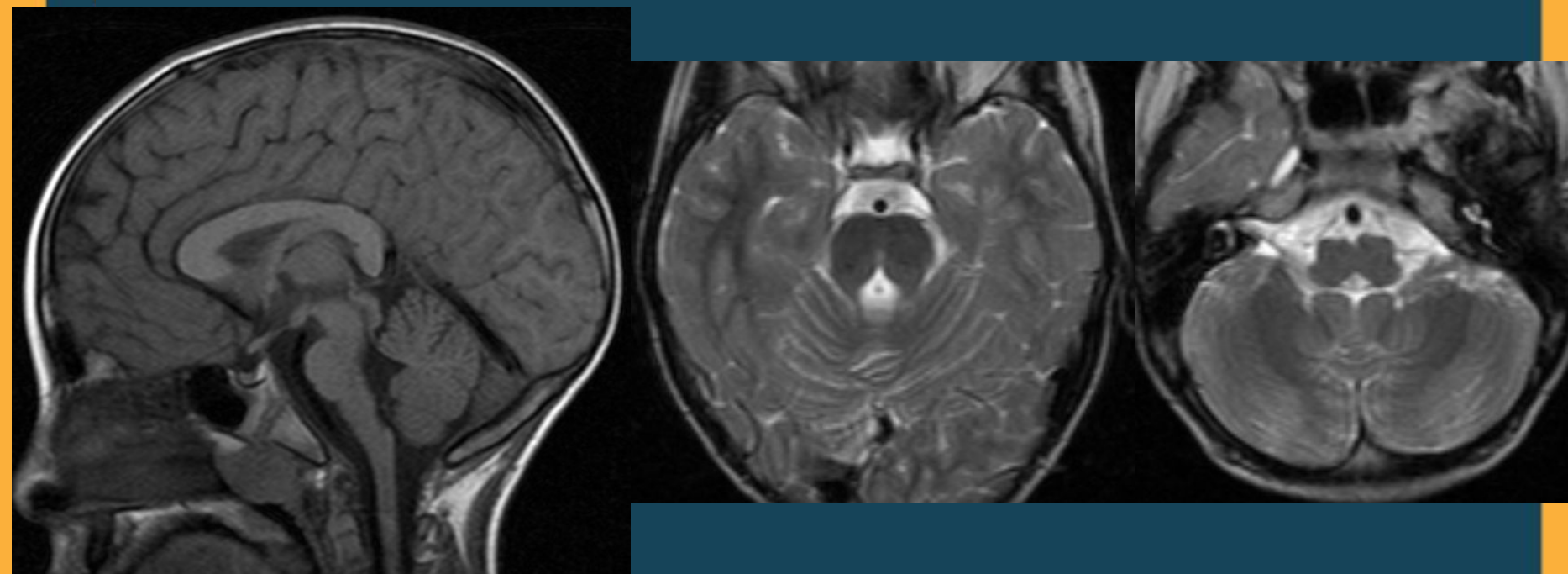


1. Com base nos achados de imagem qual exame você indicaria?



NEUROquiz

Fem, 07 anos, distúrbios visuais.



