

NEURODEGENERAÇÃO ASSOCIADO A PANTOTENATO KINASE (PKAN)

Neurorradiologia

Dados do Caso

| | |
|------------------------------------|--|
| Data submissão: | 18/03/2021 |
| Data publicação: | 14/07/2021 |
| Seção : | Ensino |
| Tipo de Caso : | Tipo Caso 1 |
| Autor: | MARIA EUGÊNIA LULINI CINTRA - CRER-CENTRO DE REAB.E READAP. DR. HENRIQUE SANTILLO-ASSOC. GOIANA DE INTEG. E RE JÉSSICA ALMEIDA MORAES - CRER-CENTRO DE REAB.E READAP. DR. HENRIQUE SANTILLO-ASSOC. GOIANA DE INTEG. E RE VITOR OLIVEIRA MACHADO - CRER-CENTRO DE REAB.E READAP. DR. HENRIQUE SANTILLO-ASSOC. GOIANA DE INTEG. E RE |
| Autor correspondente: | RODRIGO MESQUITA SOARES - CRER-CENTRO DE REAB.E READAP. DR. HENRIQUE SANTILLO-ASSOC. GOIANA DE INTEG. E RE Email: rodrigo9digo@gmail.com |
| Dados do paciente : | Masculino , 11 anos |
| Palavras-Chave : | Ferro, Neurodegeneração Associada a Pantotenato-Quinase |
| URL: | http://bradcasesold.brad.org.br/pt/Cases/CaseDetails/276 |
| Link do Abstract no PUBMED: | |
| DOI : | Ahead of DOI |

Resumo

Paciente do sexo masculino de 11 anos, em acompanhamento com quadro de início aos 5 anos de idade, apresentando quedas frequentes e distonias musculares progressivas, além de atraso no desenvolvimento psicomotor e dificuldade de aprendizado. Realizou ressonância magnética do crânio que foi sugestiva de depósito excessivo de ferro nos gânglios da base e na pars reticularis da substância negra, sendo associado ao distúrbio metabólico hereditário devido à mutação do gene PANK2.

Histórico Clínico

Paciente do sexo masculino de 11 anos, em acompanhamento com quadro de início aos 5 anos de idade, apresentando quedas frequentes e distonias musculares progressivas, além de atraso no desenvolvimento psicomotor e dificuldade de aprendizado. Evoluiu com progressão da distonia e necessidade de suplementação nutricional e respiratória, bem como dependência em todas as suas atividades.

Achados Radiológicos

As imagens da ressonância magnética do encéfalo no plano axial ponderadas em T2 e FLAIR demonstram hipossinal bilateralmente nos globos pálidos com focos centrais de hipersinal, caracterizando o sinal do “olho de tigre”. Evidencia-se ainda hipossinal na sequência T2 gradiente devido ao efeito de susceptibilidade magnética decorrente do depósito de ferro (figuras 1-3).

Discussão

A neurodegeneração associada à pantotenato-quinase (PKAN) é um distúrbio metabólico hereditário devido à mutação do gene PANK2, descrita por Hallervorden e Spatz, fazendo parte de um grupo de desordens conhecidas como neurodegeneração por acúmulo cerebral de ferro (NBIA). Caracteriza-se pelo depósito excessivo de ferro nos gânglios da base e na pars reticularis da substância negra, locais onde normalmente há uma quantidade maior de ferro em indivíduos saudáveis. ¹ A apresentação clínica, pode ocorrer de duas formas. A primeira, clássica, caracteriza-se por uma rápida progressão dos sintomas na primeira década de vida. A segunda, forma atípica, é lentamente progressiva, ocorrendo após a primeira década de vida. Os sintomas são distonia, disartria, rigidez, coreoatetose e declínio cognitivo, podendo ocorrer também deficiência visual devido à retinopatia pigmentar. ² O uso da ressonância magnética tem grande importância diagnóstica nessa desordem, ao revelar o acúmulo de ferro no globo pálido e substância negra, representado por hipointensidade nas sequências ponderadas em T2. Associa-se ainda gliose e vacuolização do tecido medial do globo pálido, representada por uma hiperintensidade central, configurando assim o sinal radiológico em “olho de tigre”, achados presentes no caso reportado. Também é possível observar baixo sinal nas sequências de susceptibilidade (SWI e GRE), decorrente deste acúmulo de ferro. Não há restrição ou realce pelo contraste. A espectroscopia também pode ser útil pela redução de N-acetilaspártato (NAA) e da relação NAA/ creatinina pela perda neuroaxonal.³ Além dos achados radiológicos característicos presentes no exame do paciente, também foi realizado o sequenciamento do exoma (tabela 1) extraído em DNA de sangue periférico, que revelou a presença de mutação no cromossomo 20q3, confirmando o diagnóstico (OMIM 234200). Tabela 1 : Gene: PANK2 Posição: 3.870.250 - 3.870.258 Variação: GCAGCGCGT>G Consequência: p.Ser169Gly Fs*9CCDS13071.2 Cópias: Homozigose (2cópias)

