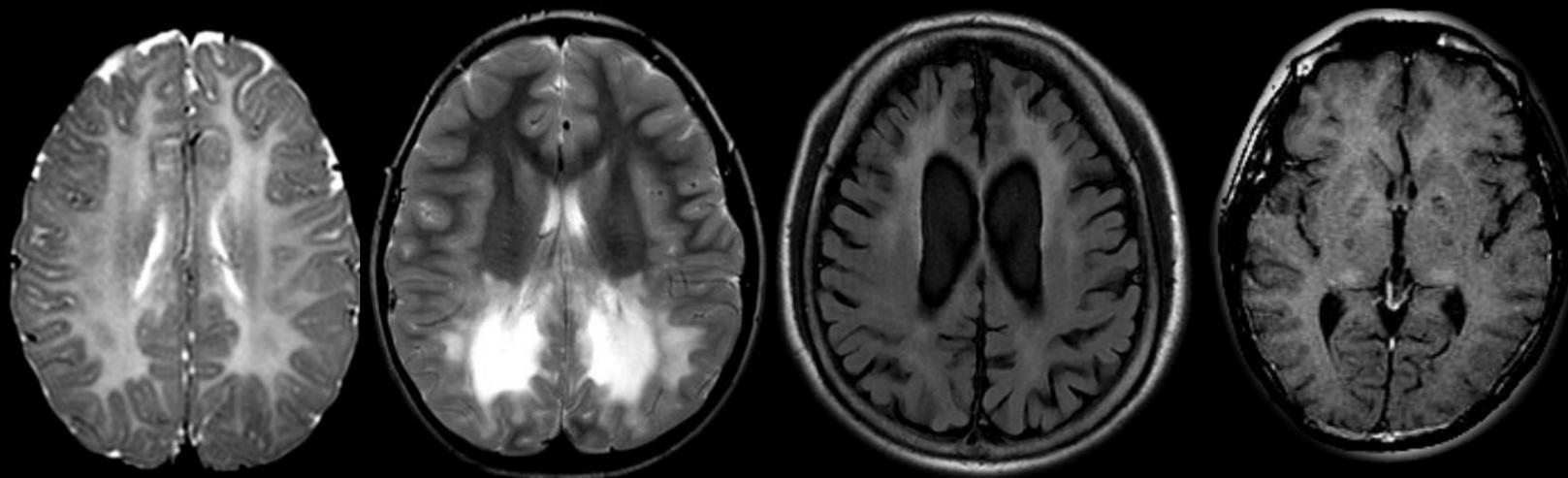
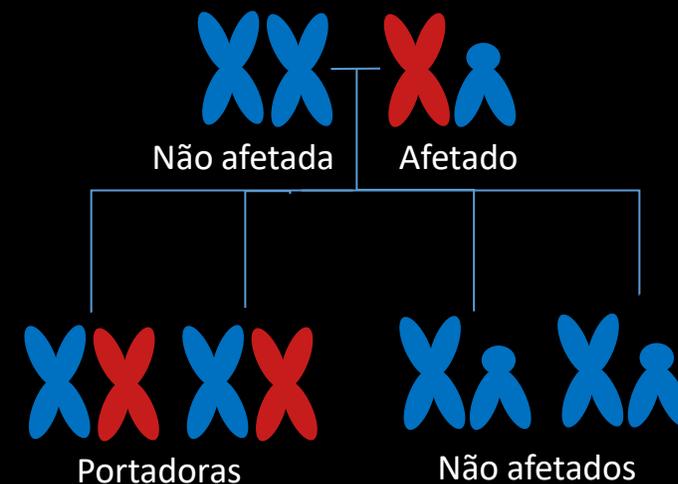
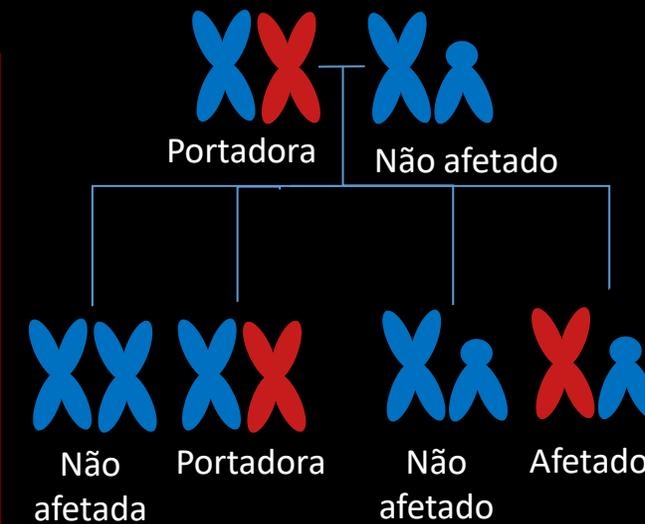


