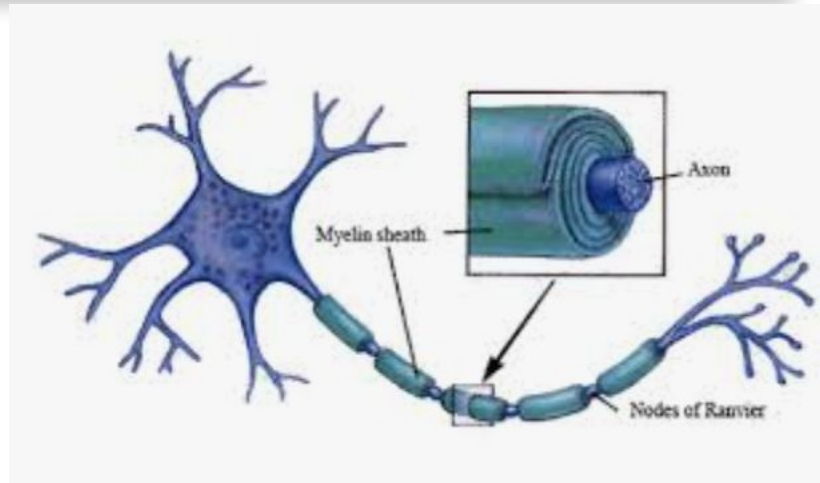


What's the matter with white matter?

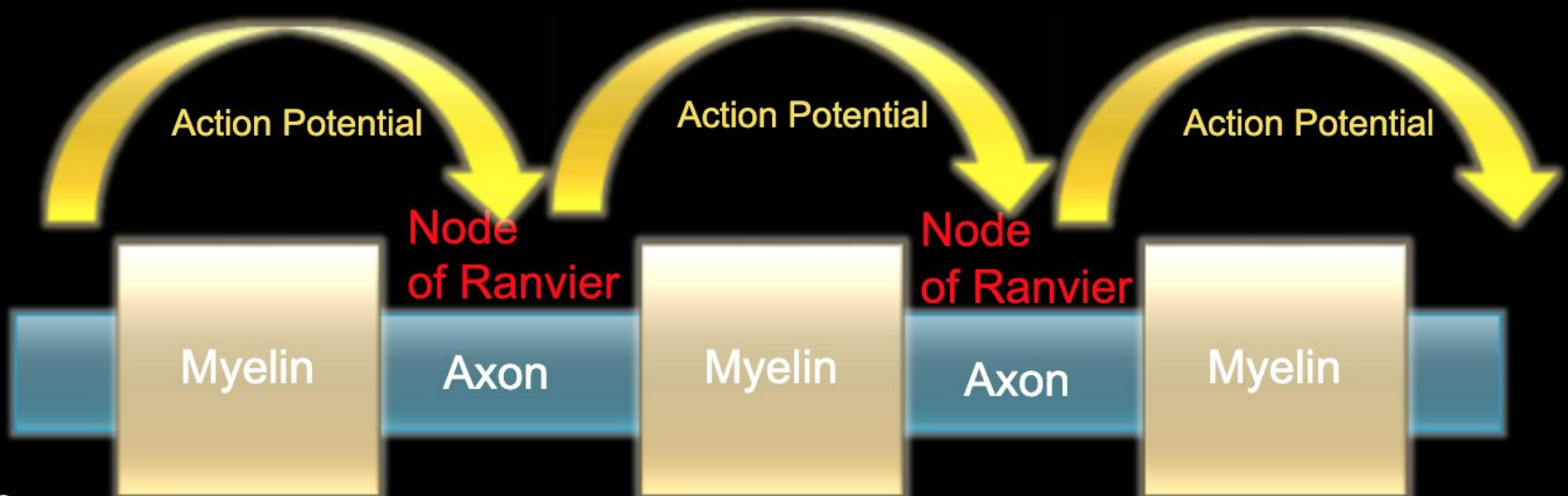
Clues to solve the mystery of pediatric diseases

O QUE É A MIELINA?

Microestruturalmente, a mielina consiste em múltiplas camadas concêntricas e espiraladas formadas por lipídios (80%) e uma variedade de proteínas (20%) - (MBP, MOG e PLP).



É encontrada predominantemente na substância branca, mas também pode estar presente na substância cinzenta.



What's the matter with white matter?

