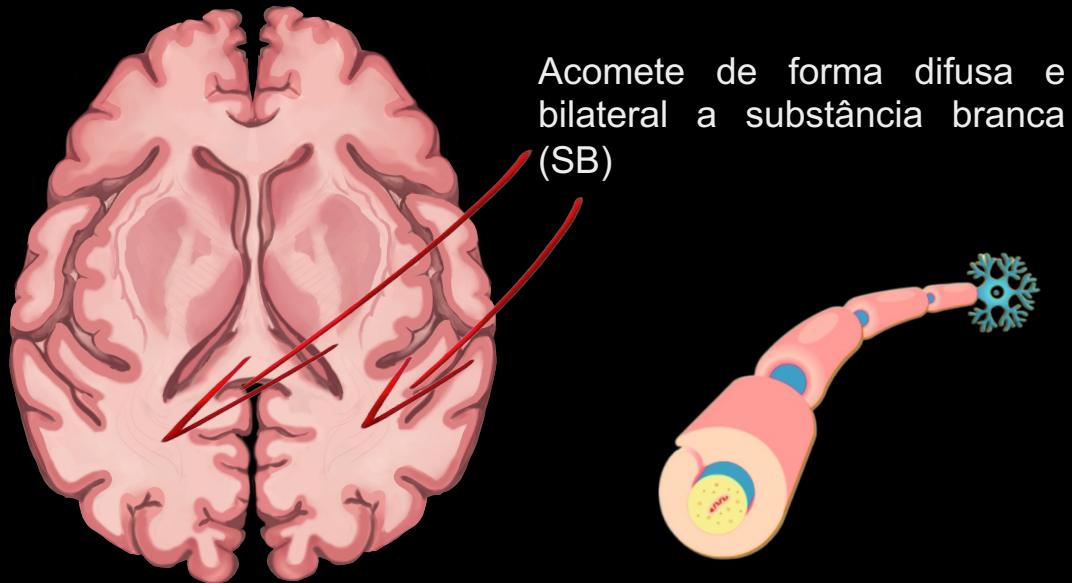


Mielina Insuficiente, consequências profundas – Reconhecendo os Padrões da Hipomielinização na Infância

A hipomielinização refere-se à deficiência permanente e substancial na deposição de mielina no cérebro.

Faz parte do grupo das leucodistrofias.



Achados de Imagem

- Sinal do T1 tende a ter isossinal à substância cinzenta
- Acometimento difuso
- Alterações na Espectroscopia

Critérios Diagnósticos na Imagem

- Padrão de hipomielinização inalterado em dois exames de ressonância magnética (RM) sucessivos com intervalo de pelo menos 6 meses, sendo que uma das RM deve ser obtida após 1 ano de idade.
- Hipomielinização severa em criança > 2 anos



Progressão da Mielinização

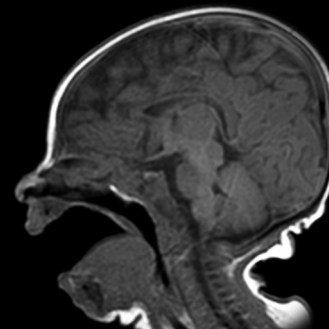
Progressão Normal da Mielinização

Centro → Periferia
Caudal → Rostral
Dorsal → Ventral

*Mielina: Alto Sinal em T1

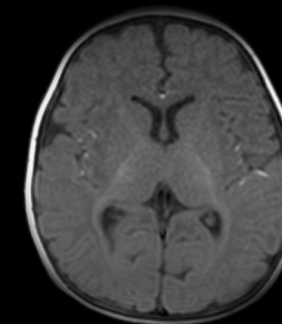
Idade aproximada em que a mudança de mielinização é visível

Região do Cérebro	T1	T2
• Pedúnculo Cerebelar Médio	Nascimento	2 meses
• Ramo Posterior da Cápsula interna	Nascimento	1 mês
• Ramo Anterior da Cápsula Interna	3 meses	5 meses
• Esplênio do Corpo Caloso	5 meses	Nascimento
• Joelho do Corpo Caloso	5 meses	Nascimento
• Substância Branca Profunda Occipital	4 meses	8 meses
• Substância Branca Profunda Frontal	5 meses	11 meses
• Substância Branca Profunda Temporal	8 meses	22 meses



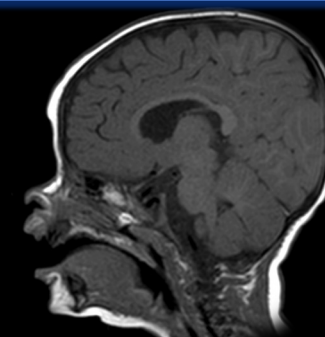
A termo

Dorso do tronco encefálico
Ramo posterior da cápsula interna
Giro perirrolândico



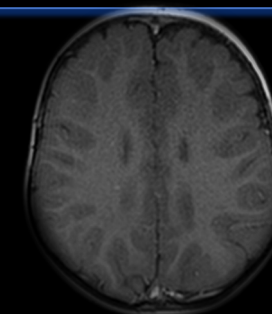
3-4 meses

Tronco encefálico ventral
Ramo anterior da cápsula interna
Esplênio do corpo caloso
Coroa radiada posterior



