

Doenças neurometabólicas hereditárias e a importância das classificações baseadas em achados de imagem

Inherited neurometabolic diseases and the importance of imaging-based classification systems

Nina Ventura¹

As doenças neurometabólicas hereditárias (DNMHs) representam um heterogêneo grupo de doenças que englobam os chamados erros inatos do metabolismo, as leucodistrofias, as mitocondriopatias, as doenças de depósito, entre outras⁽¹⁾. São doenças individualmente raras, mas que em seu conjunto representam uma proporção significativa das doenças neurológicas em crianças^(1,2). Os achados clínicos e de imagem podem ser inespecíficos e se sobrepõem, tornando o diagnóstico ainda mais desafiador. Todavia, como algumas DNMHs apresentam possibilidades terapêuticas, o diagnóstico precoce é imprescindível, a fim de prevenir ou minimizar o dano neurológico⁽¹⁾. Portanto, o reconhecimento de alguns achados de imagem que possam estreitar o diferencial é essencial na prática da neurorradiologia.

A ressonância magnética é a modalidade de escolha para avaliação de várias doenças do sistema nervoso central⁽³⁻⁷⁾, dentre elas as DNMHs, sendo crucial na identificação, caracterização e localização das alterações. É ainda o principal método de rastreamento de familiares para aconselhamento genético e no acompanhamento dos pacientes, seja na avaliação da progressão natural da doença ou de uma eventual resposta terapêutica⁽⁸⁻¹⁰⁾.

Ao longo dos anos, diversas classificações baseadas em achados de ressonância magnética foram propostas, na tentativa de facilitar a abordagem das DNMHs e tornar o tema menos árido. Artigos recentes propuseram divisões por grupos de doenças, como leucodistrofias ou mitocondriopatias^(10,11), ou uma divisão epidemiológica, com classificações para desordens apenas de adultos ou crianças^(8,12). Alguns artigos também demonstraram que a identificação de achados específicos de imagem, como o padrão de acometimento da substância branca, dos núcleos da base, presença ou não de cistos e sinal em T2 no corpo caloso, é bastante útil no direcionamento do diagnóstico^(9,13).

O artigo de Pedri et al.⁽¹⁴⁾ “Classificação das doenças neurometabólicas hereditárias baseada em aspectos radiológicos: ensaio iconográfico”, publicado no número anterior da **Radiologia Brasileira**, propõe uma nova classificação, agora englobando todas as DNMHs, independente da epidemiologia ou de diferentes subgrupos de doenças. Esta abordagem é de fácil aplicação na prática diária, uma vez que se baseia no padrão de imagem para o diagnóstico. Os dez diferentes padrões a serem identificados são: macrocrania, presença de cistos, distribuição das alterações da substância branca, presença ou não de realce pelo meio de contraste, calcificações, envolvimento de núcleos da base e tálamos, restrição à difusão, alterações vasculares, envolvimento de nervos cranianos e alterações metabólicas específicas na espectroscopia. O artigo apresenta segmentações práticas e pode se tornar uma excelente fonte de consulta quando nos depararmos com alguma suspeita de DNMH.

Apesar de ser um assunto complexo e evitado por muitos radiologistas, é inevitável nos depararmos com algum caso de DNMH ao longo de nossa prática. O conhecimento de alguns achados e padrões de imagem e também de fontes seguras e resumidas de consulta, com guias práticos como o oferecido por Pedri et al., facilitam a pesquisa e podem tornar esse diagnóstico menos desafiador.

REFERÊNCIAS

1. Biswas A, Malhotra M, Mankad K, et al. Clinico-radiological phenotyping and diagnostic pathways in childhood neurometabolic disorders—a practical introductory guide. *Transl Pediatr.* 2021;10:1201–30.
2. Aksoy DÖ, Alkan A. Neurometabolic diseases in children: magnetic resonance imaging and magnetic resonance spectroscopy features. *Curr Med Imaging Rev.* 2019;15:255–68.
3. Pereira RG, Niemeyer B, Pereira TRGC, et al. Magnetic resonance imaging evaluation of spinal cord lesions: what can we find? – Part 1. Neoplastic, vascular, metabolic, and traumatic injuries. *Radiol Bras.* 2021;54:406–11.
4. Pereira RG, Niemeyer B, Pereira TRGC, et al. Magnetic resonance imaging evaluation of spinal cord lesions: what can we find? – Part 2. Inflammatory and infectious injuries. *Radiol Bras.* 2021;54:412–7.
5. Dalaqua M, Nascimento FBP, Miura LK, et al. Magnetic resonance imaging of the cranial nerves in congenital, traumatic, and vascular diseases: a pictorial essay. *Radiol Bras.* 2021;54:185–92.
6. Pereira RG, Niemeyer B, Hollanda RTL, et al. Non-neoplastic intracranial cystic lesions: not everything is an arachnoid cyst. *Radiol Bras.* 2021; 54:49–55.

1. Instituto Estadual do Cérebro Paulo Niemeyer, Rio de Janeiro, RJ, Brasil, Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Rio de Janeiro, RJ, Brasil, Hospital Samaritano, Grupo Fleury, Rio de Janeiro, RJ, Brasil. E-mail: niventuraa@gmail.com.
<https://orcid.org/0000-0003-2364-1612>.

7. Santana LM, Valadares EJA, Rosa-Júnior M. Differential diagnosis of temporal lobe lesions with hyperintense signal on T2-weighted and FLAIR sequences: pictorial essay. *Radiol Bras.* 2020;53:129–36.
8. Resende LL, Paiva ARB, Kok F, et al. Adult leukodystrophies: a step-by-step diagnostic approach. *Radiographics.* 2019;39:153–68.
9. Roosendaal SD, van de Brug T, Alves CAPF, et al. Imaging patterns characterizing mitochondrial leukodystrophies. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2021;42:1334–40.
10. van der Knaap MS, Bugiani M. Leukodystrophies: a proposed classification system based on pathological changes and pathogenetic mechanisms. *Acta Neuropathol.* 2017;134:351–82.
11. Gonçalves FG, Alves CAPF, Heuer B, et al. Primary mitochondrial disorders of the pediatric central nervous system: neuroimaging findings. *Radiographics.* 2020;40:2042–67.
12. Cheon JE, Kim IO, Hwang YS, et al. Leukodystrophy in children: a pictorial review of MR imaging features. *Radiographics.* 2002;22:461–76.
13. Paprocka J, Machnikowska-Sokołowska M, Gruszczyńska K, et al. Neuroimaging of basal ganglia in neurometabolic diseases in children. *Brain Sci.* 2020;10:849.
14. Pedri AF, Guedes MS, Castro CC. Classificação das doenças neurometabólicas hereditárias baseada em aspectos radiológicos: ensaio iconográfico. *Radiol Bras.* 2022;55:113–9.

