

**Alterações neurorradiológicas em pacientes com síndrome de Kallmann: estudos por ressonância magnética.** Autor: *Marcel Koenigkam Santos*. Orientadora: Margaret de Castro. Coorientador: Antonio Carlos dos Santos. [Tese de Doutorado]. Ribeirão Preto, SP: Universidade de São Paulo; 2009.

A síndrome de Kallmann, associação entre hipogonadismo hipogonadotrófico e distúrbio olfatório (hiposmia ou anosmia), é causada por uma deficiência da migração neuronal que envolve as células produtoras do hormônio liberador de gonadotrofinas e os neurônios olfatórios, com origem embriológica comum. O primeiro gene descrito, *KAL1*, codifica uma proteína chamada anosmina, que possui homologia com moléculas de adesão axonal envolvidas na migração neuronal. Dentre as anormalidades fenotípicas descritas na síndrome de Kallmann, destacam-se a malformação das estruturas do rinencéfalo (bulbos e sulcos olfatórios) e a presença, em parte dos pacientes, de uma alteração neurológica específica, os movimentos em espelho (ME).

No presente trabalho estudamos um grupo de 21 pacientes com síndrome de Kallmann, comparando com um grupo controle ( $n = 16$ ), utilizando técnicas qualitativas e quantitativas de imagem por ressonância magnética, com os objetivos de: (i) correlacionar as diferentes alterações radiológicas do encéfalo com os achados clínicos, laboratoriais e a presença de mutações gênicas; (ii) caracterizar, qualitativa e quantitativamente, as alterações do rinencéfalo; (iii) investigar possíveis alterações asso-

ciadas aos ME, dando atenção às duas principais hipóteses para sua causa, ou seja, desenvolvimento anormal do trato corticoespinal e deficiência do mecanismo inibitório contralateral via corpo caloso. Para estudo do rinencéfalo utilizamos especialmente imagens coronais ponderadas em T2 com cortes finos, avaliando subjetivamente e posteriormente medindo o volume dos bulbos olfatórios, comprimento e profundidade dos sulcos. Para estudo dos ME utilizamos a técnica de morfometria baseada em *voxel* (VBM), procurando alterações volumétricas da substância branca e substância cinzenta, seguida da avaliação de alterações da substância branca com as técnicas de relaxometria (RL) e cálculo da taxa de transferência de magnetização (TTM).

Dezoito (85%) pacientes apresentaram grau variáveis de acometimento das estruturas olfatórias. Demonstramos que a aplasia dos bulbos e/ou sulcos olfatórios foi o achado mais comum na síndrome de Kallmann, e a presença de aplasia de bulbo olfatório teve excelente concordância com a presença de anosmia no teste olfativo. O VBM otimizado mostrou áreas alteradas da substância cinzenta envolvendo o córtex motor de maneira diferente nos pacientes com e sem ME, compatíveis com uma res-

posta cortical hipertrófica a uma decussação deficiente do trato corticoespinal nos pacientes com síndrome de Kallmann e ME. Ainda, as alterações da substância cinzenta nos pacientes sem ME podem representar mecanismos mais complexos determinando a presença ou não do sinal. Apesar do nosso estudo de VBM não mostrar alteração significativa de volume da substância branca, as avaliações com RL e TTM mostraram áreas de alteração de sinal, demonstrando a presença de desmielinização e/ou desorganização axonal na substância branca dos pacientes com síndrome de Kallmann, envolvendo diferentemente o sistema motor dos pacientes com e sem ME, sendo compatível com estudos prévios que sugerem a associação entre uma anomalia do trato corticoespinal e uma deficiência no mecanismo inibitório inter-hemisférico como responsáveis pela persistência patológica dos ME. A análise da TTM demonstrou, ainda, alteração na área da decussação das pirâmides bulbares, que pode representar o desarranjo primário desta região, com as alterações das fibras a montante, superiormente (evidenciadas na RL e TTM), e do córtex motor (evidenciadas na VBM), possivelmente sendo secundárias e acometendo diferentemente os pacientes com e sem ME.

**Síndrome de Rett: achados clínicos, genéticos e por ressonância magnética.** Autor: Luciano Farage. Orientador: Riccardo Pratesi. [Tese de Doutorado]. Brasília: Universidade de Brasília; 2009.

**Introdução:** A síndrome de Rett é uma desordem do neurodesenvolvimento ligada ao cromossomo X com acometimento precoce na infância, que afeta, primariamente meninas. O lobo frontal é particularmente afetado. A base genética da doença, em 80% das meninas acometidas, está relacionada às mutações no gene da proteína *methyl-CpG binding protein 2* (MeCP2).