- A. TC ou RM de ouvidos
- B. TC ou RM de coluna
- C. Ecocardiograma
- D. BERA



NEUROsky

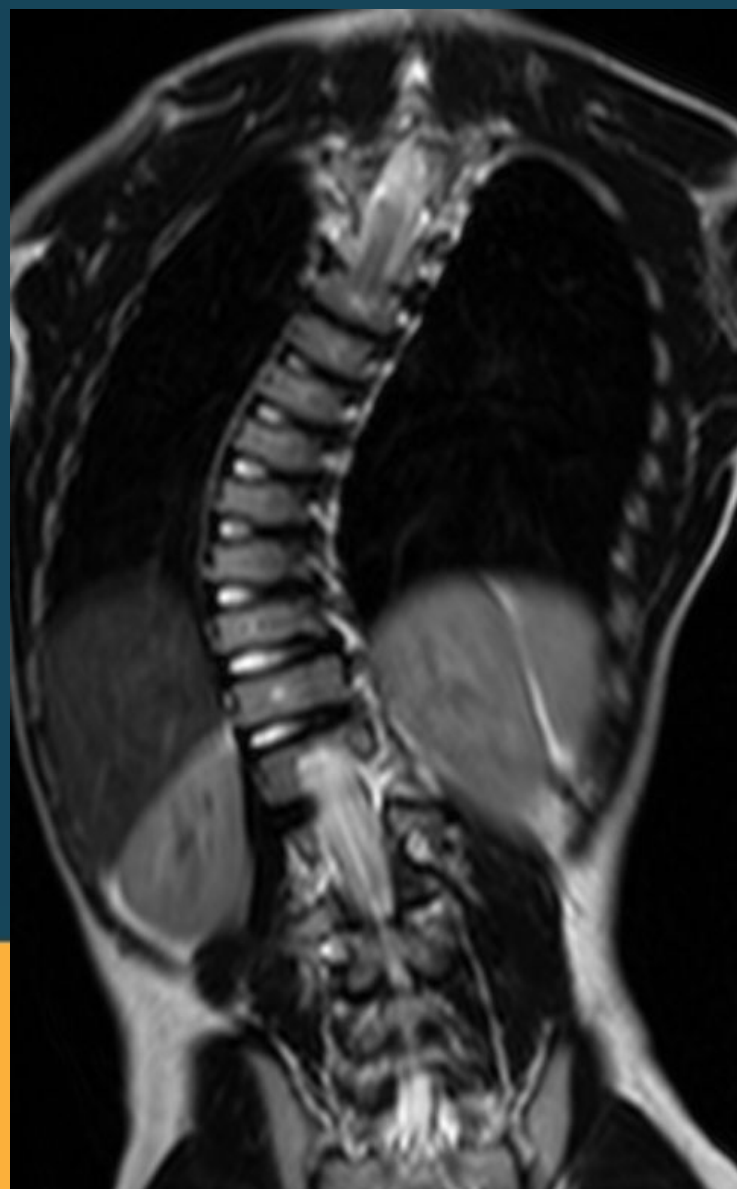
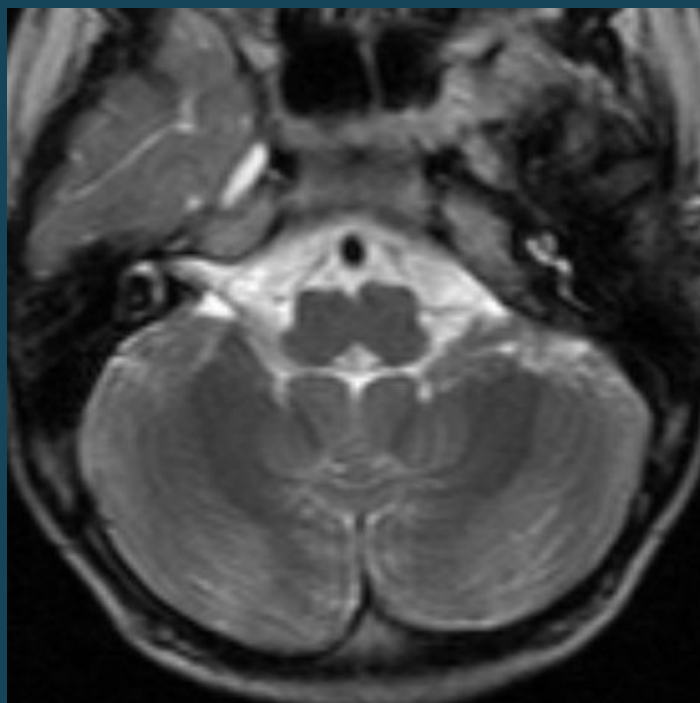
EDUCAÇÃO CONTINUADA ESPECIALIZADA

2. Qual a provável mutação genética?



NEUROquiz

Fem, 07 anos, distúrbios visuais.