## Aspectos Gerais

- Doenças genéticas com mutações ligadas ao cromossomo X
- Acometimento mais frequente e sintomático no sexo masculino
- Importante associação com patologia do sistema nervoso
- Diagnosticados usualmente na infância e adolescência
- Ampla variedade de apresentações, com fenótipos e achados de imagem que auxiliam no direcionamento diagnóstico

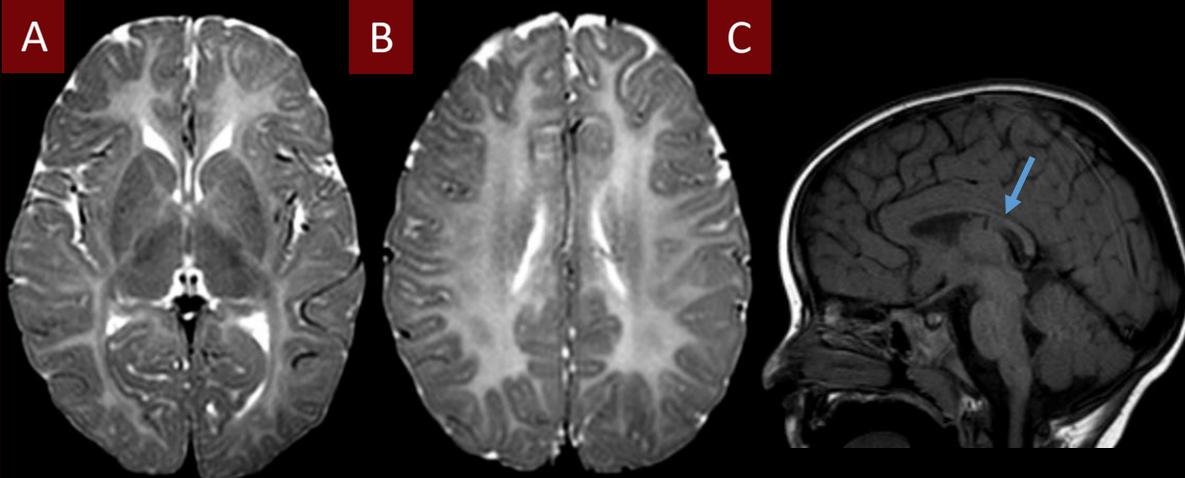


● Variante patogênica



## Doença de Pelizaeus Merzbacher

Masculino, 2 anos, atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, início de movimentos oculares multidirecionais com 1 ano e 6 meses, progredindo para ataxia e nistagmo horizontal com 2 anos 6 meses