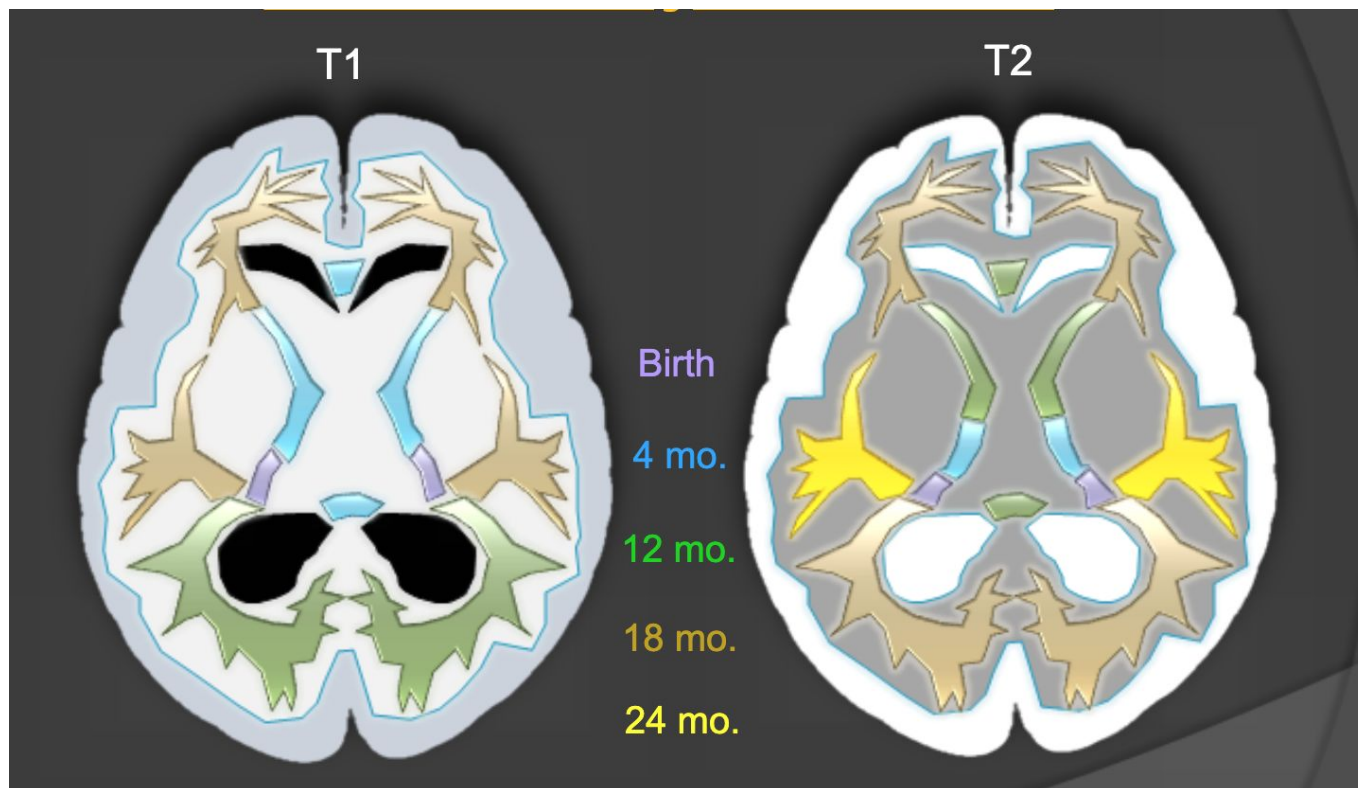
Clues to solve the mystery of pediatric diseases

MIELINIZAÇÃO NORMAL

O processo de mielinização começa com 5 meses de gestação e está quase completo por volta do segundo ano de vida, se estendendo até a terceira / quarta décadas de vida.

Inferior	→	Superior
Posterior	→	Anterior
Central	→	Periferia

Como avaliar o processo de mielinização pela RM?