- A. DEAF1
- B. GPSM2
- C. ROBO3
- D. ACTA2





NEUROquiz

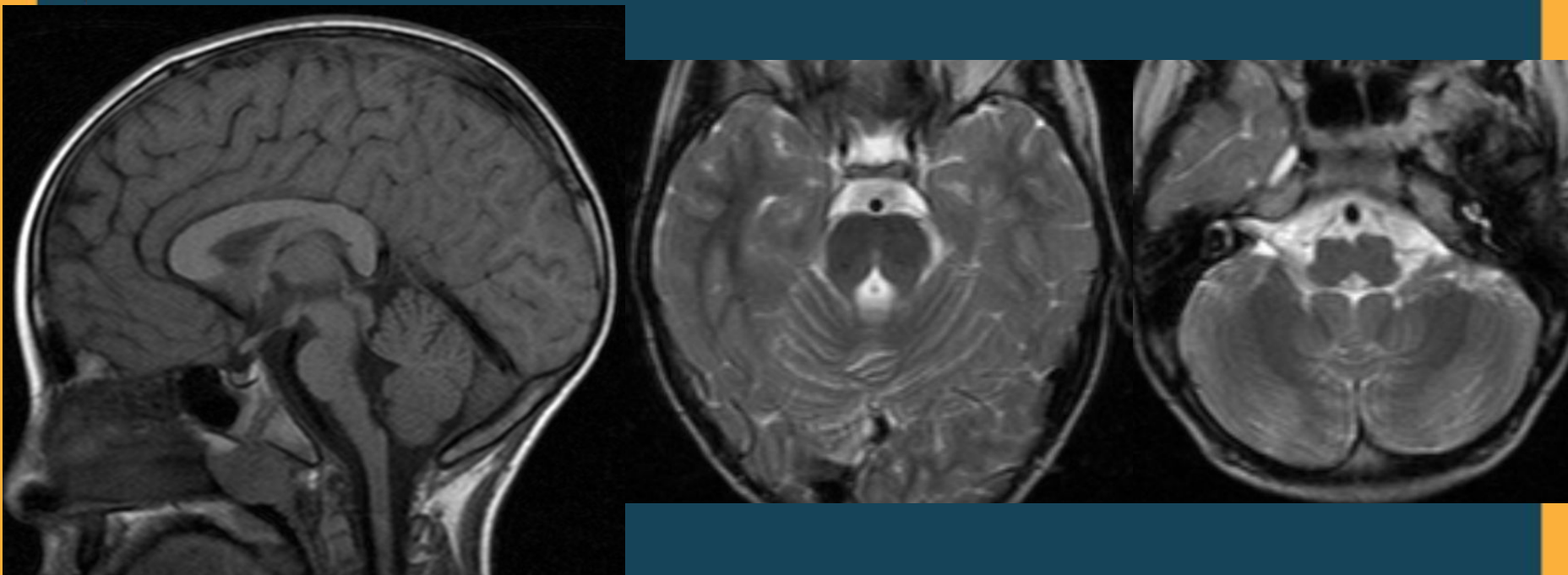
respostas

1. Com base nos achados de imagem qual exame você indicaria?



NEUROquiz

Fem, 07 anos, distúrbios visuais.



