

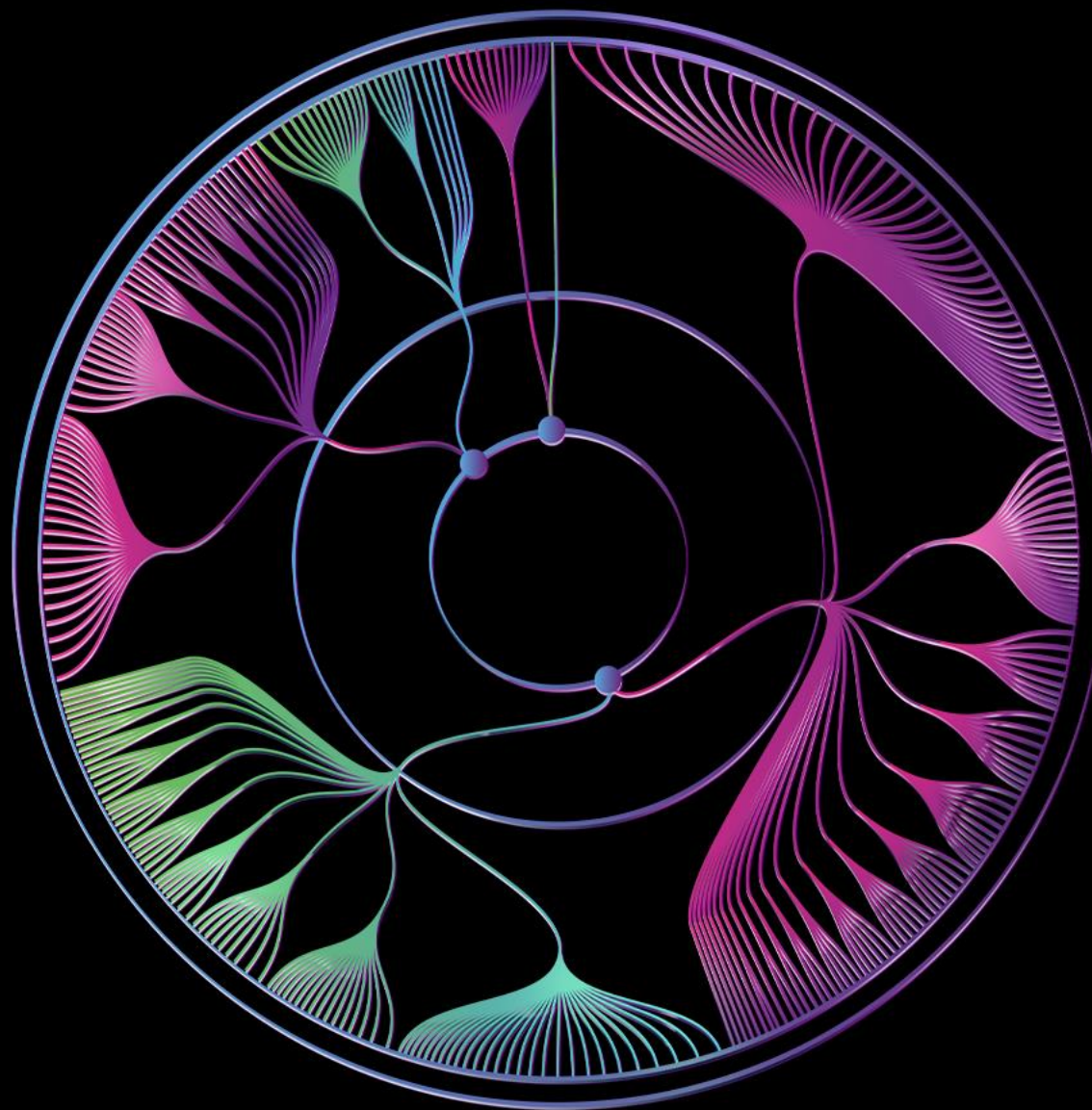
CBR22 51º CONGRESSO BRASILEIRO
DE RADIOLOGIA E
DIAGNÓSTICO POR IMAGEM

CASO Nº. 26

Patrocínio
educacional:



