FLAIR na substância branca supratentorial nos polos temporais anteriores, cápsulas externas, regiões insulares e frontoparietais, todos sem restrição à difusão da água.

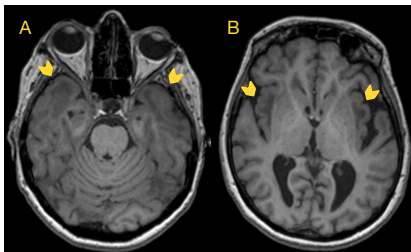


Figura 2. Ressonância magnética em cortes axiais, ponderadas em T1 (A,B), mostrando ausência de sinais de hemorragia nas regiões acometidas.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

Os achados observados reproduzem o padrão clássico descrito na literatura para a distrofia miotônica tipo 1. O acometimento dos polos temporais anteriores constitui um dos sinais de imagem mais característicos da doença, frequentemente associado a envolvimento das cápsulas externas e a leucoencefalopatia difusa. Esse padrão é muito mais frequente e extenso na distrofia miotônica tipo 1 do que na tipo 2, na qual o acometimento dos polos temporais anteriores é incomum, representando um importante diferencial entre as duas formas. Estudos de neuroimagem também demonstram que a atrofia cerebral e as alterações da substância branca podem ser extensas, inclusive em áreas aparentemente preservadas na avaliação convencional, refletindo o caráter difuso do comprometimento cerebral. Embora inespecíficos de forma isolada, esses achados, quando associados ao contexto clínico, apresentam elevado valor diagnóstico.

A ressonância magnética desempenha papel importante no reconhecimento do padrão de acometimento cerebral da distrofia miotônica tipo 1. A identificação de hipersinais predominantes nos polos temporais anteriores e cápsulas externas, associados à leucoencefalopatia difusa e atrofia cerebral, deve levantar fortemente essa hipótese diagnóstica e contribuir para a adequada correlação clínico-radiológica.

REFERÊNCIAS:

1. Minnerop M, Gliem C, Kornblum C. *Current progress in CNS imaging of myotonic dystrophy*. Front Neurol. 2018;9:646.
2. Bielen J, Schepers S, Termote B, Vanwyck R, Souverijns G. *Imaging in myotonic dystrophy type 1: case reports*. J Belg Soc Radiol. 2016;100(1):81.
3. Conforti R, De Cristofaro M, Cristofano A, Brogna B, Sardaro A, Tedeschi G, et al. *Brain MRI abnormalities in the adult form of myotonic dystrophy type 1: a longitudinal case series study*. Neuroradiol J. 2016;29(1):36-45.