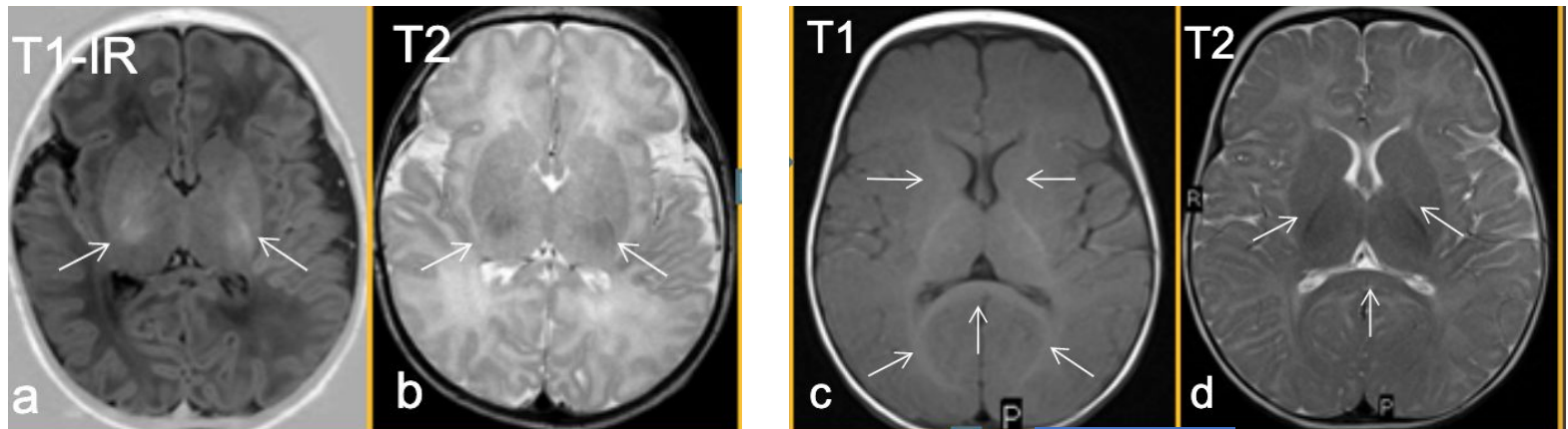


What's the matter with white matter?

Clues to solve the mystery of pediatric diseases

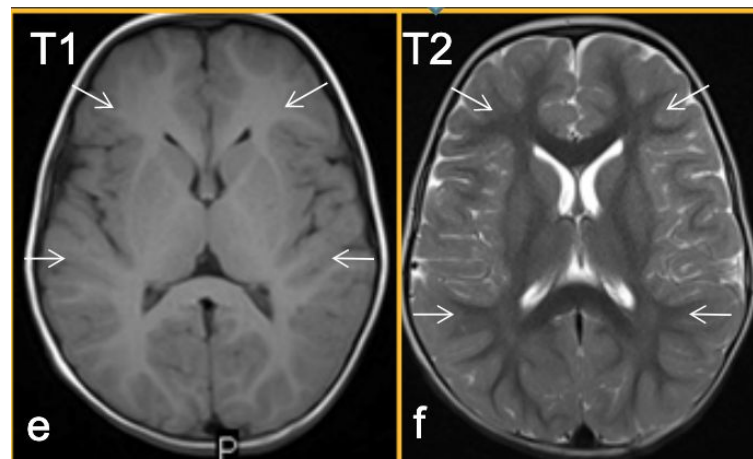
Reconhecendo o padrão de mielinização...

A substância branca mielinizada se torna hiperintensa em T1 antes de se tornar hipointensa em T2. **Recomenda-se** avaliar a sequência ponderada em T1 durante os primeiros 8 meses de vida, e a sequência ponderada em T2 entre 8 e 18 meses.



Nascimento

5 meses



1 ano

Inborn errors of metabolism:

Clues to solve the mystery



Erros inatos do metabolismo compreendem um grande grupo de defeitos genéticos com anormalidades moleculares e bioquímicas específicas.

A maioria dessas desordens são atribuídas a deficiências enzimáticas em uma via metabólica que inclui acúmulo de um substrato ou deficiência de um produto ou metabólito essencial.

Algumas dicas:

Realce pelo contraste

- Adrenoleucodistrofia ligada ao X
- Doença de Alexander
- Doença de Krabbe
- Doença de Refsum

Malformação cortical

- Síndrome de Zellweger
- Distrofia muscular congênita
- Acidúria glutárica tipo I

Calcificações

- Síndrome de Aicardi Goutières
- Doença de Krabbe
- Leucoencefalopatia cística não megalencefálica