Colégio Brasileiro de Radiologia
e Diagnóstico por Imagem



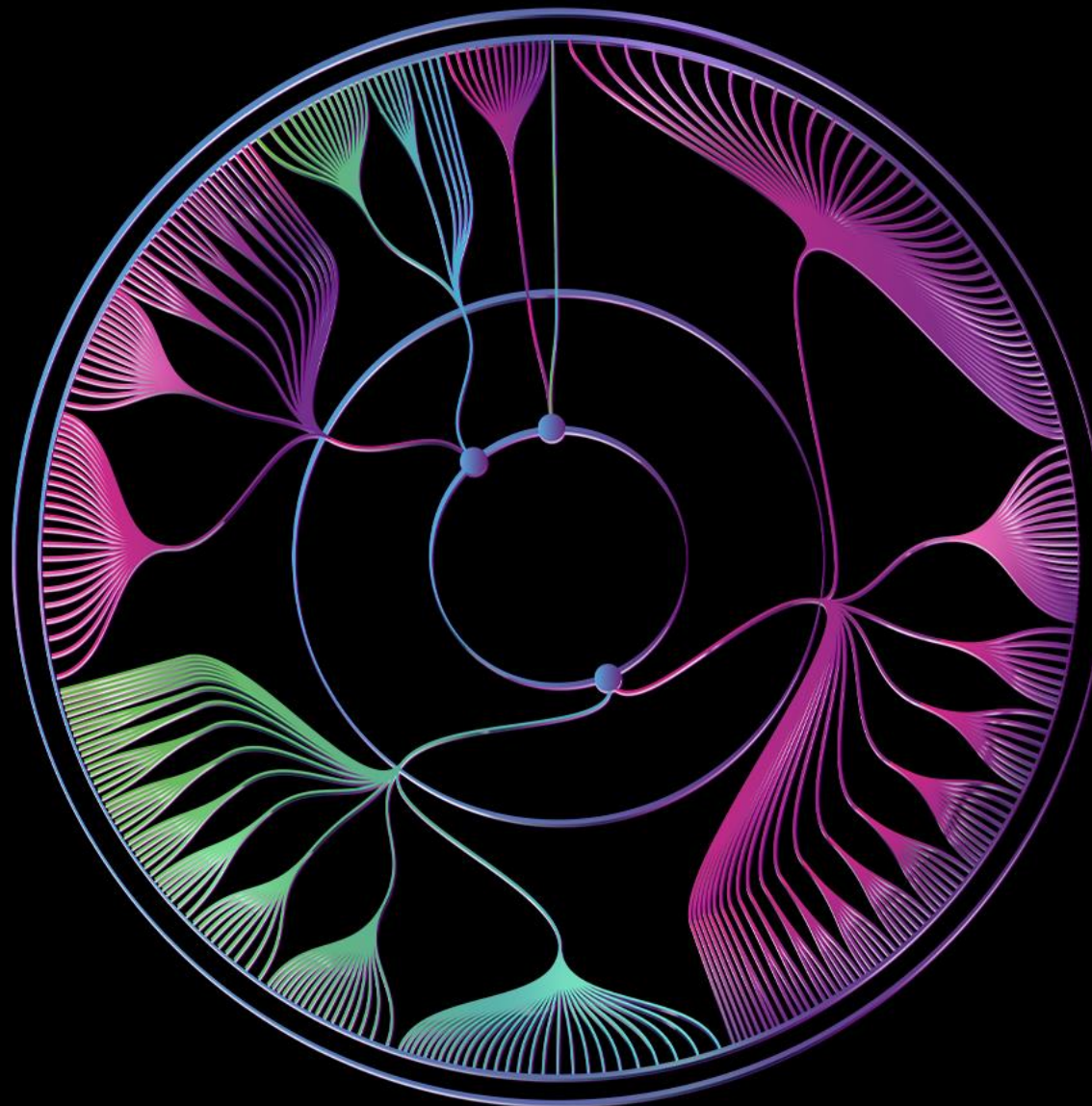
CBR22

51º CONGRESSO BRASILEIRO
DE RADIOLOGIA E
DIAGNÓSTICO POR IMAGEM

Subespecialidade:

NEURO

**Caso gentilmente cedido pelo Dr.
Pablo Picasso de Araújo Coimbra**



cbr

Colégio Brasileiro de Radiologia
e Diagnóstico por Imagem

Menino de 03 anos.