Lista de Diferenciais

- ENCEFALOPATIA ANÓXICA
- INTOXICAÇÃO POR MONÓXIDO DE CARBONO

- INTOXICAÇÃO POR CIANETO
- ACIDEMIA METILMALÔNICA
- KEARNS-SAYRE / ACIDÚRIA L-2-HIDROXIGLUTÁRICA
- CANAVAN
- NEUROFERRITINOPATIA
- KERNICTERUS

Diagnóstico

- Neurodegeneração com acúmulo de ferro cerebral tipo 1/ Neurodegeneração associada à pantotenato-quinase (OMIM 234200)

Aprendizado

É importante para os médicos, sobretudo os radiologistas, familiarizar-se com os achados de imagens que refletem a distribuição anatômica do acúmulo excessivo de ferro, no contexto da neurodegeneração por acúmulo cerebral de ferro tipo 1, além de terem conhecimento sobre o sinal radiológico característico dessa desordem ("sinal do olho de tigre").

Referências

- 1- Neurodegeneração com acumulação de ferro cerebral 1; NBIA 1. OMIM® e online mendelian Inheritance in Man® - Johns Hopkins University. Acessado em 17/03/2021. Disponível em: <https://www.omim.org/entry/234200>
- 2- Osborn AG, Salzman KL, Jhaveri MD. Diagnostic imaging: Brain. 3ª edição. Filadélfia: Pensilvânia. Ed. Elsevier; 2015.
- 3- Osborn AG, Hedlund, GL Salzman KL. Osborn's brain: imaging, pathology, and anatomy. 2ª edição. Filadélfia: Pensilvânia. Ed. Elsevier; 2017.