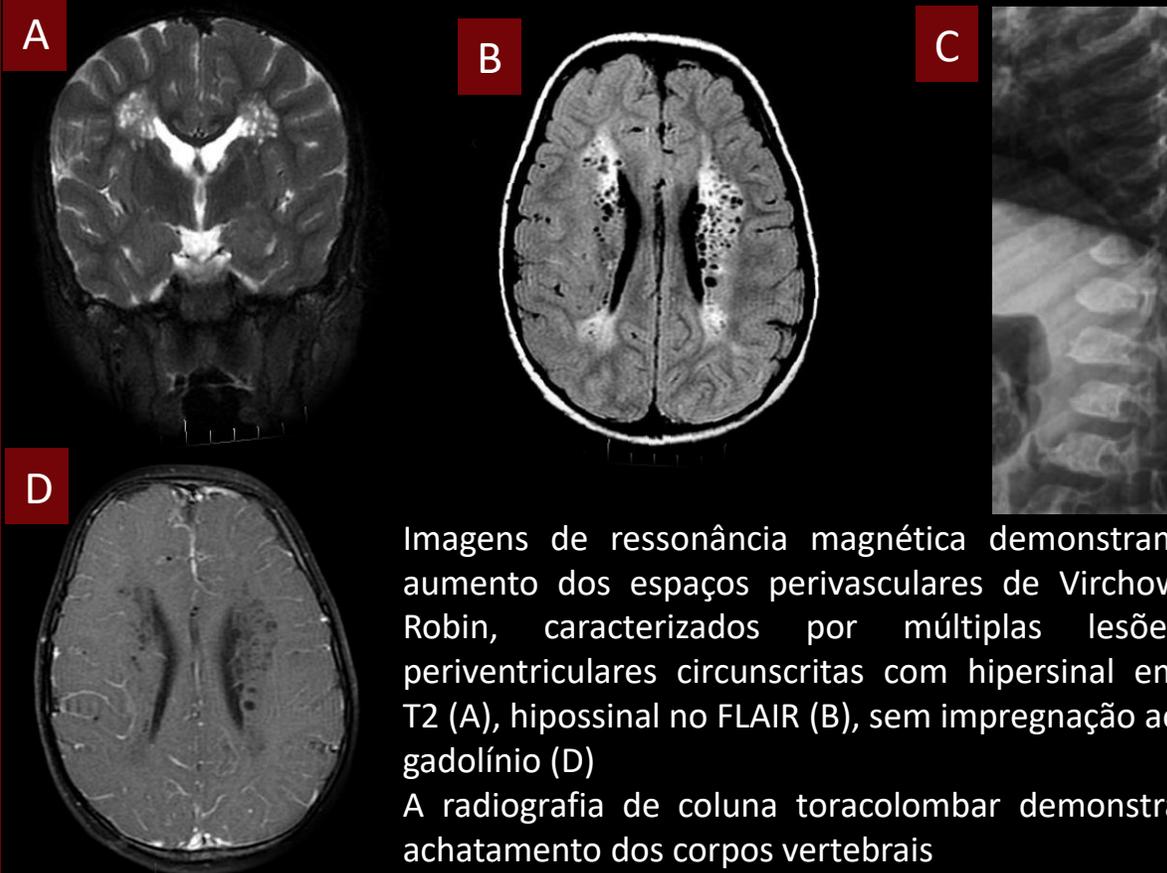


Imagens de ressonância magnética demonstram hipersinal em T2 difuso, bilateral e simétrico da substância branca dos hemisférios cerebrais, incluindo as fibras em U subcorticais e cápsula interna (A e B) bem como proeminência dos sulcos corticais

A sequência T1 sagital demonstra afilamento difuso do corpo caloso (seta em C)