**Casuística e métodos:** Dois grupos de meninas afetadas, que preencheram os critérios clínicos e eram positivas para mutações, foram avaliadas com espectroscopia (MRS) e tensor de difusão (DTI). Os dados foram comparados com controles pareados por idade e sexo. O fenótipo foi avaliado pelo perímetro cefálico, história de crises convulsivas, irregularidades respiratórias, alterações de marcha e fala. O genótipo foi avaliado pelo tipo de mutação existente. Os exames de ressonância magnética (RM) foram realizados em aparelho de 1,5 T e incluíram avaliação anatômica (sagital T1, axial T2 e axial FLAIR). Quarenta meninas (idade média de 6,1 anos) foram submetidas à MRS uni-voxel, na substância branca do lobo frontal

esquerdo, com TE de 35 ms. Foram obtidas as relações de N-acetil-aspartato (NAA), colina (Co), mio-inositol (ml), glutamato e glutamina (Glx) sobre creatina (Cr) e suas respectivas concentrações. Trinta e duas meninas (idade média de 5,5 anos) foram avaliadas por meio de DTI, obtidos com *single-shot echo-planar* com SENSE (fator de 2,5), espessura de 2,5 mm, 30 orientações e valor *b* de 700 s/mm<sup>2</sup>. As medidas de anisotropia fracionada (FA) foram obtidas com o delineamento manual de 16 regiões de interesse nos compartimentos supra e infratentorial. Assimetrias entre os lados foram avaliadas pela medida da FA e pelo índice de lateralidade.

**Resultados:** Os resultados demonstraram que a NAA/Cr diminuiu e a ml/Cr aumentou com a idade ( $p < 0,03$ ), enquanto essas razões permanecem estáveis no grupo controle. A razão de Glx/Cr foi 36% maior nas pacientes ( $p = 0,043$ ). A razão de NAA/Cr foi 12,6% menor na presença de crises convulsivas ( $p = 0,017$ ). Houve decréscimo da NAA/Cr com a gravidade clínica ( $p = 0,031$ ). A presença da mutação R168X tem pior grau de gravidade clínica (0,01

$\leq p \leq 0,11$ ) e razão NAA/Cr mais baixa (0,029  $\leq p < 0,14$ ), quando comparados com outras mutações. Houve redução da FA no joelho e esplênio do corpo caloso, cápsulas interna e externa, cíngulo anterior, radiação talâmica e substância branca frontal. A FA do fascículo longitudinal superior foi semelhante aos controles ( $p = 0,542$ ) e nas pacientes com fala preservada e reduzida ( $p < 0,001$ ) nas pacientes com mutismo. Não houve alteração nos valores de FA na presença de crises convulsivas ou de alterações motoras.

**Conclusão:** A redução da NAA/Cr e o aumento do ml/Cr com a idade sugere que haja uma lesão axonal progressiva e reação astrocitária. O aumento do Glx/Cr pode ser secundário ao aumento do ciclo de glutamato e glutamina nas sinapses. As alterações do NAA/Cr na presença de crises convulsivas e associadas à gravidade da doença e a redução da FA nos casos de comprometimento da fala sugerem que a MRS e DTI podem ser úteis na avaliação evolutiva do comprometimento cerebral da síndrome de Rett.

**Avaliação de pacientes com hepatopatias crônicas através de ressonância magnética de 3 tesla.** Autor: *Maurício Zapparoli*. Orientador: Emerson Leandro Gasparetto. [Dissertação de Mestrado]. Rio de Janeiro: Universidade Federal do Rio de Janeiro; 2009.

O objetivo deste estudo foi descrever a utilidade e avaliar artefatos e a qualidade de imagem da ressonância magnética em campo magnético de 3 tesla para o estudo de pacientes com hepatopatias crônicas.

Dois grupos de pacientes com hepatopatias crônicas foram incluídos. O primeiro grupo foi constituído por 66 pacientes consecutivos (33 masculinos e 33 femininos) com idade variando entre 26 e 89 anos (média de 56 anos), e o segundo grupo foi composto por 30 pacientes (18 masculinos e 12 femininos) com idade variando entre 29 e 83 anos (média de 53 anos), os quais realizaram o exame após a introdução de uma atualização no equipamento de ressonância magnética, que incluiu a utili-

zação de pulsos de excitação seletiva e taxa variável, alterando os parâmetros de aquisição de sequências ponderadas em T2. Todas as imagens foram retrospectivamente avaliadas por dois radiologistas experientes, de forma independente, para achados de hepatopatia crônica, artefatos e qualidade de imagem. A frequência de aparecimento dos achados foi determinada por consenso.