- A. TC ou RM de ouvidos
- B. TC ou RM de coluna**
- C. Ecocardiograma
- D. BERA

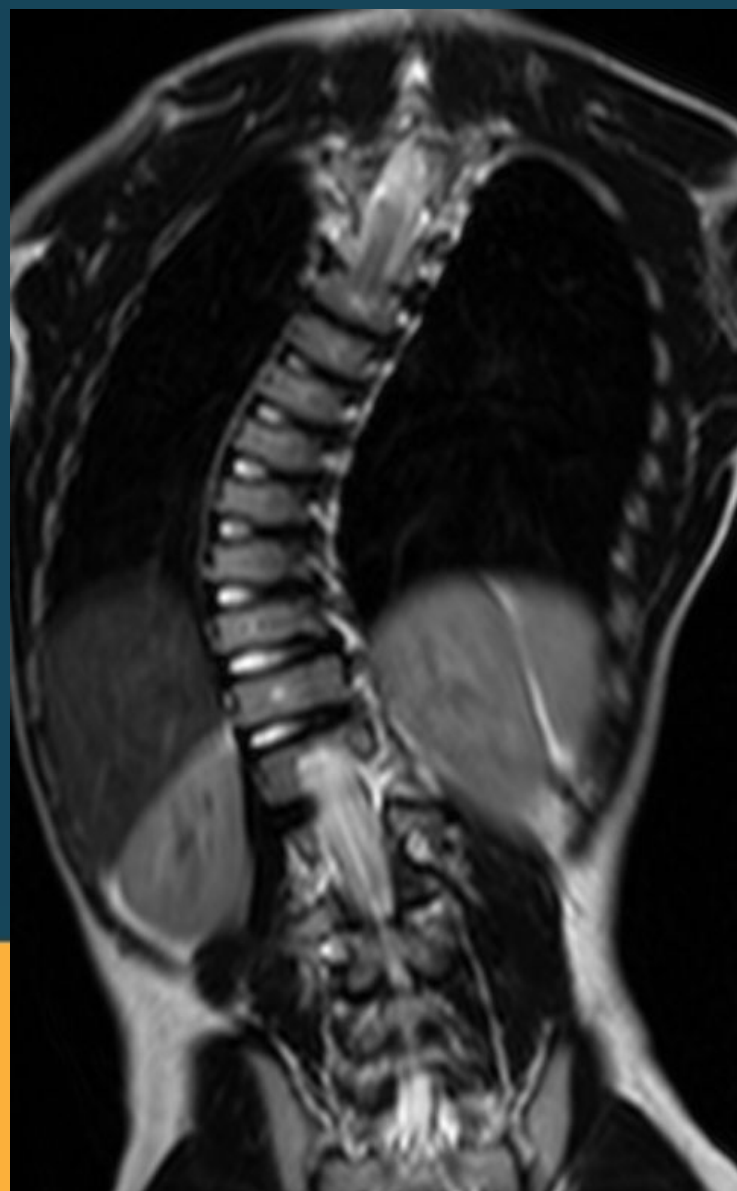
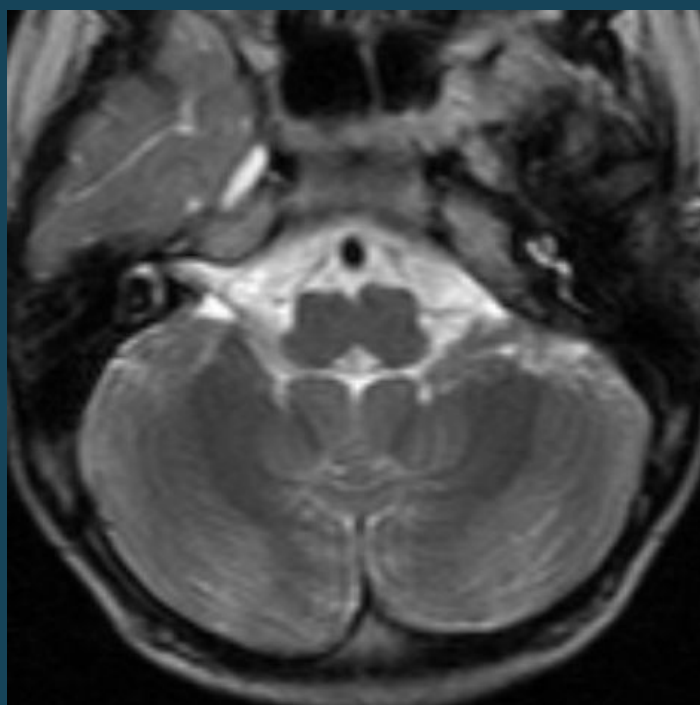


2. Qual a provável mutação genética?



NEUROquiz

Fem, 07 anos, distúrbios visuais.