## Mucopolissacaridose (Variante Hunter)

Masculino, declínio cognitivo e dismorfismos faciais

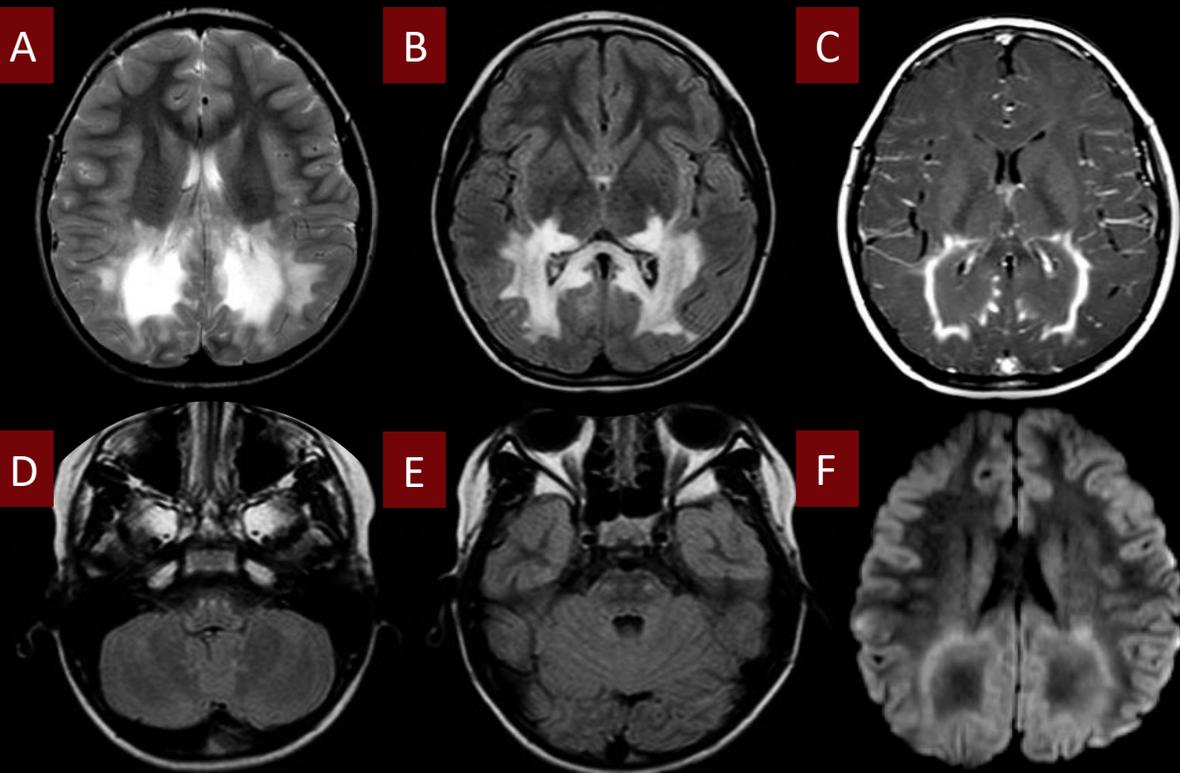


Imagens de ressonância magnética demonstram aumento dos espaços perivascular de Virchow Robin, caracterizados por múltiplas lesões periventriculares circunscritas com hipersinal em T2 (A), hipossinal no FLAIR (B), sem impregnação ao gadolínio (D)

A radiografia de coluna toracolombar demonstra achatamento dos corpos vertebrais

## Adrenoleucodistrofia ligada ao X

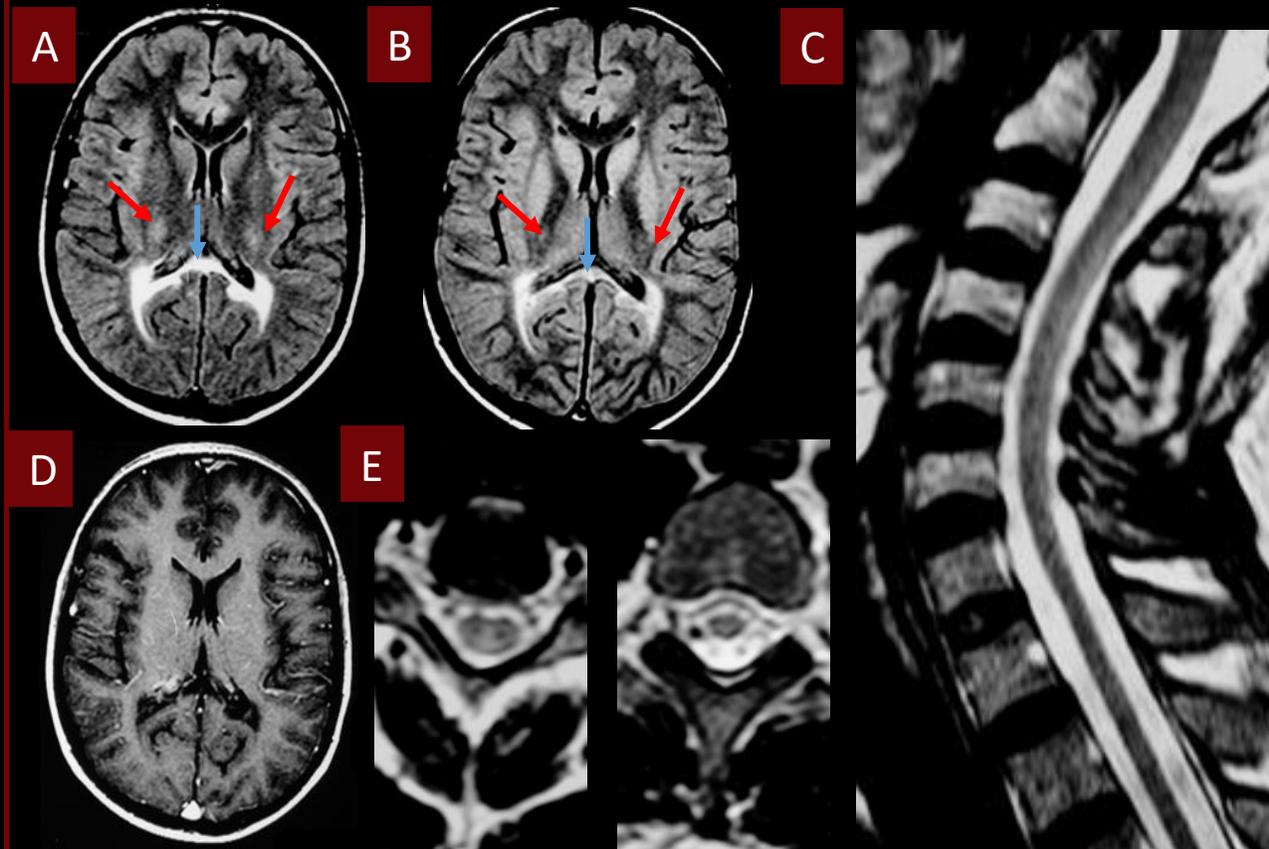
Masculino, 7 anos, quedas progressivas e declínio motor