No primeiro grupo, a qualidade de imagem das sequências gradiente-eco tridimensionais ponderadas em T1, pós-gadolinio, foi considerada excelente em 65% ( $n = 43$ ) dos pacientes. A qualidade de imagem das sequências gradiente-eco ponderadas em T1 dentro e fora de fase foram consideradas regulares em 94%

( $n = 62$ ) e 92% ( $n = 61$ ) dos pacientes do primeiro grupo, respectivamente. Sequências ponderadas em T2 demonstraram melhora na qualidade de imagem no segundo grupo de pacientes em relação ao primeiro.

A ressonância magnética de 3 tesla permite a aquisição de sequências gradiente-eco tridimensionais ponderadas em T1, pós-gadolinio, de alta qualidade, as quais são muito úteis para a detecção e caracterização de lesões hepáticas em pacientes com hepatopatia crônica. Sequências gradiente-eco ponderadas em T1, dentro e fora de fase, apresentaram qualidade de imagem regular. Pulsos de excitação seletiva e taxa variável aumentaram a qualidade de imagem das sequências ponderadas em T2.

**Avaliação videofluoroscópica da dinâmica da deglutição e dos processos disfágicos.** Autor: *Tiago Vieira Koch*. Orientador: Hilton Augusto Koch. [Dissertação de Mestrado]. Rio de Janeiro: Universidade Federal do Rio de Janeiro; 2008.

O exame videofluoroscópico da deglutição é considerado o melhor dos métodos para a avaliação das estruturas envolvidas e o único capaz de registrar imagens radiológicas em tempo real, deste processo dinâmico. Neste trabalho buscamos definir a dinâmica normal de suas três fases, comparando-as com os desarranjos observados em pacientes encaminhados ao Serviço Radiológico da Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro.

O estudo foi realizado em dois grupos avaliando-se 20 indivíduos considerados saudáveis quanto à deglutição e 30 pacientes com diagnóstico de disfagia. Os indivíduos saudáveis estudados eram de ambos os sexos, com idade variando de 27 anos a 44 anos, e os pacientes, também de ambos os sexos, tinham idades variando de 15 anos a 92 anos.

Nos pacientes com disfunção neurológica, observou-se um maior comprometimento das

etapas de organização e ejeção durante a fase oral. Os problemas detectados durante a fase faríngea estão relacionados com a disfunção pela elevação do osso hióide e laringe, e retenção do contraste no recesso piriforme. A permeação das vias aéreas em diferentes graus estava associada com a fase orofaríngea da deglutição. A disfunção mais encontrada na fase esofágica foi o trânsito lento e a presença de ondas terciárias.

**Determinação dos valores do tamanho do fígado de crianças normais, entre 0 e 7 anos de idade, por ultrassonografia.** Autora: *Silvia Maria Sucena da Rocha*. Orientadora: Ilka Regina Souza de Oliveira. [Tese de Doutorado]. São Paulo: Universidade de São Paulo; 2008.

**Introdução:** A biometria hepática por ultrassom é frequentemente solicitada na investigação diagnóstica de crianças, no entanto, há múltiplos métodos descritos, nenhum com aceitação consensual e carência de valores normais de referência.

**Objetivos:** Determinar o tamanho do fígado de crianças normais com idade entre 0 e 7 anos, por ultrassonografia, e correlacionar os valores obtidos com as variáveis: idade, sexo, estatura, peso corporal e índice de massa corpórea (IMC).

**Métodos:** Entre 2003 e 2005 foram examinadas 584 crianças saudáveis, com idades entre 0 e 7 anos, aplicando-se método ultrassonográfico padronizado. A hepatometria foi efetuada em planos de corte longitudinais, estabelecidos por linhas de orientação externas, associadas a reparos anatômicos extra e intra-hepáticos. Foram medidos: a) o diâmetro crânio-caudal do lobo hepático esquerdo, na linha médio-esternal (CCLME); e b) o diâmetro crânio-caudal da superfície posterior do

lobo hepático direito, na linha hemiclavicular (CCPLHC). As crianças foram subdivididas em 11 grupos por faixa etária. Para o estudo de correlação foi utilizado o coeficiente de correlação de Pearson. O teste *t* de Student não-pareado foi aplicado na comparação das medidas entre os sexos e o teste de Bonferroni, para análise de variância das médias por faixa etária. Nomogramas em função da idade foram elaborados mediante modelos de regressão não-linear.