- A. DEAF1
- B. GPSM2
- C. ROBO3
- D. ACTA2

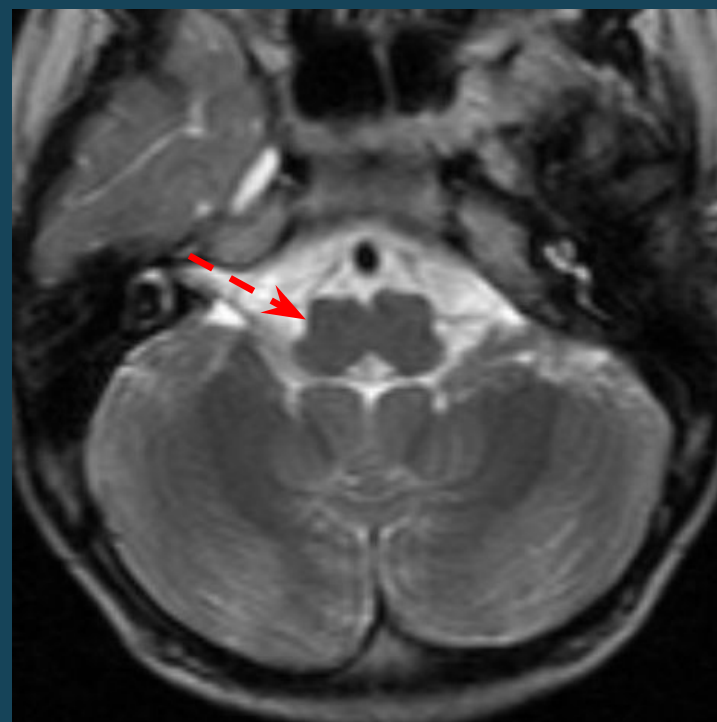
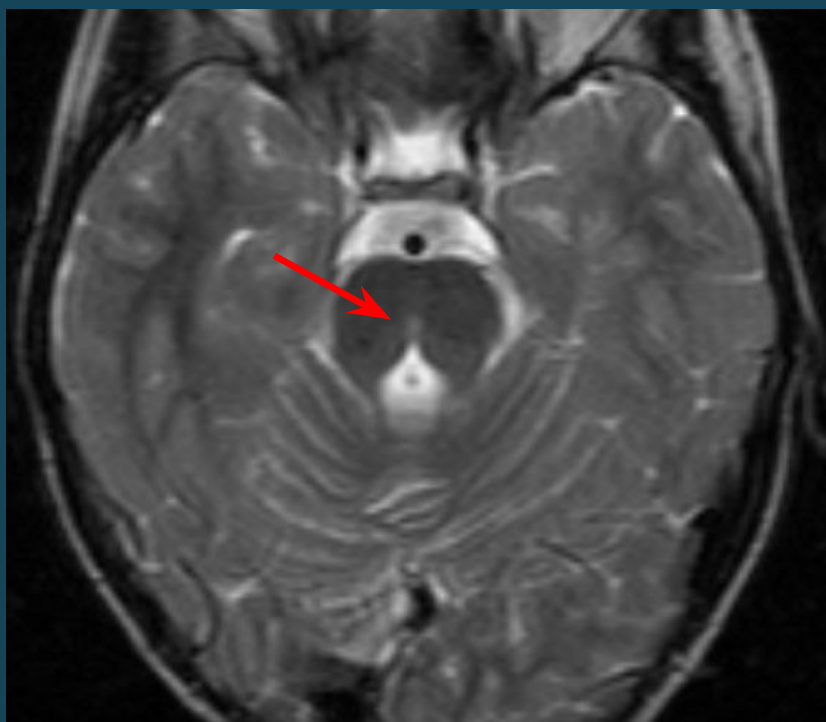