Espaços perivasculares alargados

- Mucopolissacaridose
- Distrofia muscular congênita
- Síndrome de Lowe

Cistos subcorticais

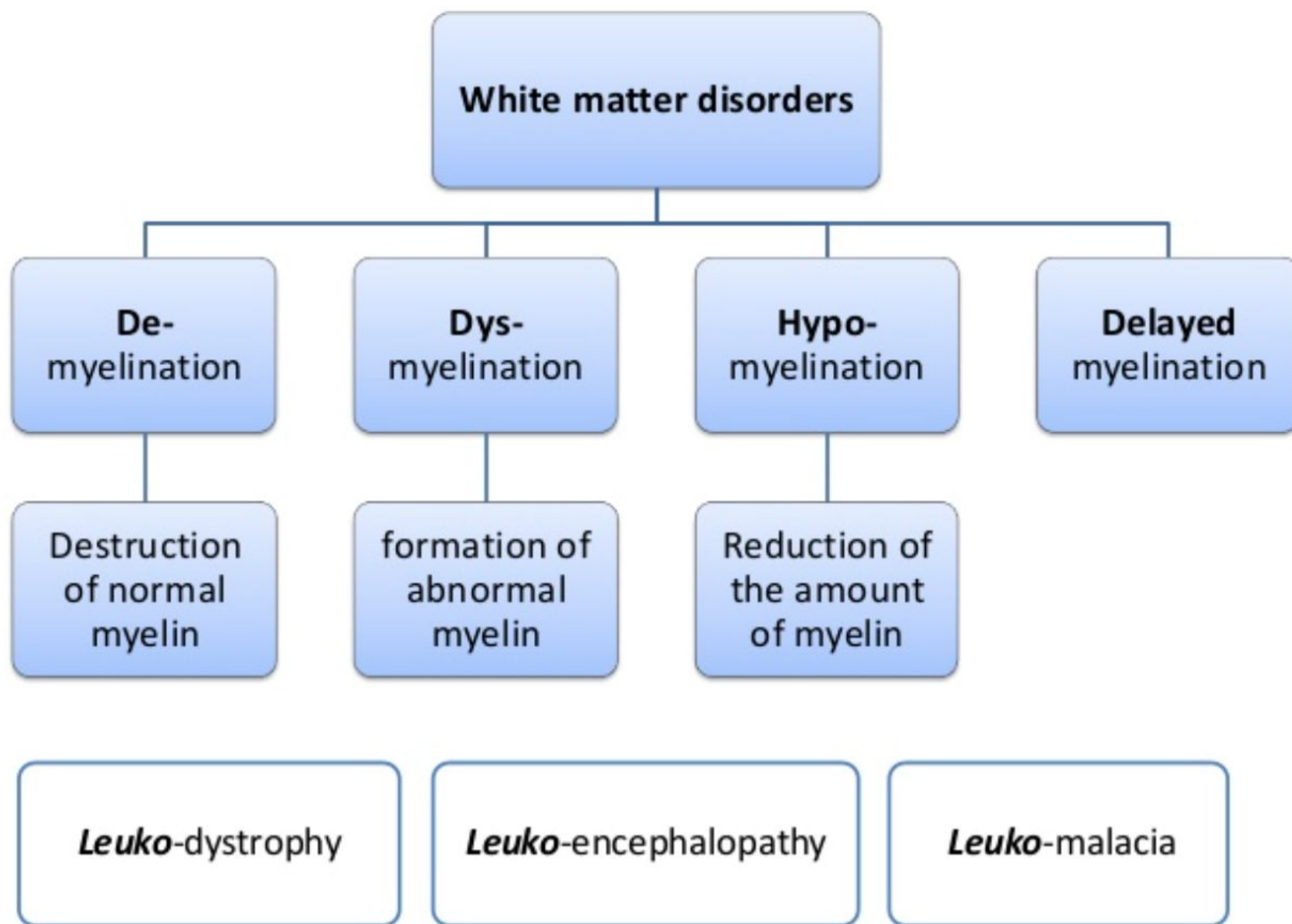
- Leucoencefalopatia megalencefálica com cistos subcorticais
- Síndrome de Aicardi Goutières

Padrão específico de espectroscopia

- Canavan (aumento do NAA)
- Mitocondriopatias (presença de lactato)

Inborn errors of metabolism:

Clues to solve the mystery



Critérios de RM para o diagnóstico de hipomielinização:

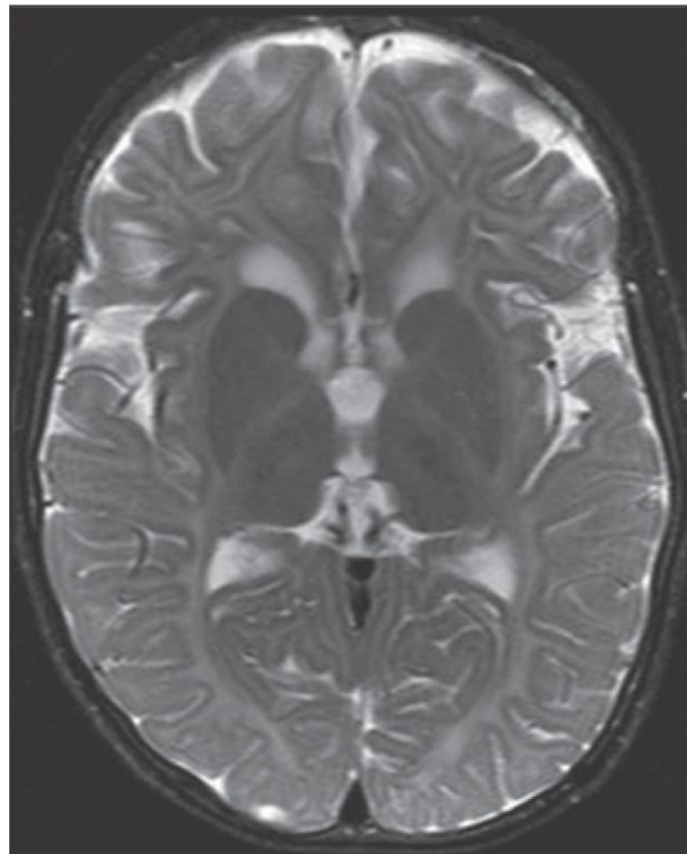
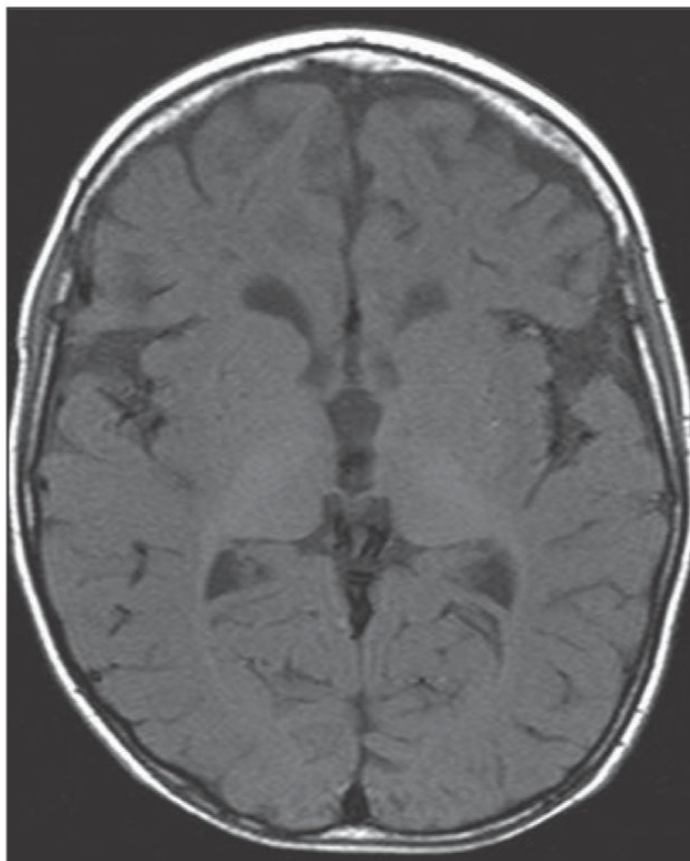
padrão inalterado em duas RMs sucessivas com pelo menos 6 meses de intervalo, sendo que uma RM deve ser obtida após um ano de idade.

