

---

VOLUMES DO TRONCO CEREBRAL E CEREBELO NA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH: UMA ANÁLISE VOLUMÉTRICA BASEADA EM RNM

KARINA CARVALHO DONIS; VEDOLIN L., MAEDA F., DA ROCHA A. J., SAUTE J. A. M., SILVA A. C. F., PEREIRA M. L. S. E JARDIM L. B.

Introdução: a Doença de Machado- Joseph (DMJ) é uma doença neurodegenerativa causada por mutações dinâmicas envolvendo expansões CAG no cromossomo 14q32. 1. Estudos mostram que algumas regiões encefálicas estão mais envolvidas pelo processo degenerativo nesta doença como o mesencéfalo, base e tegmento da ponte, bulbo e cerebelo. Objetivos: descrever o volume encontrado nas estruturas infratentoriais em pacientes com DMJ e em controles e correlacioná-los com achados clínicos e moleculares. Métodos: os volumes do tronco cerebral, mesencéfalo, tegmento da ponte, base da ponte, bulbo e cerebelo foram medidos através de RNM usando técnicas de segmentação semi-automática em pacientes com DMJ e controles sem sintomas ou história familiar de doença neurológica. Resultados: 30 pacientes e 16 controles com idade semelhante e mesma proporção de gêneros foram incluídos. O volume do tronco cerebral foi significativamente menor nos pacientes com DMJ do que nos controles. O volume do tegmento da ponte e do cerebelo foi menor nos pacientes com DMJ, mas sem atingir significância estatística. O volume do tronco cerebral, da ponte e da base da ponte foi correlacionado com a escala de ataxia SARA. O volume do bulbo foi inversamente associado com o número de expansões CAG. Conclusão: Pacientes com DMJ apresentam diminuição na volumetria do tronco cerebral, havendo correlação do volume do tronco cerebral, da ponte e da base da ponte com a gravidade da ataxia e do volume bulbar com a gravidade da mutação causal da doença. Desta forma, a técnica de segmentação volumétrica semi-automática 3D pode ser utilizada como marcador de progressão na DMJ em futuros estudos.