6 meses

SB cerebelar
Joelho do corpo caloso
SB parietal e occipital



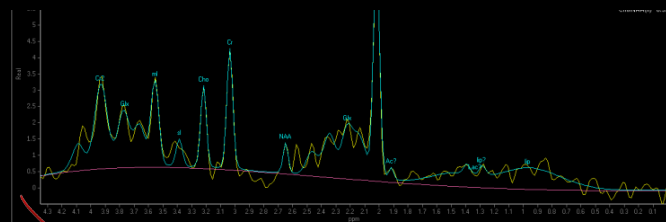
12 meses

Fossa Posterior
Maior parte da coroa radiada
SB subcortical posterior

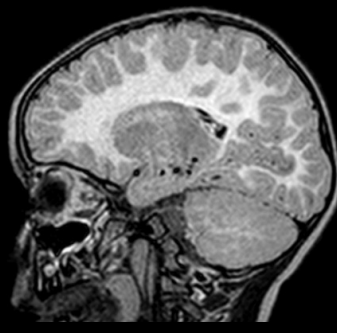
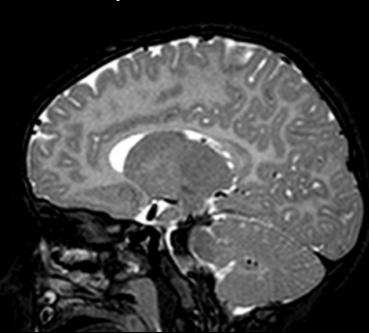
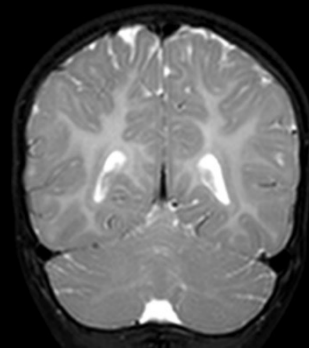
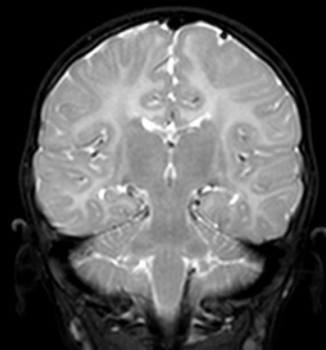
Hipomielinização

Doença de Pelizaeus-Merzbacher (DPM)

- Leucodistrofia ligada ao X
- Interrupção no desenvolvimento da mielina
- Falta de mielinização, vista como ausência quase completa do hipossinal esperado na região supratentorial



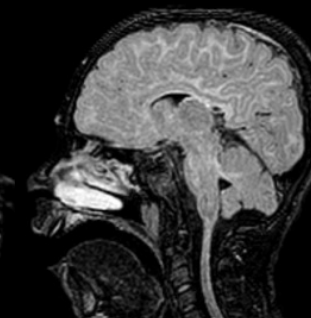
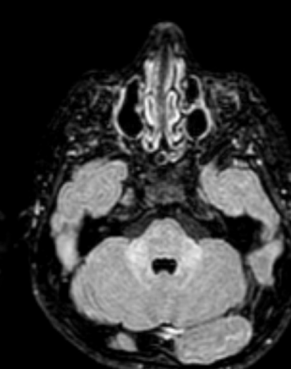
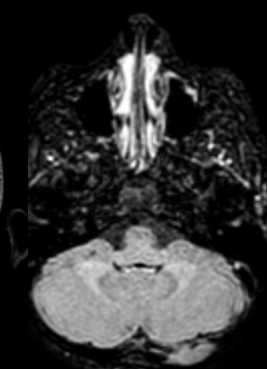
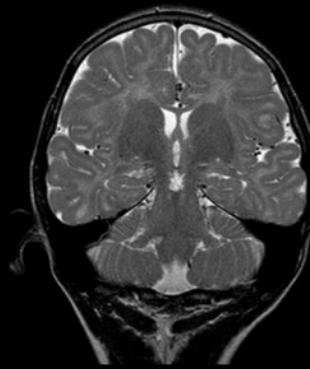
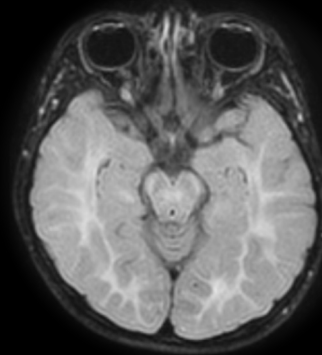
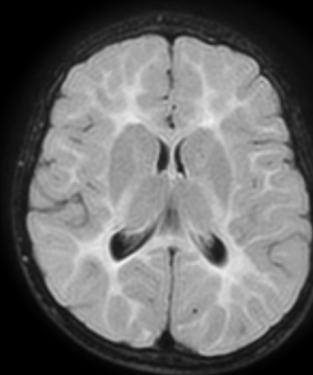
Redução dos picos de Colina e NAA