Inborn errors of metabolism:

Clues to solve the mystery

Padrão 1: Hipomielinização

- Doença de Pelizaeus-Merzbacher
- Doença de Pelizaeus-Merzbacher *like*
- Síndrome deleção 18q
- Hipomielinização com atrofia dos NB e cerebelo
- Doença de Salla



Paciente de 4 anos com Doença de Pelizaeus-Merzbacher com atraso do desenvolvimento motor e nistagmo. Reparem no **hipossinal difuso em T1 e hipersinal em T2** na substância branca. Os tálamos e núcleos lentiformes não estão envolvidos.

Inborn errors of metabolism:

Clues to solve the mystery

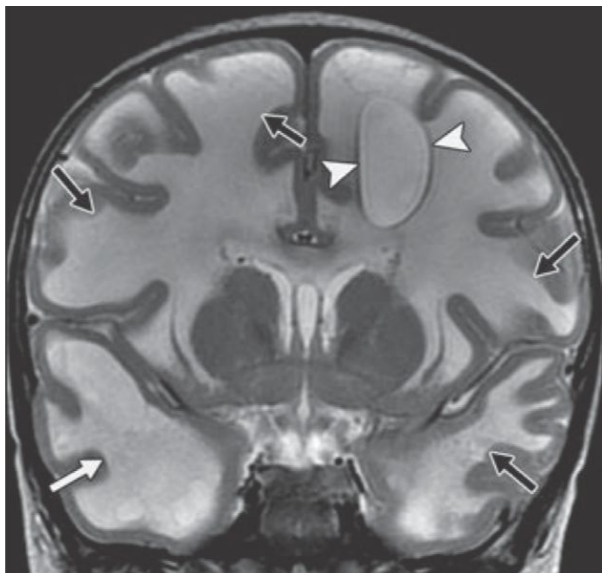
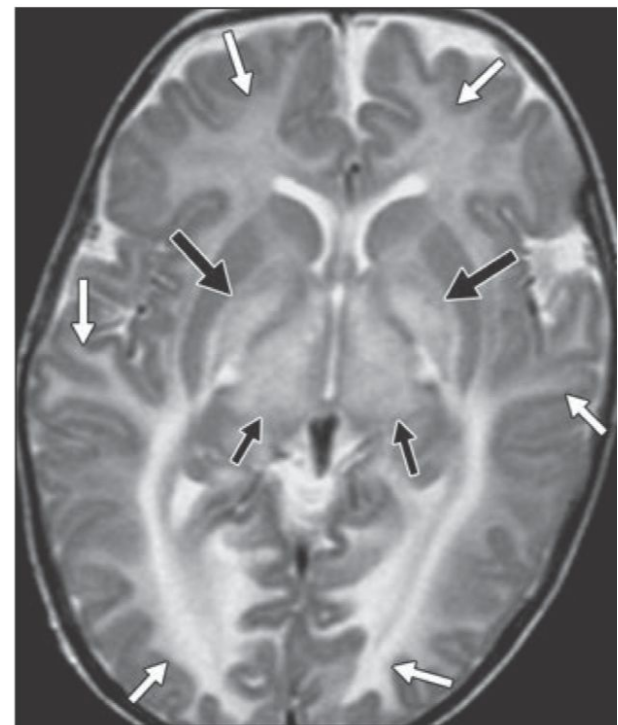
Padrão 2: Leucoencefalopatia com macrocrania

