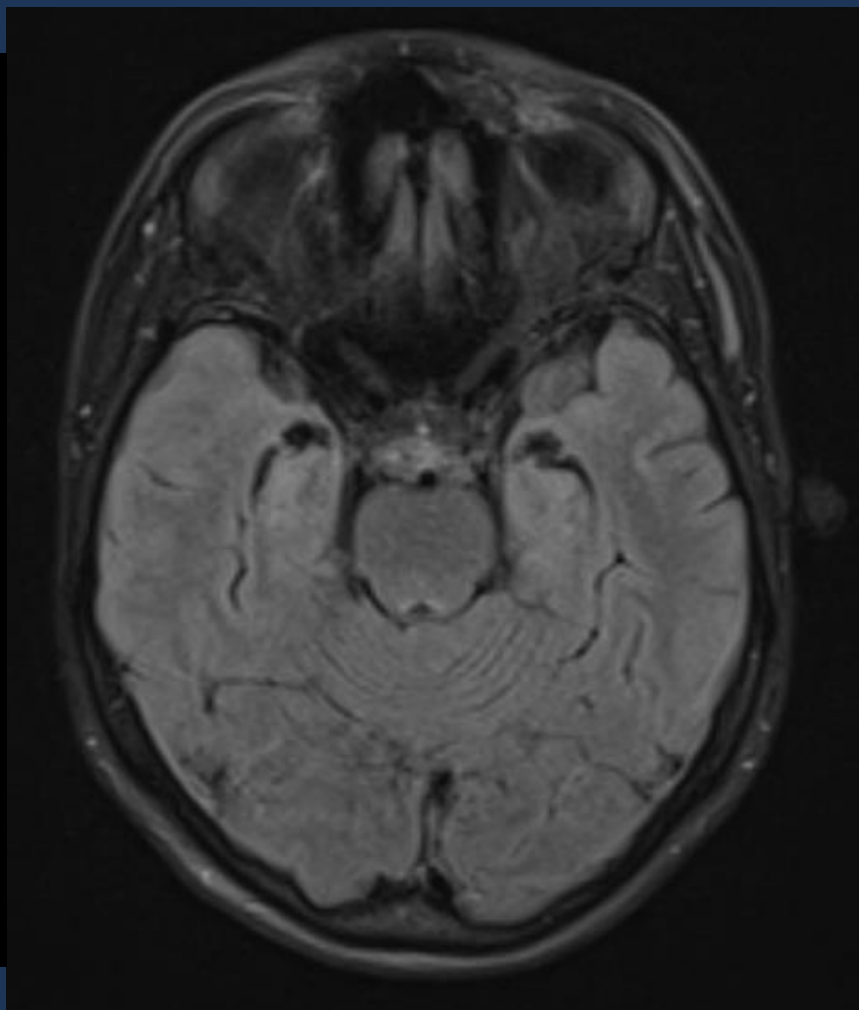
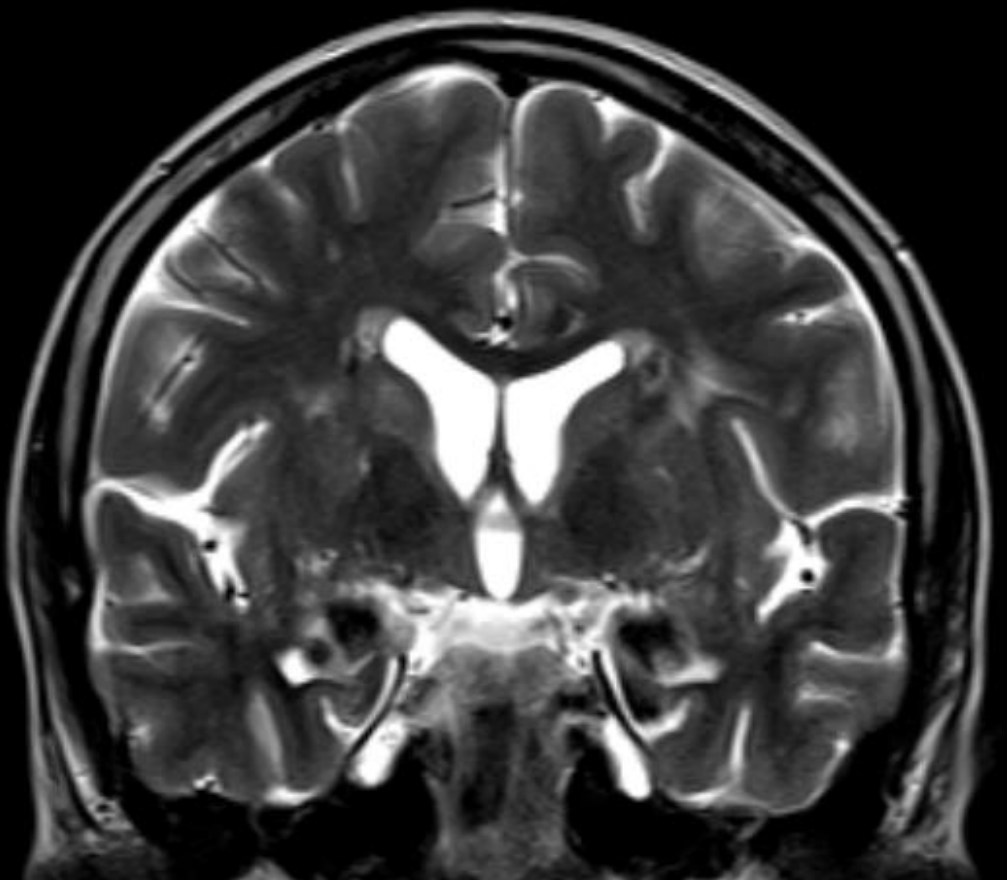