**Resultados:** As medidas hepáticas apresentaram correlação positiva e significativa com a idade ( $r = 0,75$  para CCLME e  $0,80$  para CCPLHC), a estatura ( $r = 0,80$  para CCLME e  $0,85$  para CCPLHC) e o peso ( $r = 0,74$  para CCLME e  $0,82$  para CCPLHC), não havendo correlação com o IMC ( $r < 0,11$ ). Observou-se diferença significativa entre os sexos em três grupos etários, com valores maiores nos meninos. Observou-se aumento progressivo do tamanho do fígado na faixa etária estudada,

proporcionalmente menor que o crescimento corporal e com padrão de crescimento diferenciado para cada um dos lobos: o lobo hepático esquerdo apresentou crescimento mais expressivo nos três primeiros anos de vida, enquanto o direito apresentou crescimento gradual e progressivo dos 0 aos 7 anos.

**Conclusões:** Os valores do tamanho do fígado de crianças normais, entre 0 e 7 anos de idade, foram determinados, mediante aplicação de técnica padronizada, verificando-se correlação positiva e significativa entre o tamanho do fígado, a idade, a estatura e o peso corporal, não havendo correlação com o IMC. Não se observou diferença consistente das medidas hepáticas em relação ao sexo. Os nomogramas apresentados demonstram as variações normais do tamanho do fígado na população estudada, notando-se aumento progressivo com a idade, em menor proporção que o crescimento corporal e com padrão de crescimento diferenciado para cada lobo.

**Estudo comparativo entre artrotomografia computadorizada “multislice” e artroressonância magnética na instabilidade do ombro correlacionadas com os achados artroscópicos.** Autora: Gisele Florence Carvalheira de Azevedo Gomez. Orientador: Claudio Campi de Castro. [Tese de Doutorado]. São Paulo: Universidade de São Paulo; 2008.

A instabilidade do ombro é a incapacidade de manter a cabeça umeral centralizada na fossa glenoide. Os requisitos para o diagnóstico clínico incluem história clínica, exame físico geral e testes objetivos para avaliar a presença e o grau de instabilidade do ombro. O objetivo do presente trabalho é comparar os achados por imagem das alterações anatômicas da artrotomografia computadorizada *multislice* com a artroressonância magnética na avaliação da instabilidade do ombro, correlacionando com os achados artroscópicos, assim como verificar a eficácia da artrotomografia computadorizada *multislice* na avaliação das alterações anatômicas relacionadas com a instabilidade do ombro.

Trata-se de um estudo prospectivo em que, inicialmente, 30 pacientes com o diagnóstico clínico de instabilidade do ombro foram sub-

metidos à artrotomografia computadorizada com cortes de espessura de 0,5 mm e reconstrução a cada 3 mm e à artroressonância magnética nas sequências convencionais ponderadas em T1 e T2 com e sem saturação de gordura.

Comparada com a artroscopia, a artroressonância magnética mostrou uma sensibilidade de 93,33% para lesão labral superior, 96,30% para lesão labral anterior e 83,3% para lesão labral ântero-superior, e a artrotomografia computadorizada *multislice* mostrou uma sensibilidade de 90%, 88,89% e 77,78%, respectivamente. A sensibilidade da artroressonância magnética para lesão de cartilagem articular foi de 16,67%, comparada com uma sensibilidade 33,30% da artrotomografia computadorizada *multislice*. A artroressonância magnética e a artrotomografia computadori-

zada *multislice* mostraram a mesma sensibilidade para detecção da lesão de Hill-Sachs (100%), lesão labral ântero-inferior (100%), anormalidades capsulares (88,89%) e lesões de Bankart ósseo (80%).

Com base nos resultados, concluímos que a artroressonância magnética é um método de acurácia superior à artrotomografia computadorizada *multislice* na avaliação das lesões labrais ântero-superior, superior e anterior, e que a artrotomografia computadorizada *multislice* mostrou-se eficaz nas estruturas relacionadas à instabilidade, com resultados semelhantes à artroressonância magnética para o diagnóstico de lesões labrais ântero-inferiores (ALPSA e Bankart), lesões de Hill-Sachs, redundância capsular e Bankart ósseo, sendo superior à artroressonância magnética no diagnóstico de lesões de cartilagem articular.