Demanda principal: Escoliose.

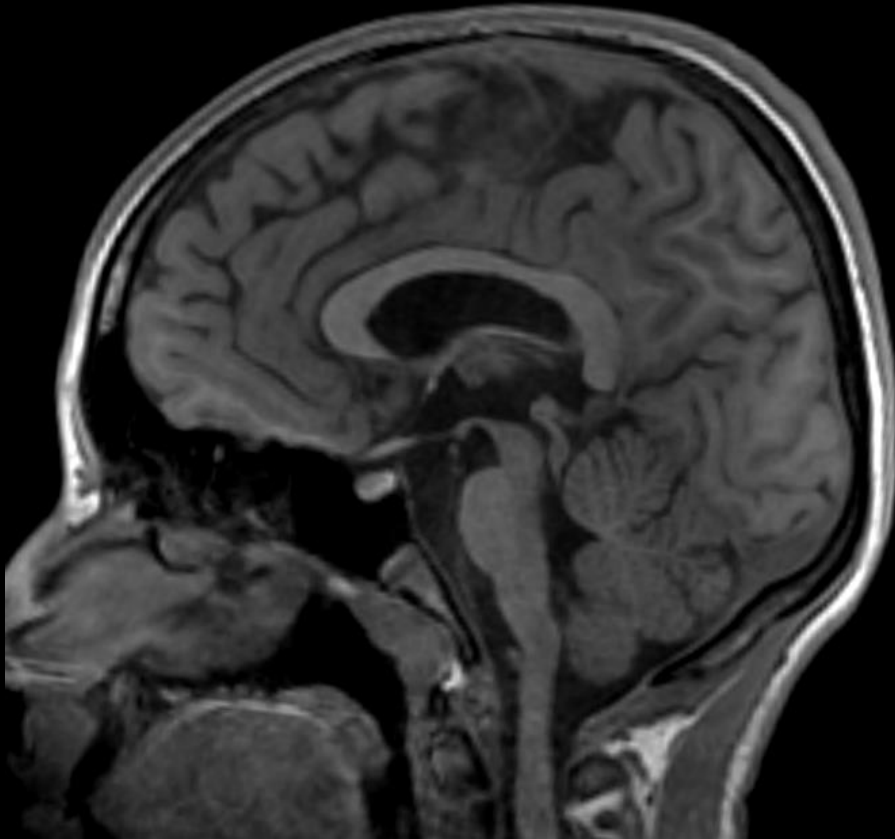
Mãe refere que desde o nascimento, notou uma escoliose e houve um atraso inicial nos marcos de desenvolvimento.

Fez exames laboratoriais com o diagnóstico de uma provável infecção congênita por citomegalovírus.

Exame físico: assimetria facial, estrabismo convergente, paralisia do olhar conjugado horizontal, escoliose torácica sinistro-convexa parcialmente redutível, bácia de bacia.



Radiografias em AP seriadas demonstrando progressão acentuada de escoliose torácica sinistroconvexa (recusa familiar em realizar cirurgia)



Sagital T1- afilamento do dorso da ponte e bulbo.