skyquiz



QUAL A HIPÓTESE DIAGNÓSTICA?

Masc, 39 anos, declínio cognitivo

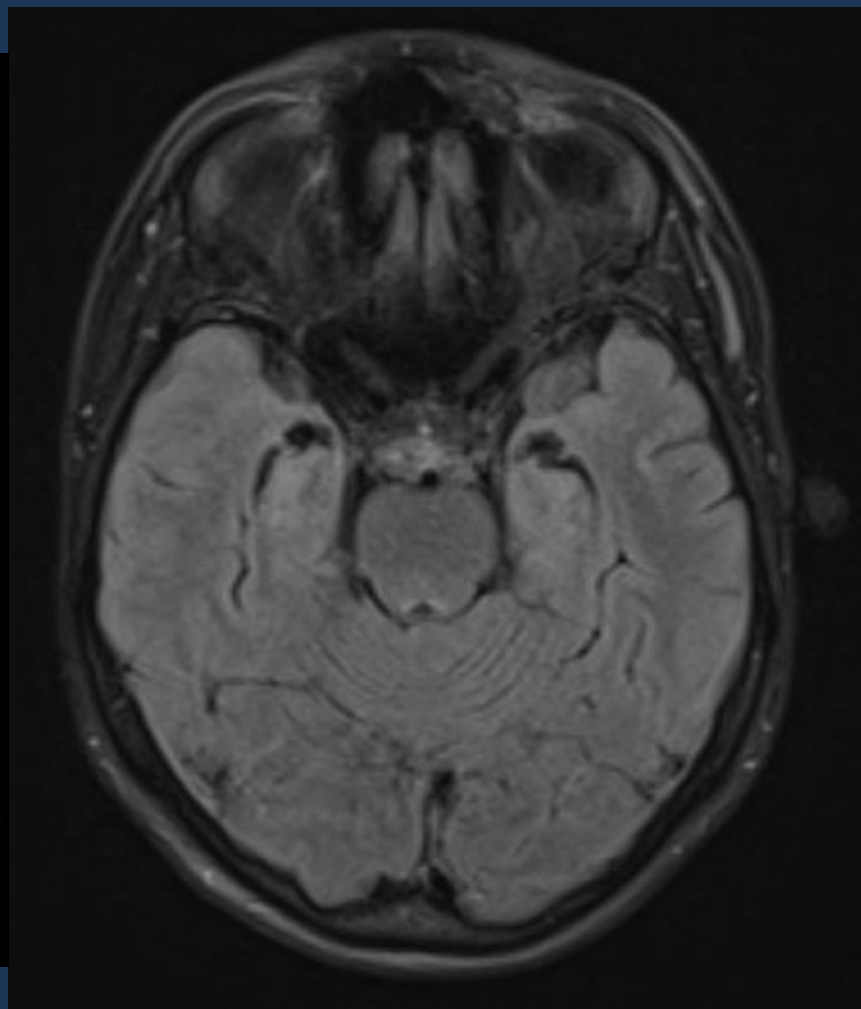
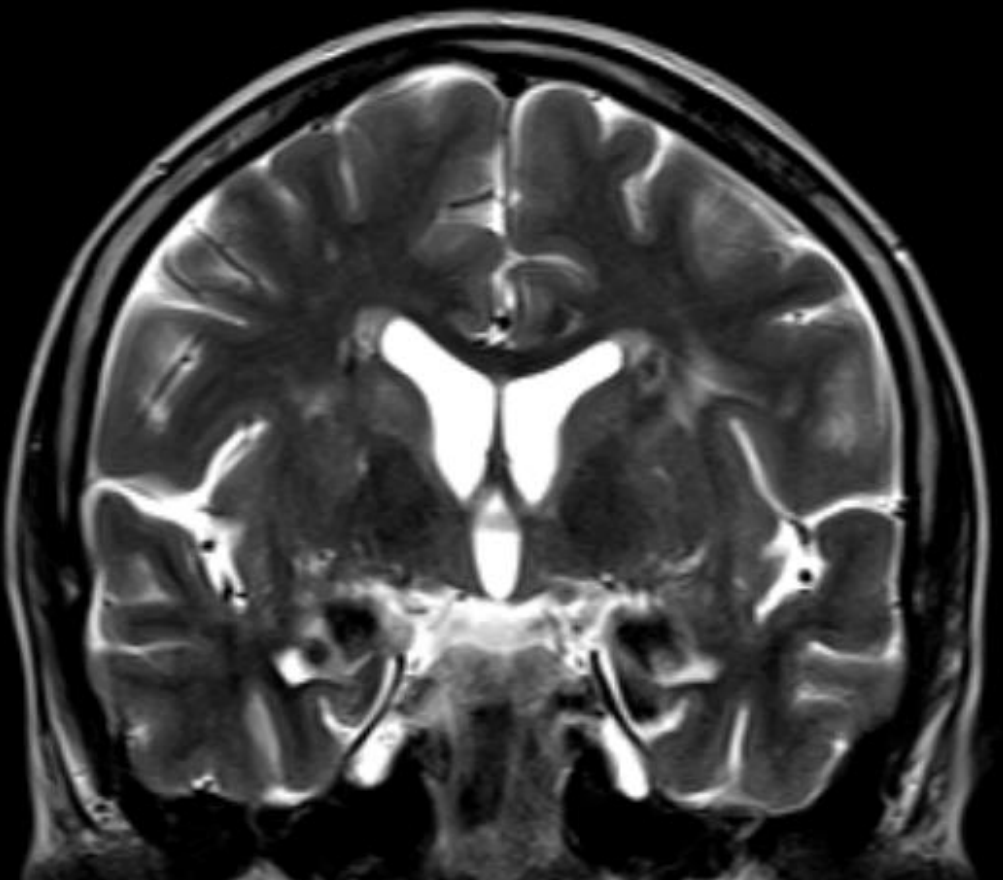


- A. *Melanose neurocutânea*
- B. *Lipoproteinose*
- C. *Metástase*
- D. *Alzheimer*

RESPOSTA

QUAL A HIPÓTESE DIAGNÓSTICA?