Doença de Alexander: Predomínio frontal

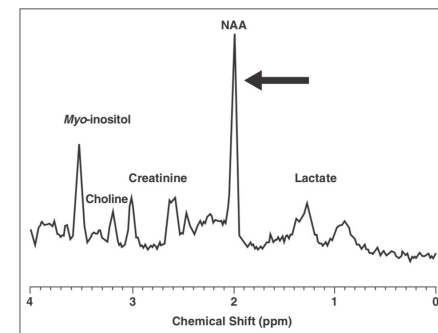


- Doença de Alexander
- Doença de Canavan
- Doença de van der Knaap

Doença de Canavan: Predomínio difuso + NB



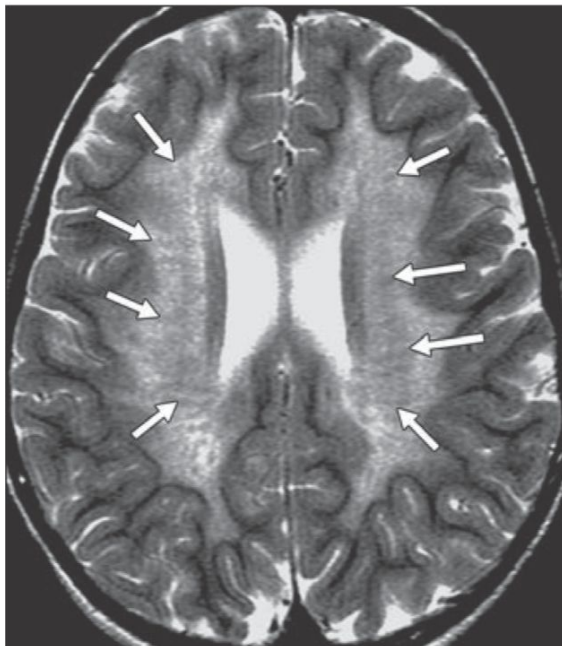
Doença de Van der Knaap: Predomínio difuso + cistos subcorticais



Inborn errors of metabolism:

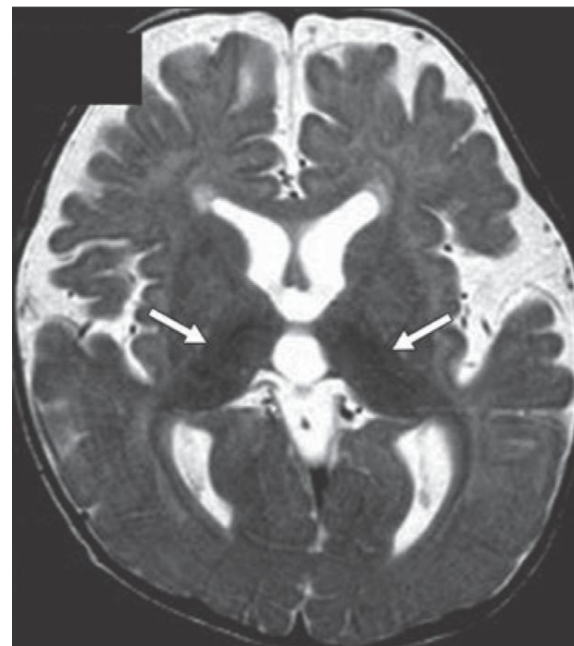
Clues to solve the mystery

Padrão 3: Leucoencefalopatia crônica e perímetro cefálico normal



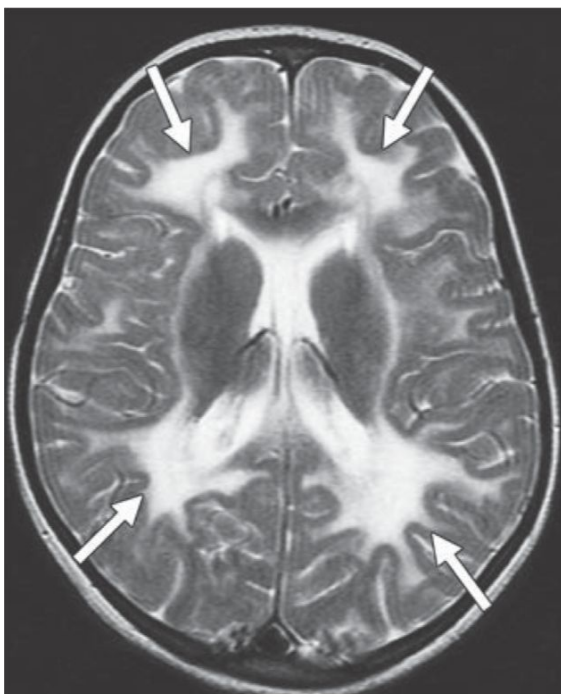
Leucodistrofia Metacromática:

- Padrão periventricular e tigroide
- Tálamos e fibras “em U” preservados



Doença de Krabbe:

- Padrão simétrico
- Tálamos Pretos



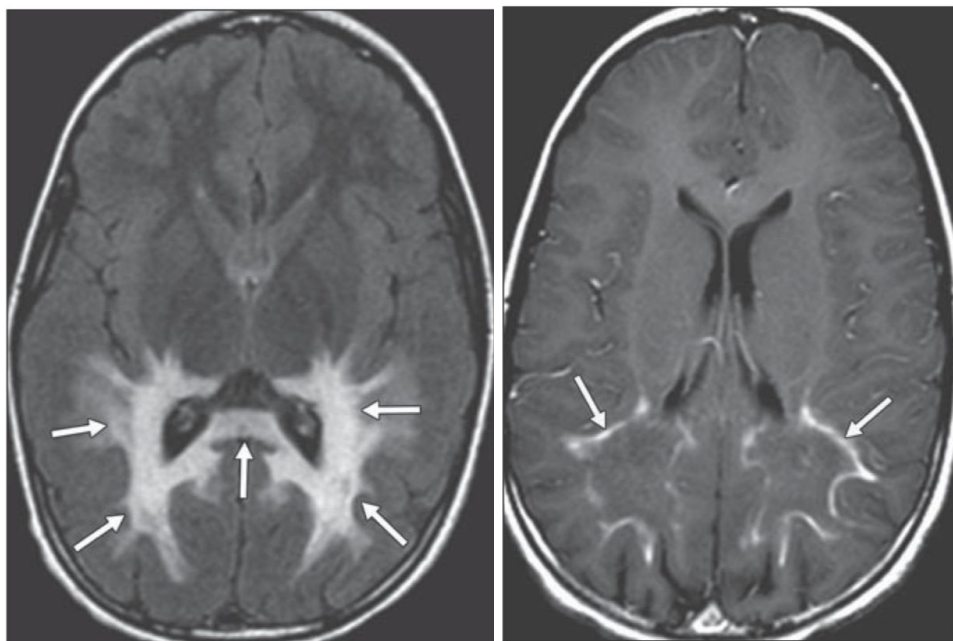
Vanishing white matter:

- Padrão difuso com degeneração cística

Inborn errors of metabolism:

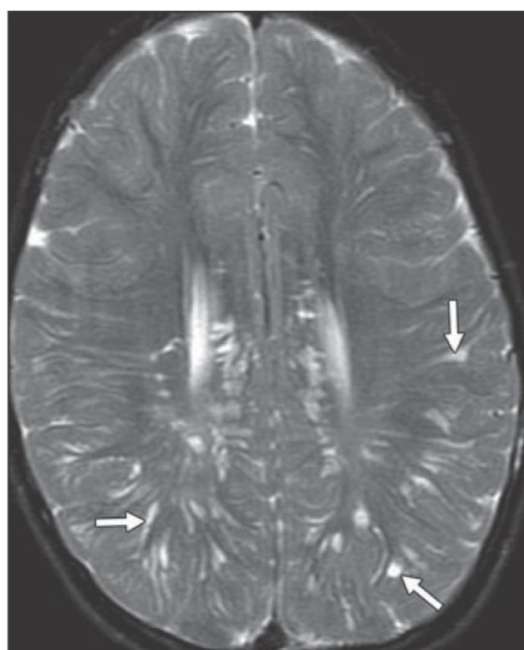
Clues to solve the mystery

Padrão 3: Leucoencefalopatia crônica e perímetro cefálico normal



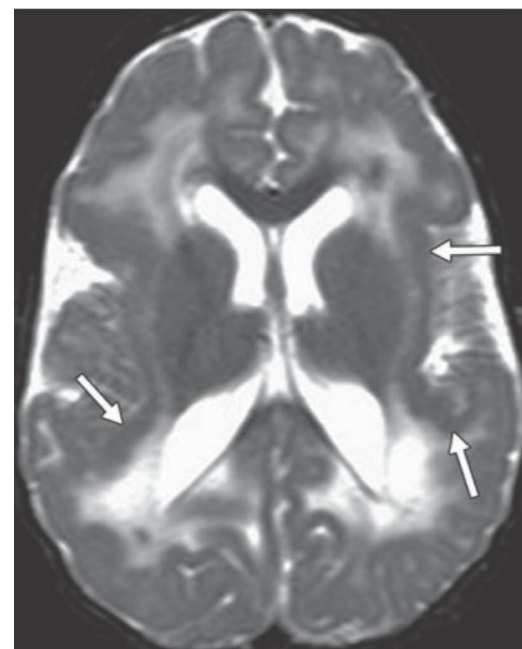
Adrenoleucodistrofia ligada ao X:

- Padrão peritrigonal
- Realce pelo Gd



Mucopolissacaridose:

- Padrão difuso
- EPVs preenchidos por mucopolissacarídeos



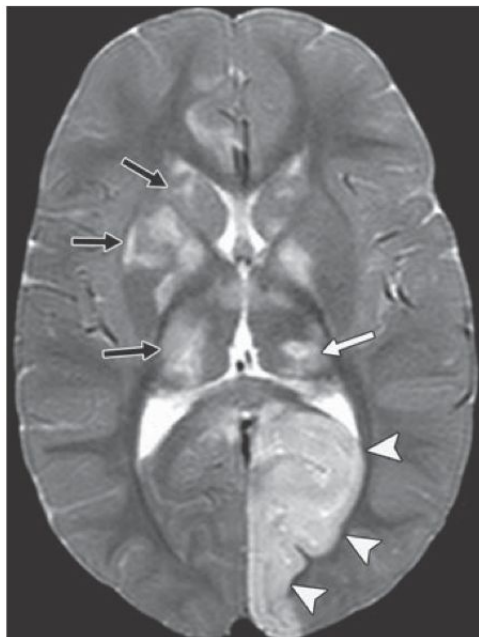
Síndrome de Zellweger:

- Padrão difuso
- Malformação cortical

Inborn errors of metabolism:

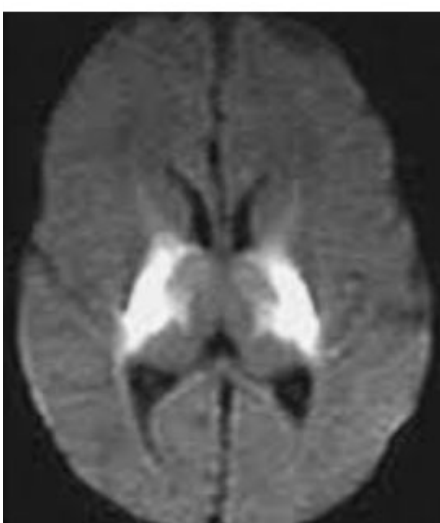
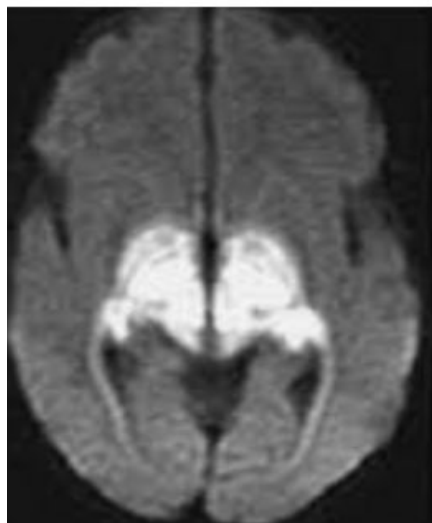
Clues to solve the mystery

Padrão 3: Leucoencefalopatia aguda



MELAS:

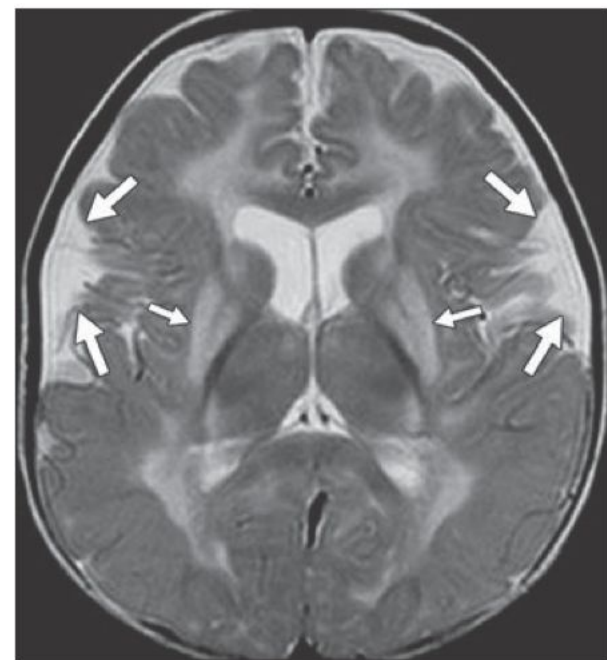
- Infartos sem respeitar território vascular



Doença do xarope do bordo:

- Padrão característico de edema com restrição à difusão

- Doenças mitocondriais
- Desordens do ciclo da ureia
- Aciduria glutárica
- Doença do xarope do bordo
- Acidemia metilmalônica
- Acidemia propionica



Acidúria glutárica

- Atrofia frontal
- Fissuras silvianas amplas
- Alteração do sinal nos NB

- ✓ Ibrahim, Mohannad, et al. "Inborn errors of metabolism: combining clinical and radiologic clues to solve the mystery." *American Journal of Roentgenology* 203.3 (2014): W315-W327.