Displasia do mesencéfalo

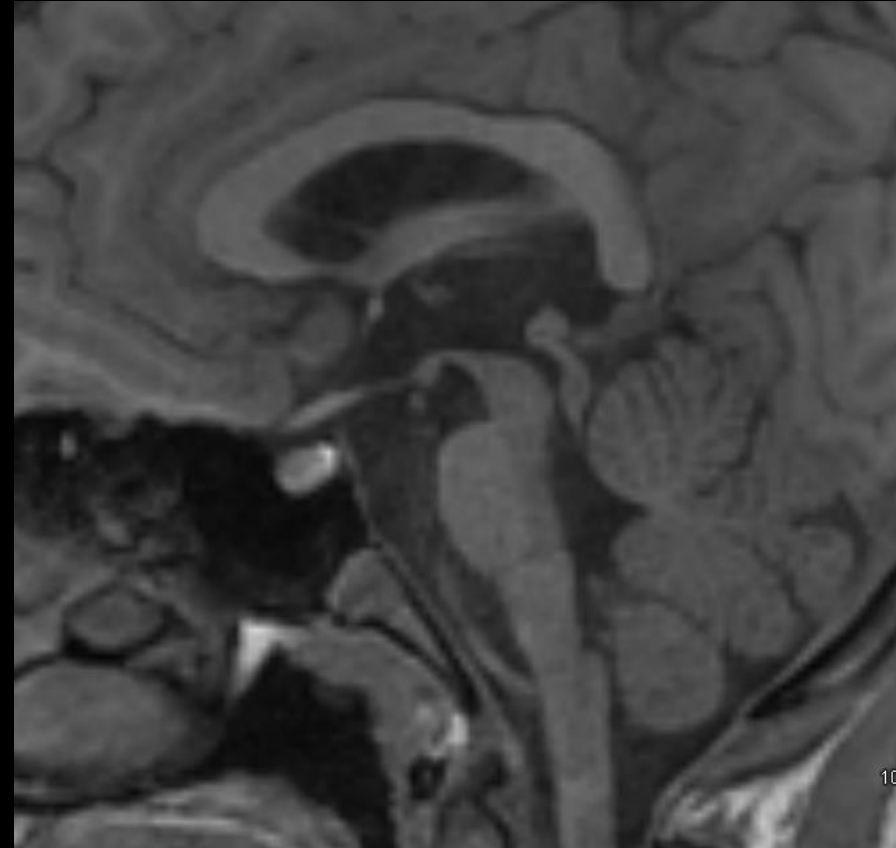
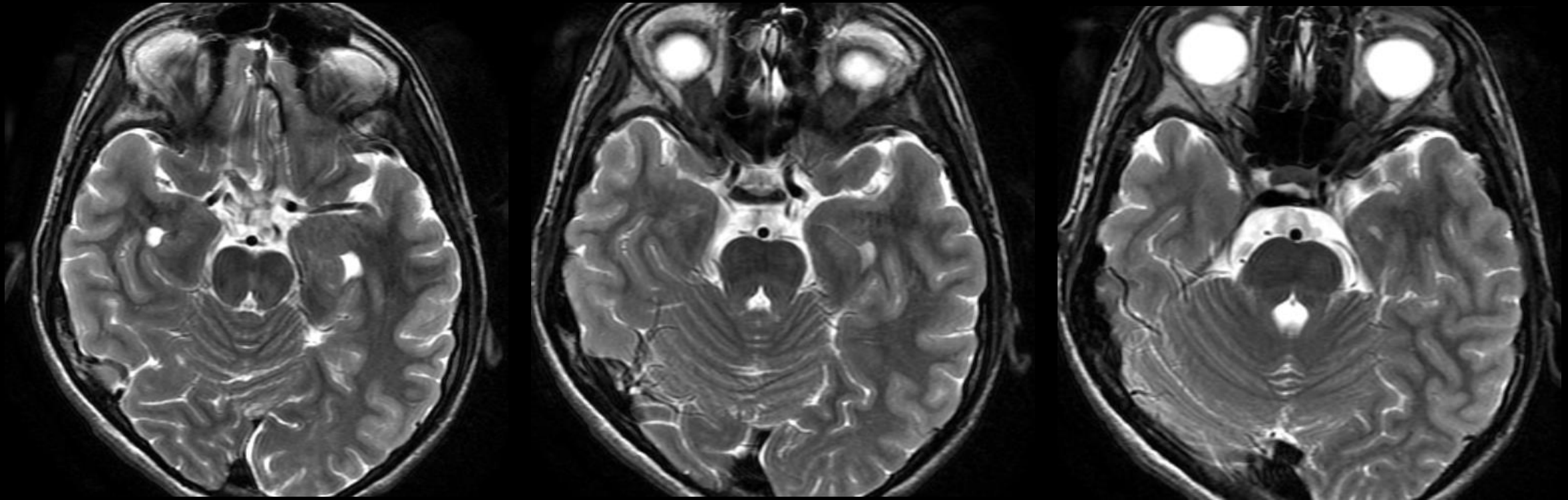