Imagens de ressonância magnética demonstram alteração de sinal bilateral e simétrica acometendo predominantemente a substância branca parietoccipital e o esplênio calosal, com hipersinal em T2 e FLAIR (A e B), impregnação (C) e restrição à difusão (F) periféricos, além de hipersinal no LFAIR acometendo as fibras do trato corticospinal na ponte (E) e nas pirâmides bulbares (D)

## Adrenomieloneuropatia

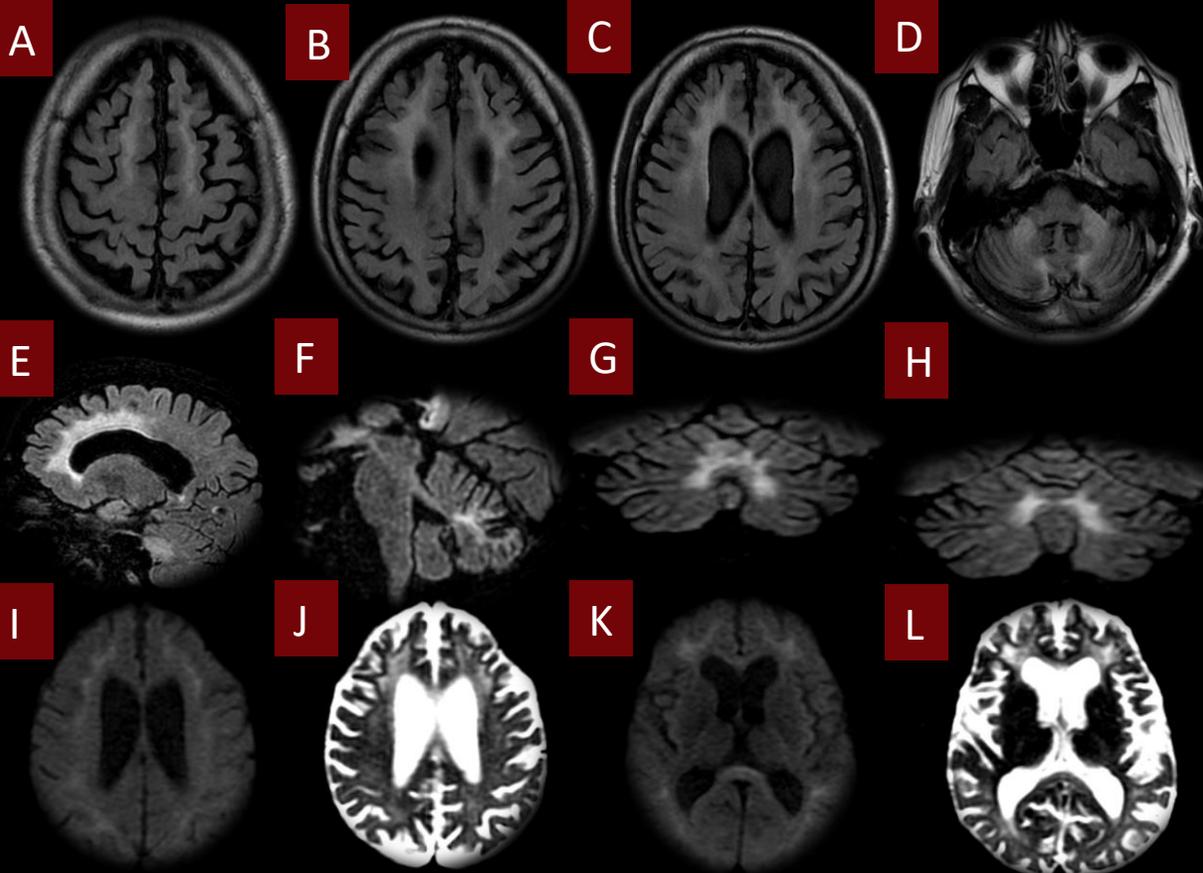
Masculino, 39 anos, alteração da marcha e insuficiência adrenal