NEUROquiz

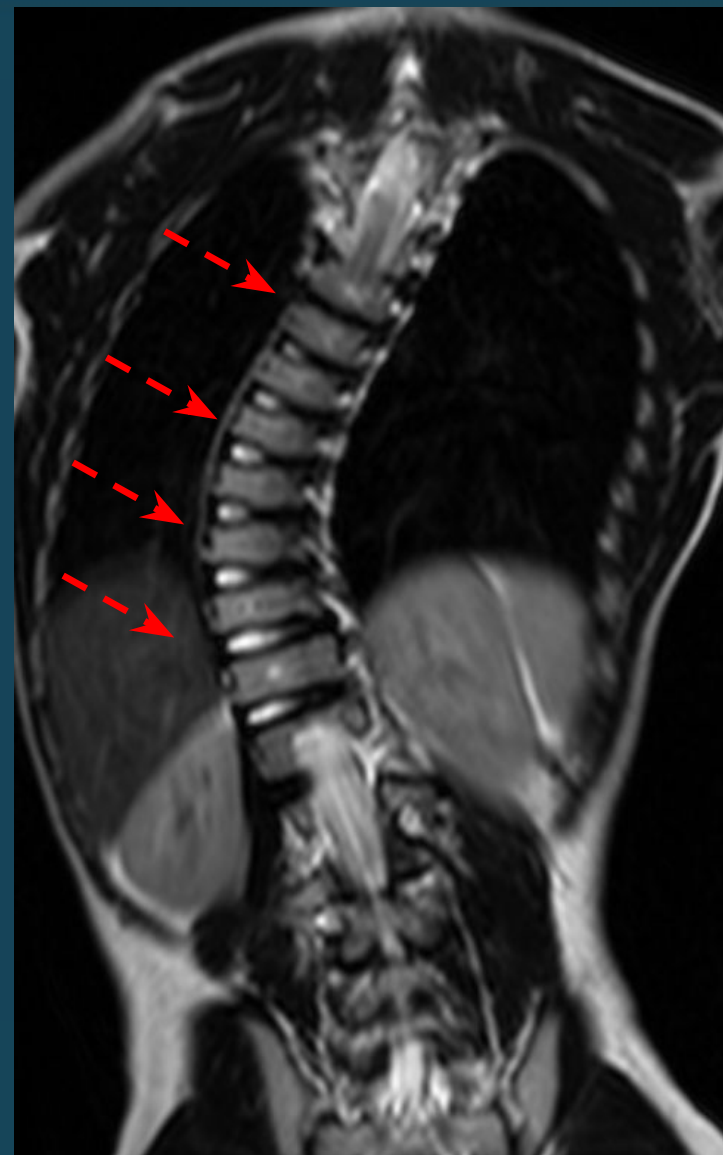
Discussão

Paralisia do olhar conjugado horizontal com escoliose progressiva



- Hipoplasia da ponte com fenda dorsal mediana (**seta vermelha**).
- Bulbo com aspecto em borboleta no plano axial (**seta tracejada**).

Paralisia do olhar conjugado horizontal com escoliose progressiva



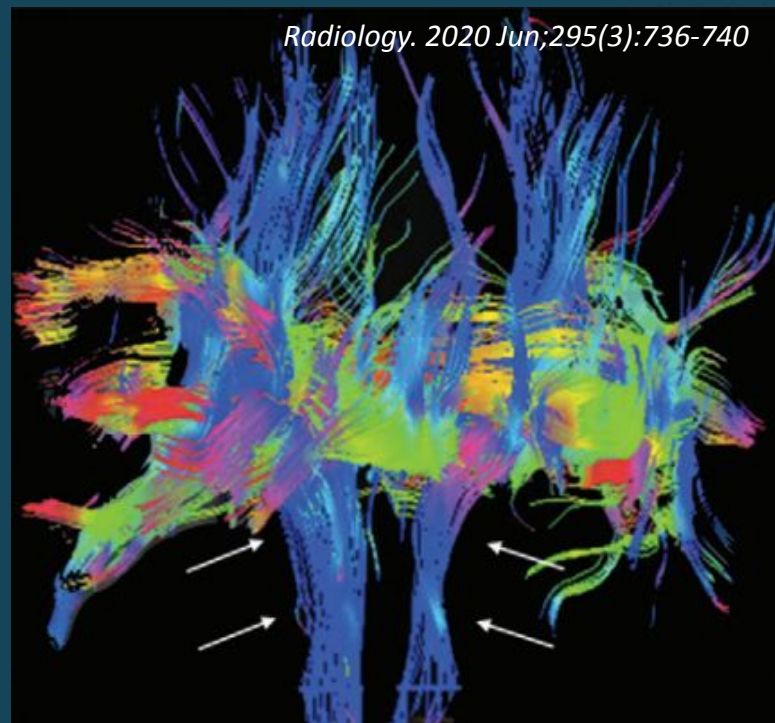
- Hipoplasia da ponte (**seta vermelha**).
- Escoliose (**setas tracejadas**).

