

Doenças raras: achados neurorradiológicos típicos para seu reconhecimento

Leticia Neri Martins Santana¹; Daniel dos Santos Rozenquanz¹; Artur Prediger Buchholz¹; Juliana Avila Duarte²; Fabiano Reis³; José Thiago de Souza de Castro³

¹Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil; ²Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Porto Alegre, RS, Brasil; ³Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Campinas, SP, Brasil.

INTRODUÇÃO

As doenças raras, em especial os erros inatos do metabolismo, representam um desafio diagnóstico devido à sua baixa prevalência e ampla heterogeneidade clínica. A ressonância magnética (RM) desempenha um papel fundamental na avaliação desses pacientes, pois muitas dessas patologias apresentam padrões neurorradiológicos característicos. A identificação desses padrões auxilia na restrição de diagnósticos diferenciais e direciona precocemente a investigação complementar por meio de testes genéticos e laboratoriais.

OBJETIVO

Apresentar três casos clínicos de doenças raras de origem metabólica com padrões distintos de neuroimagem, enfatizando a importância do reconhecimento dos achados neurorradiológicos para o direcionamento diagnóstico.

METODOLOGIA

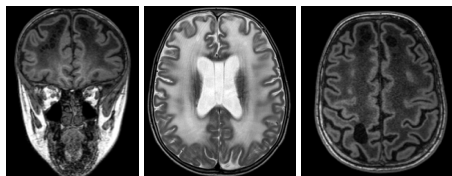
Estudo descritivo, do tipo série de casos. Foram analisados os prontuários clínicos e exames de imagem (RM do encéfalo) de três pacientes pediátricos com diagnósticos confirmados de doenças metabólicas raras. A análise focou na correlação entre os achados clínicos e os padrões de imagem típicos de cada patologia.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Caso 1: Leucoencefalopatia megalencefálica com cistos subcorticais

Clínica: Paciente masculino, 11 anos, com macrocefalia desde o nascimento e quedas frequentes.

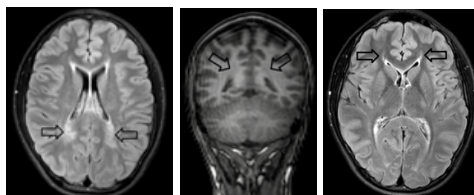
RM: Macrocrania, com aumento difuso do volume cerebral e acometimento difuso da substância branca subcortical e profunda, caracterizado por hipersinal em T2 e FLAIR, sem impregnação pelo contraste nas sequências ponderadas em T1. Presença de cistos subcorticais nos lobos temporais anteriores, além de envolvimento das cápsulas externa e extrema.



Caso 2: Fenilcetonúria (Leucoencefalopatia Metabólica)

Clínica: Paciente masculino, 13 anos, em seguimento por doença metabólica (fenilcetonúria).

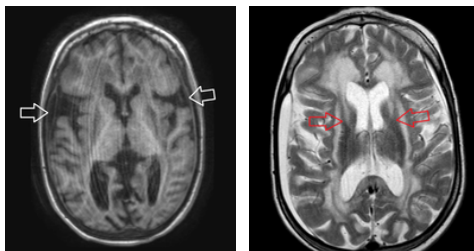
RM: Hipersinal em T2/FLAIR e hipossinal em T1 na substância branca supratentorial profunda e periventricular, com áreas de restrição à difusão nas regiões acometidas. Distribuição bilateral e relativamente simétrica, com predomínio posterior (parietal/parieto-occipital) e extensão anterior, sem efeito expansivo.



Caso 3: Acidúria glutárica tipo 1

Clínica: Paciente feminina, 14 meses, macrocefalia progressiva precoce e distonia súbita após crise encefalopática.

RM: Alargamento proeminente das fissuras de Sylvius configurando o clássico sinal em "asa de morcego". Hipoplasia frontotemporal bilateral e hipersinal simétrico em T2 nos núcleos da base (caudado e putâmen). Redução do pico de N-acetilaspártato na espectroscopia.



A RM revelou estruturas acometidas e padrões de imagem distintos que são a chave para a diferenciação destas patologias. Enquanto o Caso 1 (Leucoencefalopatia Megalencefálica) marcou-se por cistos temporais e edema difuso da substância branca, o Caso 2 (Fenilcetonúria) apresentou acometimento da substância branca profunda e periventricular, com predomínio posterior e extensão anterior. Já o Caso 3 (Acidúria Glutárica tipo I) destacou-se por anomalias de formação (sinal em "asa de morcego" por hipoplasia frontotemporal) e grave acometimento de substância cinzenta profunda (núcleos da base).

CONCLUSÃO

A neuroimagem possui papel fundamental no reconhecimento precoce de doenças metabólicas raras. O conhecimento e a identificação de padrões neurorradiológicos característicos auxiliam o radiologista na formulação de diagnósticos diferenciais precisos. Esse reconhecimento direciona e otimiza a investigação laboratorial e genética, permitindo uma confirmação diagnóstica que pode modificar precocemente o manejo e o prognóstico dos pacientes.

REFERÊNCIAS

Brasil. Ministério da Saúde. Fenilcetonúria [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde; [citado 2026 ago 13]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/f/fenilcetonuria>

Kölker S, Christensen E, Leonard JV, et al. Diagnosis and management of glutaric aciduria type I: revised recommendations. J Inher Metab Dis. 2011;34(3):677-94. doi:10.1007/s10545-011-9289-5.

Ruffini ML, Pereira DA, Helmer RS, et al. Magnetic resonance imaging in leukodystrophies: characteristic patterns and diagnostic relevance. Arq Neuropsiquiatr. 2026;84(5):s00461824758.