Imagem ampliada



Axial T2 – fenda dorsal no tronco e displasia do mesencéfalo



Axial T2 – displasia do bulbo com aspecto em 'borboleta'

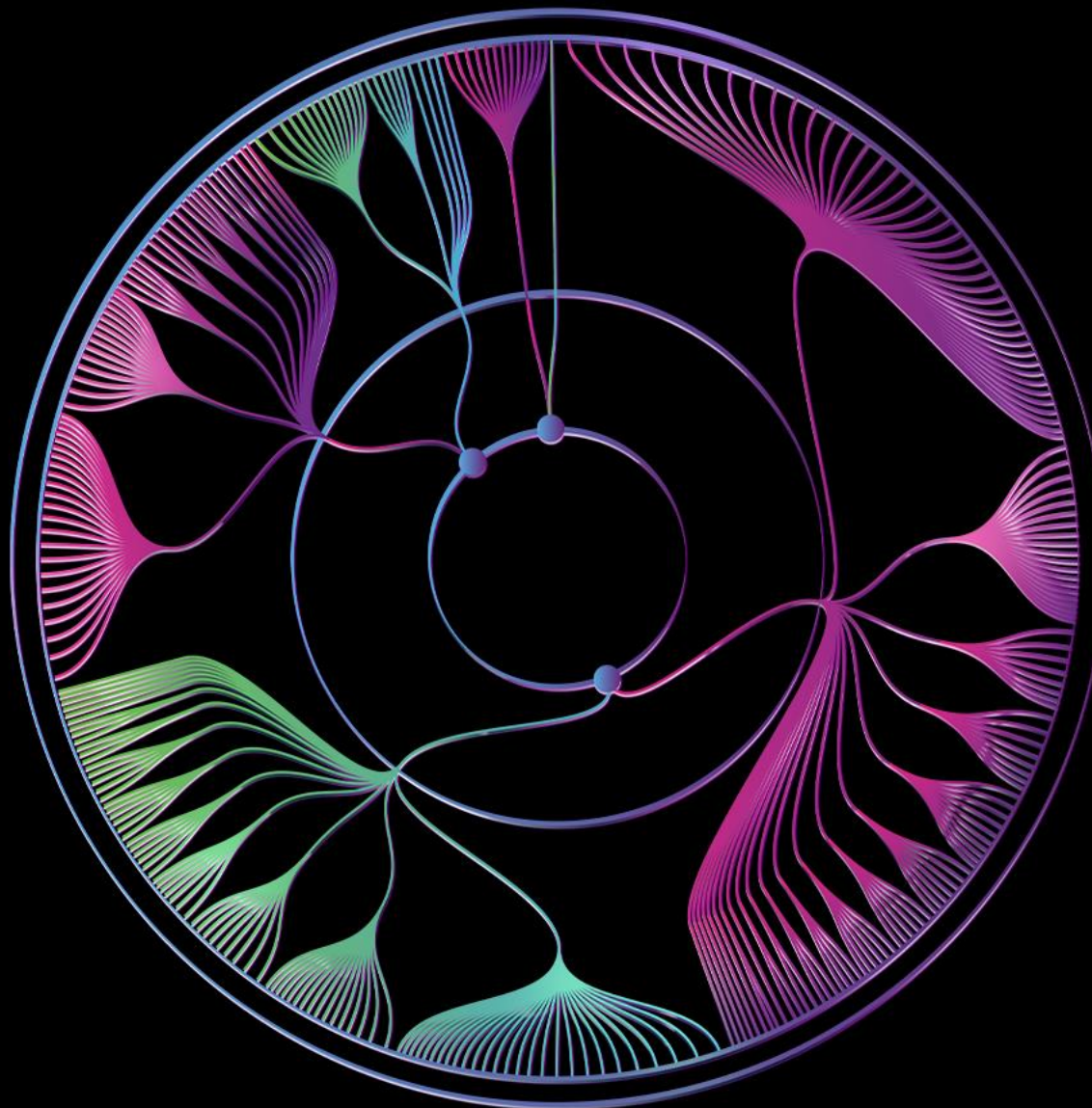
- **Escoliose progressiva, estrabismo convergente com paralisia do olhar conjugado horizontal.**
- **Cognitivo preservado.**
- **Displasia do tronco cerebral com fenda posterior da ponte, e fenda anterior e posterior no bulbo (padrão em ‘borboleta’).**
- **Ausência de alterações supratentoriais.**