Síndrome 4H

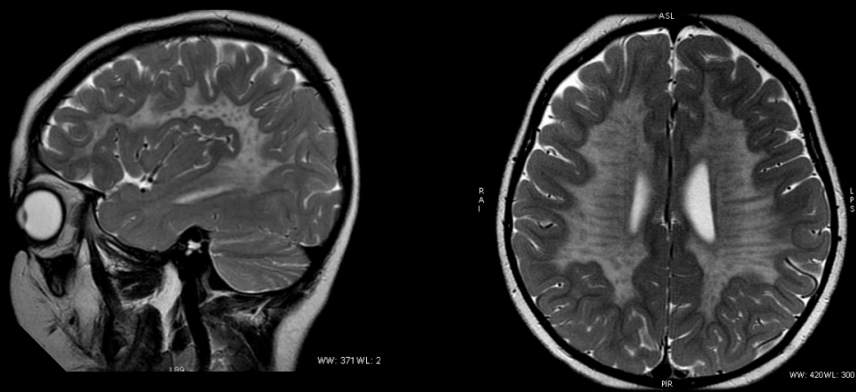
- Hipomielinização
- Hipodontia
- Hipogonadismo Hipogonadotrófico

- Síndrome cerebelar
- Dentição anormal
- Anormalidades endócrinas
- Miopia progressiva



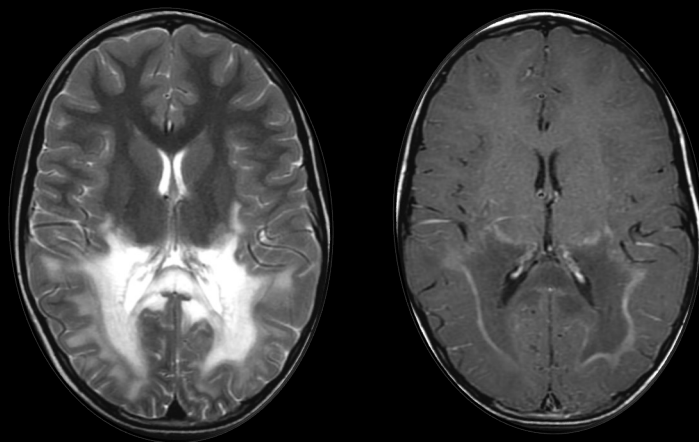
Diagnósticos Diferenciais

Leucodistrofia Metacromática



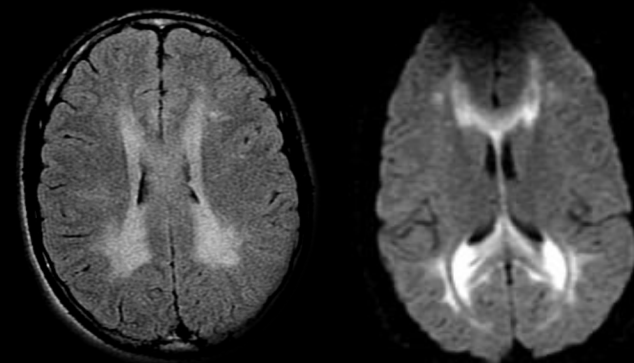
- Hipersinal na SB profunda periventricular em T2/FLAIR
- "Padrão tigre" no plano axial ou "padrão leopardo" no plano sagital (preservação ao longo das vênulas)
- As fibras U subcorticais geralmente são poupadas

Adrenoleucodistrofia ligada ao X



- Distúrbio metabólico peroxissomal hereditário
- Padrão posterior típico (SB profunda nos lobos parietal, occipital e esplênio do corpo caloso)
- Impregnação periférica pelo gadolínio

Fenilcetonúria



- Alteração no metabolismo de aminoácidos
- Lesões coalescentes em T2/FLAIR com envolvimento da SB periventricular e corpo caloso
- Restrição de difusão

Abordagem na imagem

1º passo

Determinar se existe Leucodistrofia?

- Acometimento seletivo da substância branca (SB)?
- Alterações na SB são primárias ou secundárias a uma doença neurodegenerativa?
- Se primárias, qual o padrão de distribuição das lesões?
- Padrão de doença genética ou adquirida?

2º passo

- Trata-se de uma leucodistrofia hipomielinizante ou é outro distúrbio da mielina?

- Heterogeneidade da SB
- Alteração no corpo caloso, tálamos, tronco cerebral ou medula espinal
- Anomalias nos núcleos da base
- Atrofia cerebelar precoce

