

# CONTRIBUTO DA NEURORRADIOLOGIA Para o Diagnóstico das Doenças Hereditárias do Metabolismo

## CONTRIBUTION OF NEURORADIOLOGY TO THE DIAGNOSIS OF HEREDITARY METABOLIC DISEASES

Carlos CASIMIRO, Paula GARCIA, Isabel FINEZA, Pedro Melo FREITAS, Luísa DIOGO

C.C., P.M.F.: Neurorradiologia. Hospitais da Universidade de Coimbra. Coimbra

P.G., I.F., L.D.: Centro de Desenvolvimento da Criança Luís Borges. Hospital Pediátrico de Coimbra. Coimbra

**Introdução:** As Doenças Hereditárias do Metabolismo (DHM) constituem um grupo de distúrbios cujo diagnóstico é frequentemente intrincado. Dado a maioria das DHM afectar o Sistema Nervoso Central, a Ressonância Magnética (RM) tem um papel relevante na orientação diagnóstica de casos sus-peitos, apresentando, por vezes, padrões patognomónicos ou fortemente característicos.

**Objectivos:** Seleccionar, de entre os doentes com DHM seguidos no Hospital Pediátrico de Coimbra (HPC), casos ilustrativos nos quais os achados em RM foram decisivos ou orientadores do diagnóstico.

**Metodologia:** Estudo retrospectivo das RMs cerebrais que contribuíram para o diagnóstico de DHM, entre 1998 e 2007, nos doentes seguidos no HPC. Os padrões lesionais subdividiram-se em três grupos: com aspectos *patognomónicos* de determinada DHM; com características orientadoras, estreitando o leque diagnóstico; com alterações inespecíficas.

**Resultados:** No período do estudo seguiram-se 235 doentes com DHM. No primeiro grupo, onde os aspectos neurroradiológicos foram determinantes no diagnóstico, incluíram-se casos de acidúria glutárica tipo I, acidúria L-2-hidroxi glutárica, leucodistrofia metacromática, adrenoleucodistrofia e síndrome de deficiência da creatina cerebral; no segundo, incluíram-se casos com padrão de síndrome de Leigh e com outras alterações que, embora não tenham contribuído directamente no diagnóstico por aquele se ter antecipado à RM, são típicos, embora não específicos das DHM em causa: acidúria metilmalónica, síndrome MELAS e defeito congénito da glicosilação tipo I, entre outros; no terceiro grupo, incluíram-se alterações inespecíficas que impõem diagnóstico diferencial entre DHM e outras. Realça-se o papel da espectroscopia no diagnóstico de algumas DHM, destacando-se os défices da creatina cerebral.

**Conclusões:** A mesma DHM pode associar-se a padrões variáveis de acordo com o seu estágio, grau de défice funcional e heterogeneidade tissular e alteração genética subjacente, dificultando a interpretação da RM. Abordagens sistemáticas, baseadas no padrão de envolvimento cerebral, são indiscutivelmente úteis na avaliação imagiológica. Novas técnicas, como DWI e PWI, terão seguramente um papel importante no diagnóstico das DHM.