- a) Síndrome de Duane**
- b) Fibrose congênita da musculatura extraocular do tipo 1**
- c) Sequência de Möebius**
- d) Paralisia do olhar conjugado horizontal com escoliose progressiva
(HGPPS - gene ROBO3)**
- e) Exposição fetal à isotretinoína**

CBR22

51º CONGRESSO BRASILEIRO
DE RADIOLOGIA E
DIAGNÓSTICO POR IMAGEM

**A partir deste slide só será
publicado após o fim da
Maratona**



cbr

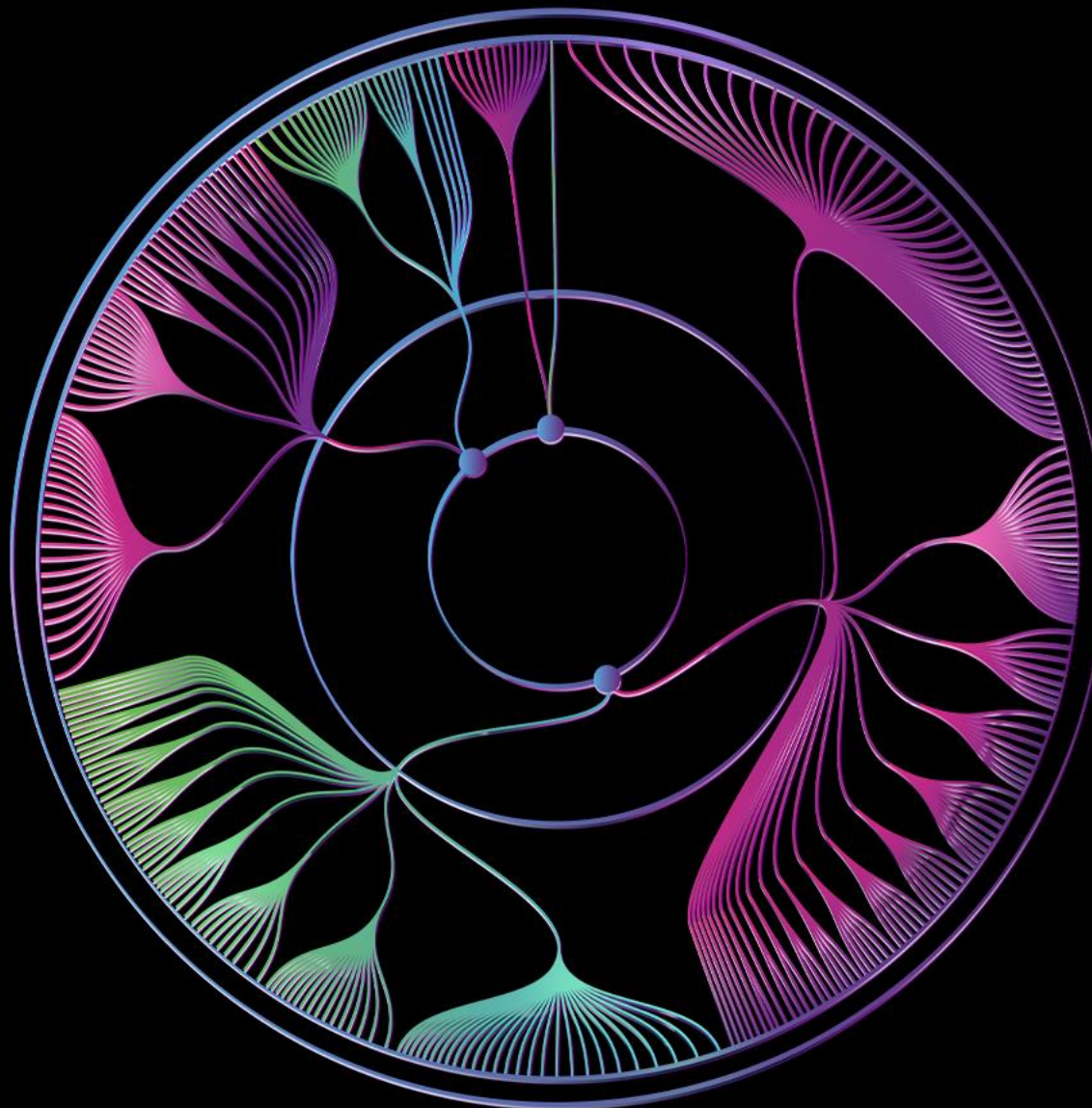
Colégio Brasileiro de Radiologia
e Diagnóstico por Imagem