Paralisia do olhar conjugado horizontal com escoliose progressiva



Aspectos gerais:

- Doença autossômica recessiva
- Mutação no gene ROBO3
- Ausência congênita da conjugação dos movimentos horizontais dos olhos
- Escoliose progressiva
- Restante do quadro neurológico preservado



Exame de tractografia demonstra a não decussação dos tratos piramidais

ROBO3: codifica um receptor necessário para a orientação axonal. A sua mutação leva à distúrbios de feixes e tratos de fibras no SNC.

Paralisia do olhar conjugado horizontal com escoliose progressiva

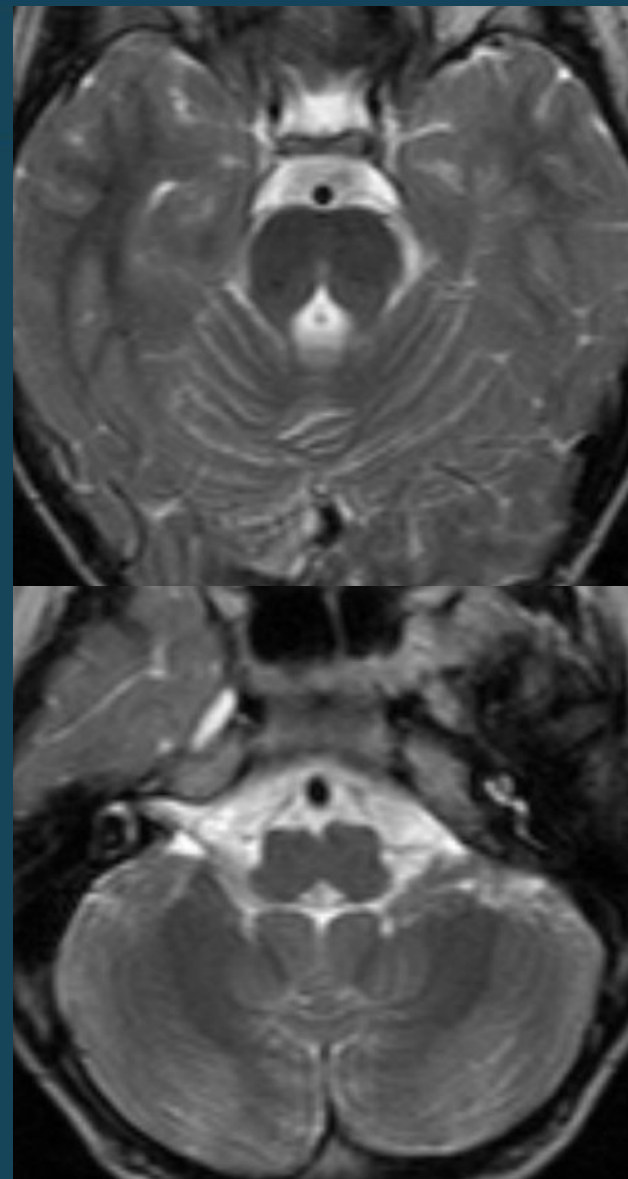
Achados de Imagem:

- Hipoplasia da ponte com retificação da superfície dorsal
- Fenda mediana posterior na ponte (“sinal da ponte dividida”)
- Bulbo retangular com aspecto em borboleta
- IV ventrículo com aspecto em “tenda”

Agenesia dos núcleos dos abducentes
Hipoplasia dos tratos piramidais
Persistência da fenda embriológica do metencéfalo



Justificariam as alterações morfológicas do tronco



Referências Bibliográficas:



SkyForce Choice

MR imaging of brain-stem hypoplasia in horizontal gaze palsy with progressive scoliosis. AJNR Am J Neuroradiol. Jun-Jul 2004;25(6):1046-8.

- Case 278: Mutation in ROBO3 Gene-Horizontal Gaze Palsy and Progressive Scoliosis. Radiology. 2020 Jun;295(3):736-740.
- Horizontal Gaze Palsy in Two Brothers with Compound Heterozygous ROBO3 Gene Mutations. Neuropediatrics. 2017 Feb;48(1):57-58.



NEUROsky

EDUCAÇÃO CONTINUADA ESPECIALIZADA

www.neurosky.med.br

Neurorradiologia

Seja um NEUROSkyer!

#Siga #Curta #Participe #Capacite #Compartilhe

 @neurosky.med

 @neurosky.med

 @neurosky_med