



Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Diferencial De Malformações Cerebrais Envolvendo A Fossa Posterior: Um Relato De Caso

Autores: ANGELA DI GIANNI (UFPEL), DAIANI BEDUHN (UFPEL), CLÁUDIA FERNANDES LOREA (HE-UFPEL)

Resumo: Introdução As malformações cerebrais de fossa posterior são de diversas etiologias e são mais difíceis de avaliar em imagem do que as supratentoriais, além de serem mais raras. A malformação de Dandy-Walker – provavelmente a mais comum deste grupo – apresenta prevalência de 1:5000 a 1:3000 nascidos vivos. A Síndrome de Joubert constitui um importante diagnóstico diferencial, frequentemente negligenciado. Trata-se de uma patologia geralmente autossômica recessiva que cursa com hipotonia e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ADNPM), associados ou não a polidactilia e outras manifestações sistêmicas. Descrição do Caso Paciente masculino, parto cesariana, a termo, pesando 4625g, com Apgar 9/10. Apresentava pé torto congênito, displasia de quadril e polidactilia em mão direita e pés. Com 10 meses foi iniciado investigação devido às malformações congênicas e ADNPM. Foram realizados cariótipo com banda G (46,XY) e imagem cerebral com laudo descrevendo malformação de Dandy-Walker. Perdeu seguimento clínico e permaneceu com este diagnóstico até 2017, quando retomou acompanhamento e as imagens foram revisadas e foi identificado “sinal do dente molar” na ressonância magnética de crânio, que em associação com a história e exame físico fechavam diagnóstico clínico de Síndrome de Joubert. Este foi confirmado por análise molecular que identificou duas variantes patogênicas em heterozigose composta no gene MKS1. Discussão Devido à dificuldade de avaliação da imagem de malformações cerebrais de fossa posterior, principalmente em locais onde há pouca experiência em doenças raras é essencial ressaltar a importância do exame físico e história completa para definição diagnóstica. Dentre as malformações de vermis cerebelar destacamos romboencefalossinapse, malformação de Dandy-Walker e síndrome de Joubert. Conclusão Este caso ilustra essa importância do raciocínio clínico englobando as múltiplas manifestações clínicas no diagnóstico diferencial das malformações de tronco e cerebelo.