Masc, 39 anos, declínio cognitivo



- A. *Melanose neurocutânea*
- B. *Lipoproteinose*
- C. *Metástase*
- D. *Alzheimer*



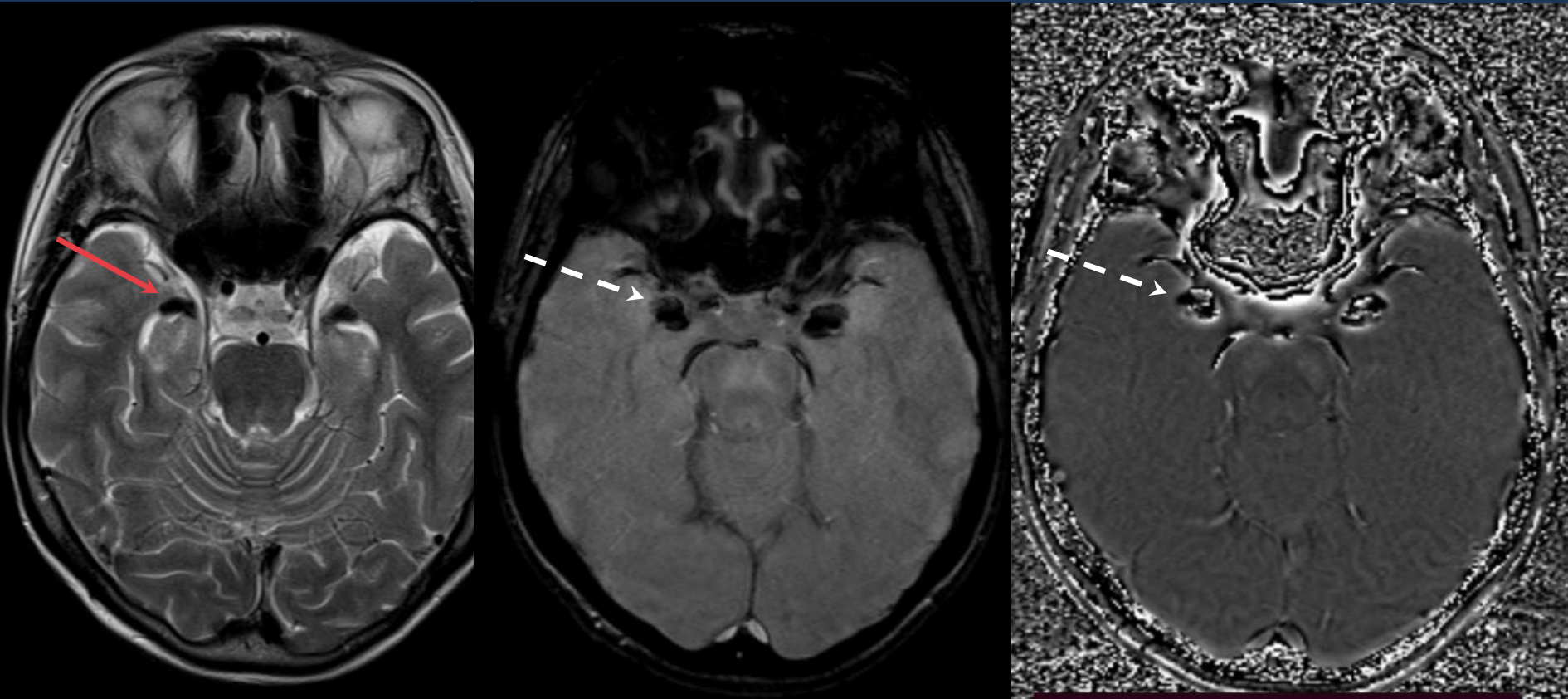
skyquiz

DISCUSSÃO



neurosky

Lipoproteínose



- *Imagens cálcicas, simétricas e com aspecto em "vírgula" ou "chifre" nas amígdalas/úncus*
- *Hipossinal em T2 (setas contínuas vermelhas)*
- *Hipossinal em SWI (setas tracejadas)*
- *Hipossinal heterogêneo na sequência de fase (setas tracejadas)*