Imagens de ressonância magnética demonstram hipersinal em FLAIR no esplênio do corpo caloso e segmentos posteriores das cápsulas internas (A e B), sem impregnação ao gadolínio (D), com atrofia medular cervicotorácica, que demonstrada áreas de hipersinal em T2 (C e E)

## Síndrome tremor/ataxia relacionada ao X frágil

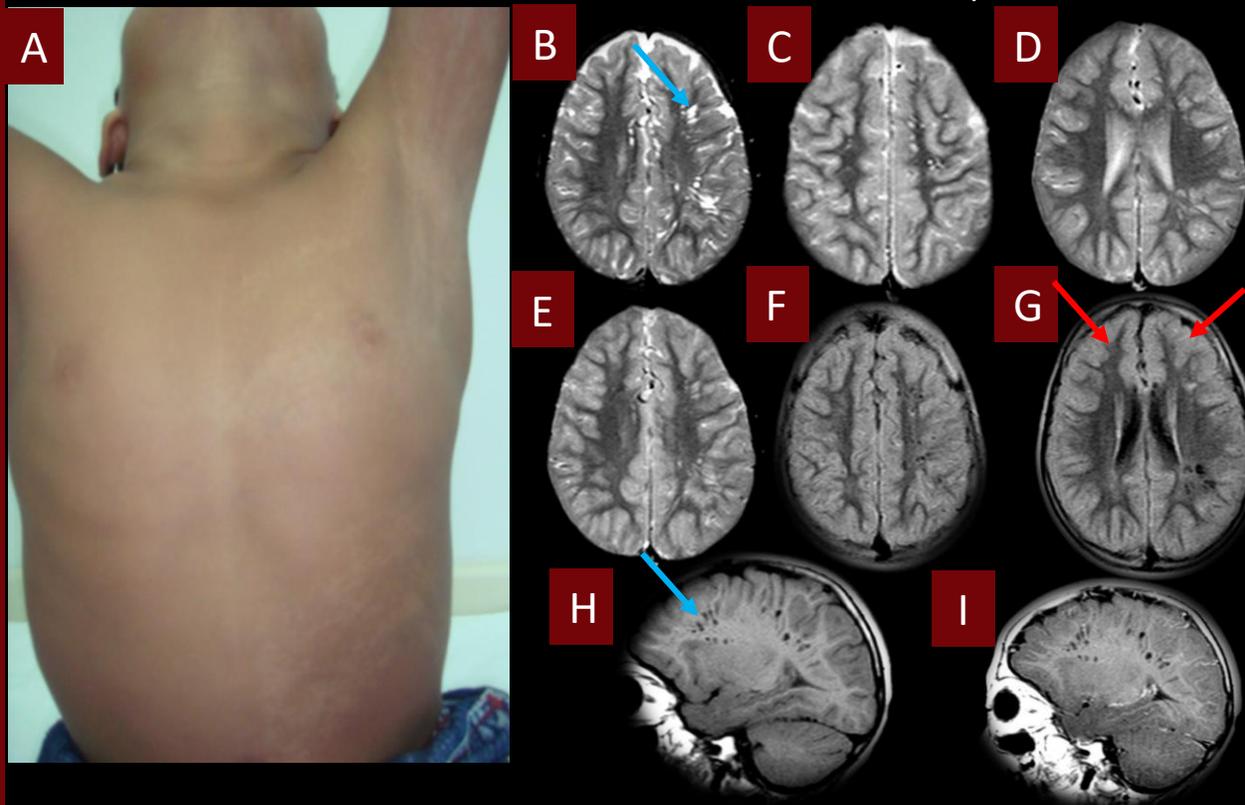
Masculino, 49 anos, em investigação de tontura e alteração do equilíbrio há 6 anos