Imagens

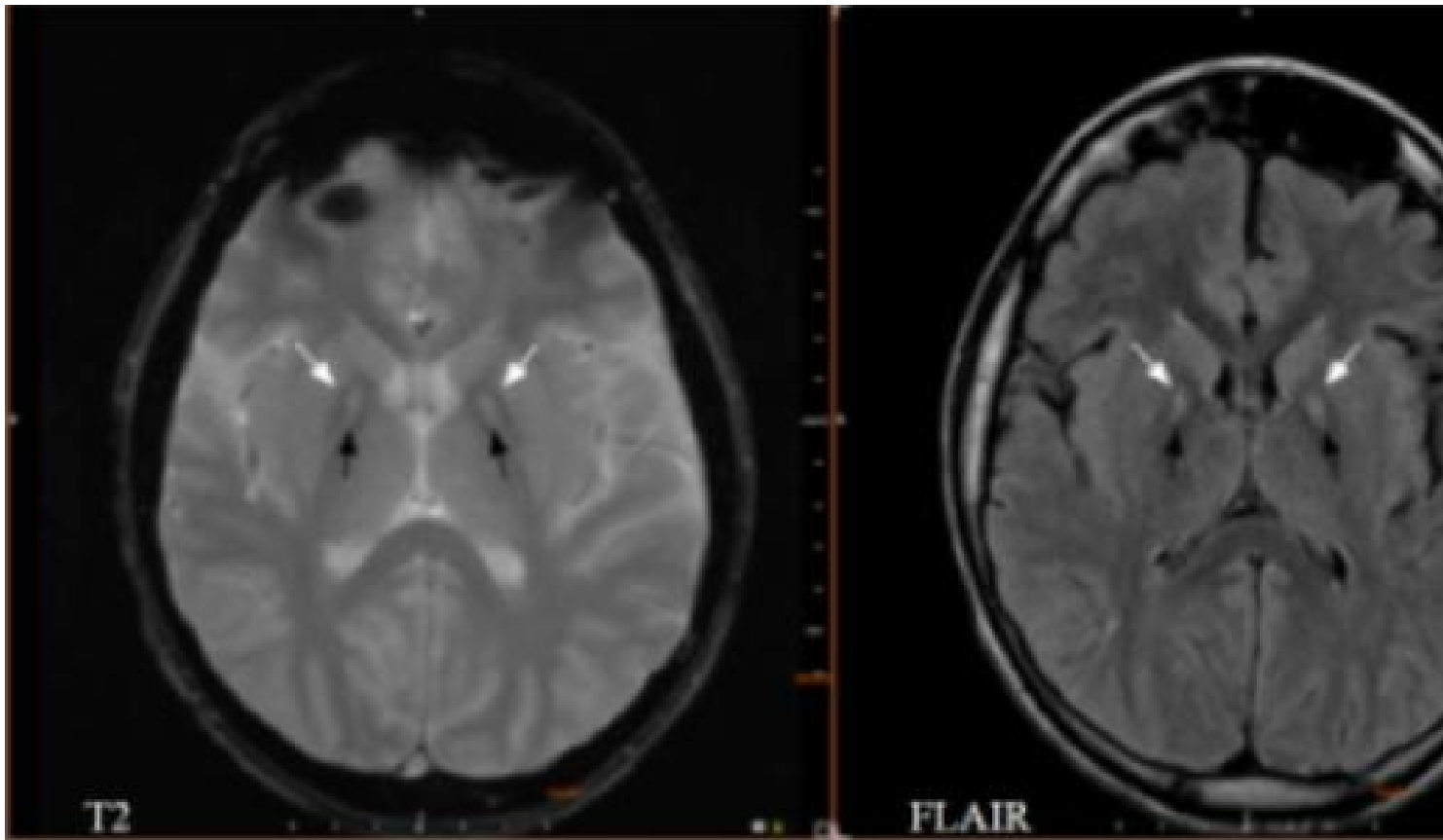


Imagem 1 - Sinal do “olho de tigre” - Hipossinal (setas brancas) envolvendo os globos pálidos (GP) nas sequências ponderadas em T2 e FLAIR denotando acúmulo de ferro, com região hipersinal (setas pretas) na região medial do GP representando gliose / vacuolização desta região.

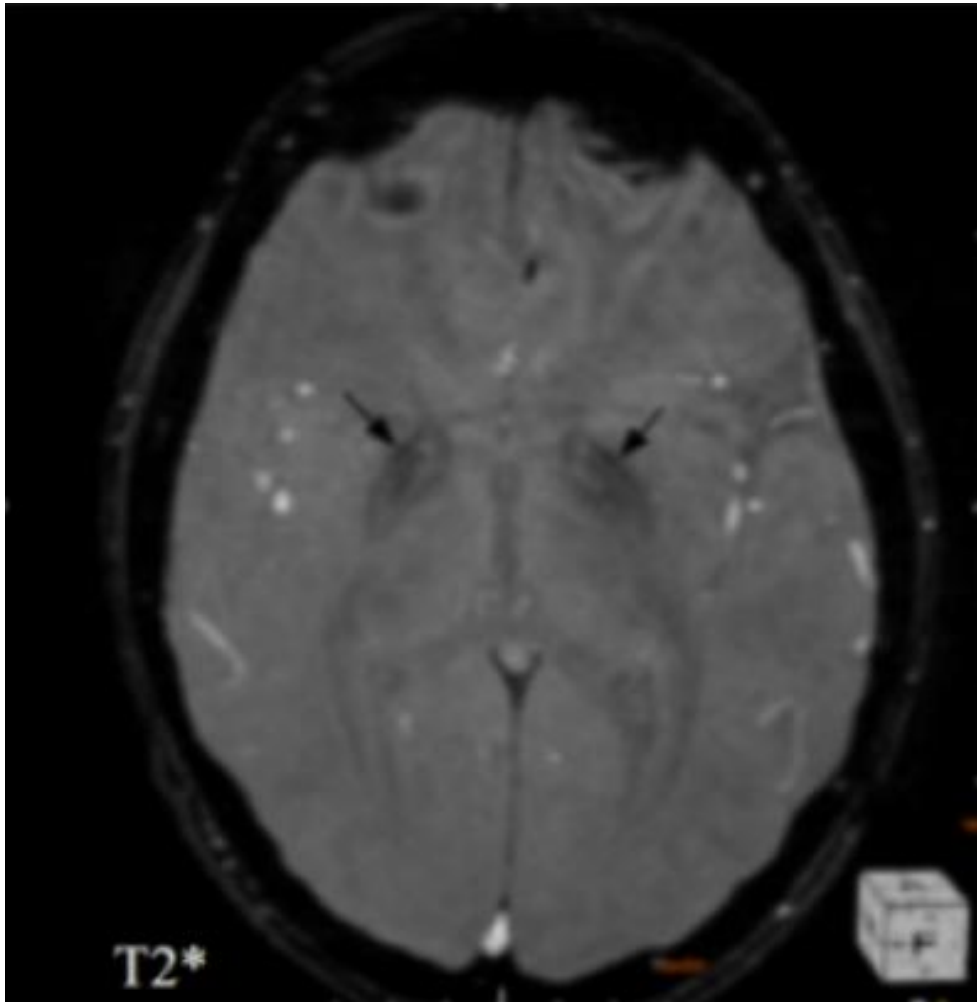


Imagem 2 - Hipossinal (setas pretas) na sequência de susceptibilidade (T2* - Gradiente) pelo acúmulo de ferro nos globos pálidos.