Lipoproteínose

Aspectos gerais:

- *Proteinose lipóide ou doença de Urbach Wiethe*
- *Genodermatose autossômica recessiva que afeta principalmente a pele, o trato respiratório superior e SNC.*
- *Raro; <500 casos relatados*
- *Mutação gene ECM1*
- *ECM1 codifica a proteína de matriz extracelular 1 (ECM1) que é um componente estrutural da matriz extracelular e da membrana basal.*
- *Matriz extracelular e membrana basal disfuncionantes com consequente deposição de material hialino.*
- *As proteínas hialinas em excesso depositam no organismo*

Lipoproteínose

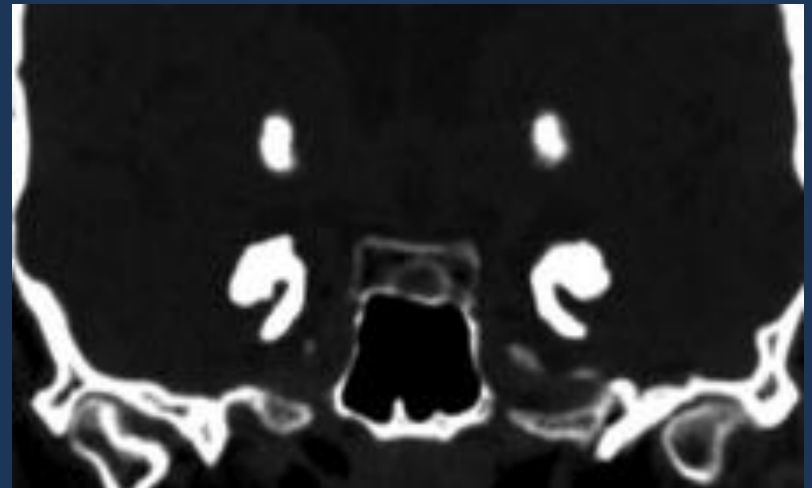
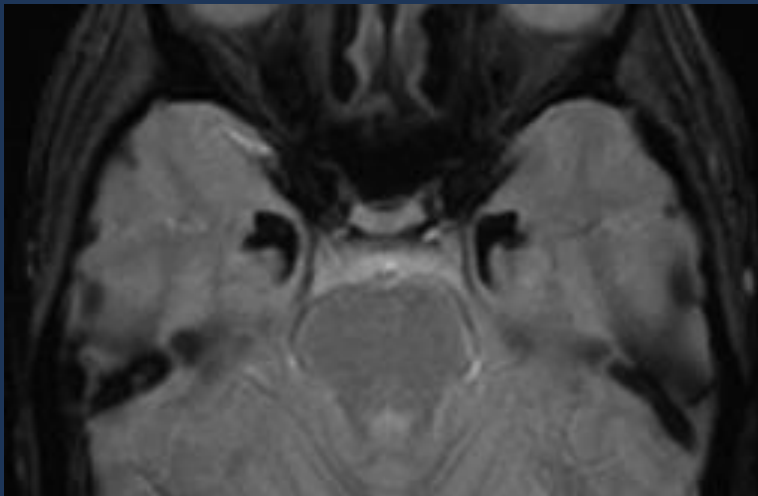
Achado clínico:

- *Blefarose moniliforme*



Lipoproteínose

- Achado de imagem:
- Patognomônico
- Calcificações nas amígdalas
- Morfologia de chifre ou vírgula



Aspecto em "chifre" das calcificações

skyforce choice

- ***Amygdalae and striatum calcification in lipoid proteinosis. AJNR Am J Neuroradiol . 2010 Jan;31(1):88-90***
- *A Child With a Hoarse Cry and Intracranial Calcification. Pediatr Neurol . 2018 Oct;87:78-79*
- *Lipoid proteinosis: A case with distinct histopathological and radiological findings. J Cutan Pathol . 2017 Oct;44(10):887-891*