Imagens de ressonância magnética demonstram acometimento bilateral e simétrico da substância branca periventricular e subcortical dos lobos frontais (A, B, C, E) e dos hemisférios cerebelares (F, G e H), bem como dos pedúnculos cerebelares médios (D, E), com restrição periférica à difusão (I, J, K e L)

## Hipomelanose de Ito

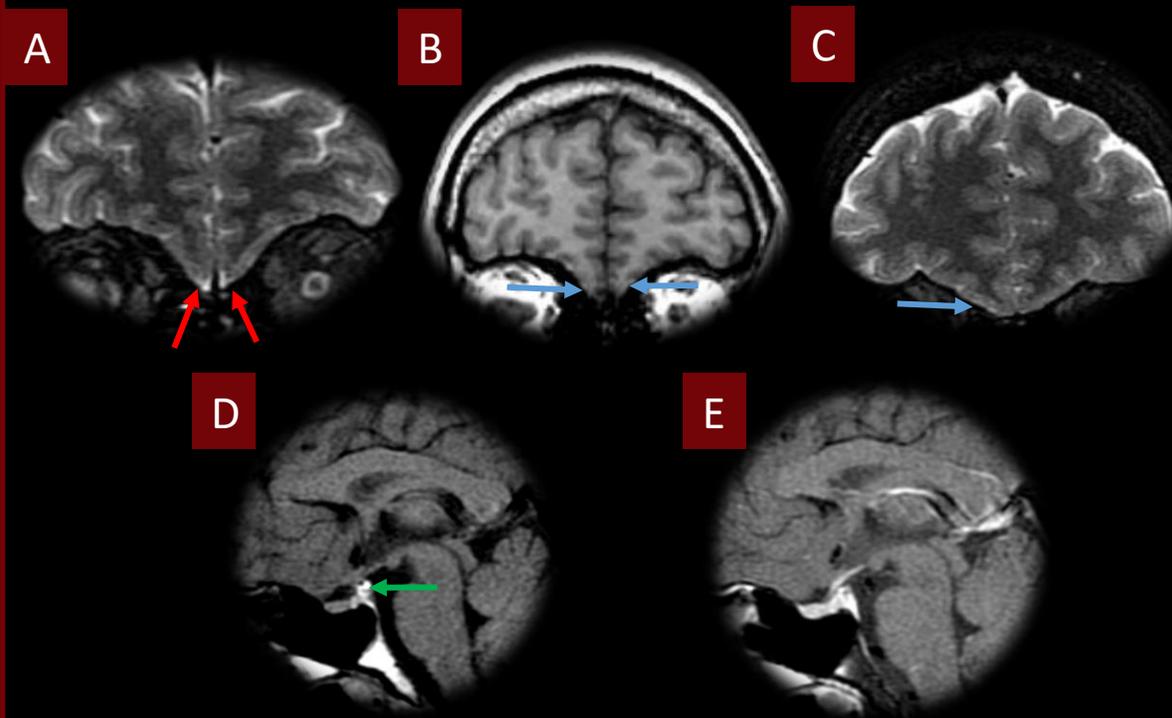
Masculino, 7 anos, em convulsões e manchas na pele