CBR22

51º CONGRESSO BRASILEIRO
DE RADIOLOGIA E
DIAGNÓSTICO POR IMAGEM

Gabarito

**Subespecialidade:
- Neurorradiologia**



cbr

Colégio Brasileiro de Radiologia
e Diagnóstico por Imagem

- a) Síndrome de Duane**
- b) Fibrose congênita da musculatura extraocular do tipo 1**
- c) Sequência de Möebius**
- d) Paralisia do olhar conjugado horizontal com escoliose progressiva
(HGPPS - gene ROBO3)**
- e) Exposição fetal à isotretinoína**

Desnervação congênita da cabeça pode ter causas ambientais (medicamentos, infecções, vascular) ou hereditárias.

A condição mais comum entre as desnervações congênitas da musculatura ocular é a síndrome de Duane que decorre da hipoplasia do núcleo do abducente com inervação aberrante do reto lateral ipsilateral pelo ramo do oculomotor, a maioria é unilateral e esporádica.

A fibrose congênita da musculatura extraocular é subdividida pelas características clínicas. O subtipo 3 (CFEOM3) é relacionado a mutações no gene da tubulina TUBB3, apresentando alterações associadas como malformação do córtex cerebral e núcleos da base, tronco cerebral pode ser hipoplásico ou normal.

A sequência de Möebius é caracterizada por paralisia facial unilateral ou bilateral, incapacidade de abdução ocular e esotropia. Em exames de imagem, os colículos dos faciais estão ausentes (decorre da ausência dos núcleos do VI par) e calcificações focais na região desses núcleos. Causas podem ser hereditárias ou ambientais.

O gene ROBO3, assim como os genes da tubulina, está relacionado ao direcionamento dos axônios. A doença congênita relacionada a esse gene tem herança autossômica recessiva, com a principal queixa clínica de escoliose progressiva na infância. A associação com as alterações do tronco cerebral como fenda pontina posterior e fendas bulbares são características. A mutação bialélica do DCC (outro gene relacionado à orientação do trajeto dos axônios) pode conferir malformação semelhante da fossa posterior, escoliose e paralisia do olhar conjugado horizontal, e ainda se associa a malformações supratentoriais e déficit cognitivo.

- 1. Case 278: Mutation in *ROBO3* Gene—Horizontal Gaze Palsy and Progressive Scoliosis. *Radiology* 2020; 295:736-40**
- 2. Disorders of Microtubule Function in Neurons: Imaging Correlates. *AJNR* 2016, 37: 528-35**
- 3. Brainstem Pathways for Horizontal Eye Movement: Pathologic Correlation with MR Imaging. *RadioGraphics* 2013; 33:47–59**
- 4 Neuroimaging Findings in Moebius Sequence. *AJNR* 2019, 40: 862-865**
- 5. Mid-hindbrain Malformations Due to Drugs Taken During Pregnancy. *Journal of Child Neurology* 2014, 29:538-44**
- 6. Recent Progress in Understanding Congenital Cranial Dysinnervation Disorders. *Journal of Neuroophthalmology* 2011; 31:69-77**