

Malformações Congênicas Infratentórias

Tabela 2.1 – Diagnóstico diferencial baseado em neuroimagem das anormalidades congênicas da fossa posterior.

Padrão de neuroimagem		Malformações
Predominantemente cerebelar	Predominantemente do verme	MDW e diferenciais císticos da fossa posterior. Rombencefalossinapse.
	Cerebelar difusa	Associadas à malformações do desenvolvimento cortical: lisencefalia (<i>LIS1</i> , <i>DCX</i> , <i>RELN</i> , <i>VLDRL</i> e <i>TUBA1A</i>), polimicrogiria, e microcefalias primárias. Macrocerbelo. Displasia cerebelar, incluindo mutações dos genes <i>GPSM2</i> , <i>LAMA1</i> , <i>GPR56</i> e relacionados às tubulinas. Adquiridas (por exemplo, citomegalovirose intrauterina)
	Cerebelar unilateral	Isolada. Síndrome PHACES. Disruptivas (inclusive por mutação <i>COL4A1</i>). Fenda cerebelar
Cerebelar e do tronco encefálico		Hipoplasias pontocerebelares. Desordem congênita da glicosilação tipo 1 a. Mutações do gene <i>CASK</i> . Síndrome de Joubert. Tubulinopatias. Distrofias musculares congênicas decorrentes de disfunção da O-glicosilação do distroglicano (alfa-distroglicanopatias). Cerebelo evanescente associado ao Chiari 2. Dano disruptivo secundário à prematuridade extrema.
Predominantemente do tronco encefálico		Displasia “em boné” do tegmento pontino. Hipoplasia do tronco com paralisia do olhar conjugado e escoliose (mutação <i>ROBO3</i>). Síndrome de Moebius. Síndrome da retração de Duane. Fibrose congênita da musculatura extraocular. Displasia da junção diencefálica-mesencefálicas. Síndromes de desconexão.