Em A notam-se manchas hipopigmentadas irregulares no trajeto das linhas de Blaschko. As imagens de ressonância magnética demonstram sinais de displasia cortical nos lobos frontais (setas vermelhas em G), além de alargamento dos espaços perivascularares de Virchow Robin (setas azuis), sem impregnação pelo gadolínio (I)

## Síndrome de Kallmann

Masculino, anosmia e hipogonadismo



Imagens de ressonância magnética demonstram ausência do bulbo olfatório (setas vermelhas) e sulco olfatórios sem individualização dos giros reto e orbital medial (setas azuis)

As imagens D e E demonstram heterotopia do lobo posterior da hipófise, que se localiza junto ao aspecto posterior da haste hipofisária (seta verde)

## Doença de Fabry

Masculino, declínio cognitivo progressivo, proteinúria, cardiopatia

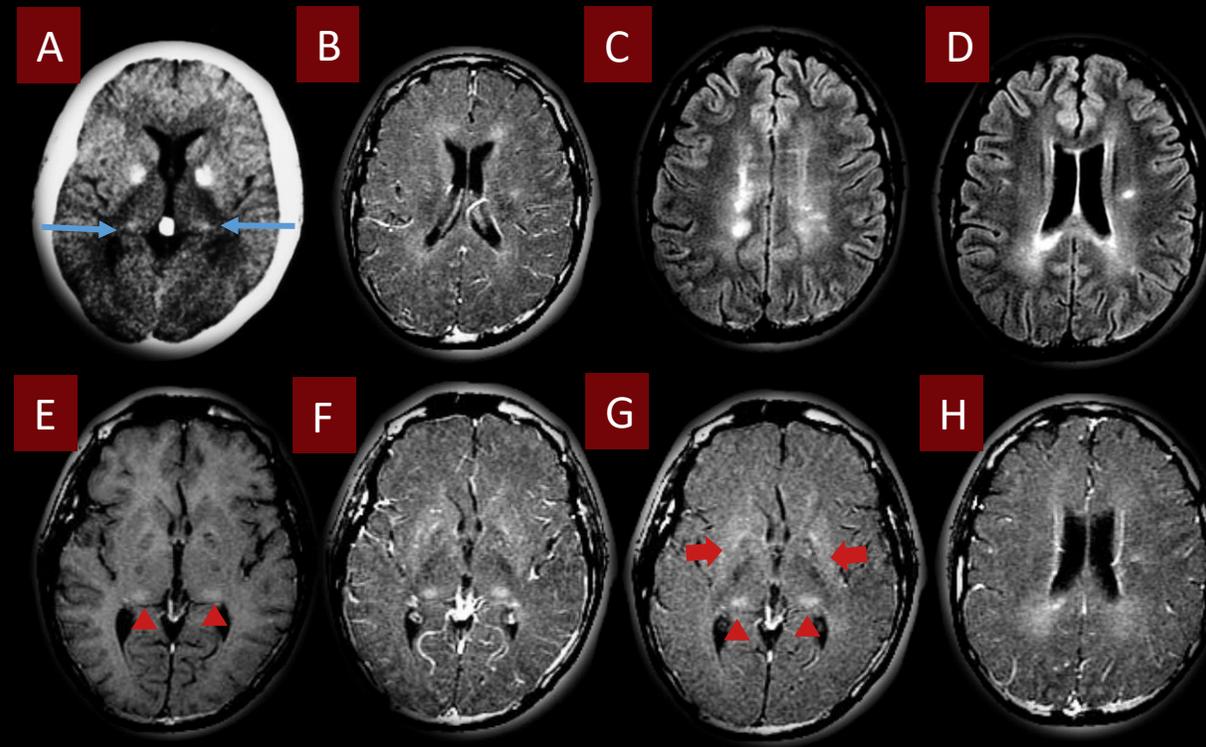


Imagem de tomografia computadorizada evidencia calcificações bilateral e simétrica no pulvinar dos tálamos (setas azuis). Nas imagens de ressonância magnética observa-se tortuosidades vasculares (B e F) e alteração na substância branca dos centros semiovais por áreas de gliose (C, D, H)