

Doença de Niemann Pick tipo C = paralisia olhar conjugado vertical + histiócito azul marinho.

Mitocondriopatia = piora durante infecção ou jejum + lactato alto.

Mucopolissacaridose = fácies infiltrada + macroglossia + “gargulismo” + opacidade córnea.

Síndrome de Aicardi = menina + microftalmia + agenesia corpo caloso + lacuna retina.

Síndrome de Rett = menina + microcefalia adquirida + apraxia mãos.

Síndrome de Sjogren-Larson = paraparesia espástica + ictiose.

Deficiência de creatina = ausência pico creatina na espectroscopia.

Deficiência GLUT 1 = hipoglicorraquia persistente.

Ataxia telangiectasia = ataxia cerebelar + teleangiectasia + hipogamaglobulinemia + alfa-feto-proteína elevada.

Leucodistrofia metacromática = ataxia cerebelar + espasticidade + abolição ROT + arilsulfatase A + leucodistrofia.

Doença de Tay-Sachs = mancha vermelho cereja + *startle* (clonia audiogênica) + macrocefalia.

Ataxia de Friedreich = ataxia cerebelar + escoliose + cardiopatia + polineuropatia periférica + pé cavo.

Lipofuccinose ceróide neuronal = epilepsia mioclônica progressiva + perda visual.

Doença de Krabbe = Febre + hipertonia + hiperproteínorraquia + leucodistrofia.

Doença de Fabry = angioqueratoma “em bermuda” + AVC + acroparestesia + doença renal.

Doença de Pompe (forma tardia) = fraqueza proximal tipo cinturas + biopsia muscular sem distrofia muscular.

Doença de Cockayne = sensibilidade ao sol + hipodesenvolvimento pondero estatural + calcificação núcleos da base, surdez.

Doença de Canavan = megalencefalia + pico NAA na espectroscopia.

Doença de Menkes = menino + cabelos quebradiços, secos, acastanhados (kinky hair) + atrofia cerebral intensa.

Doença de Leigh = hipersinal putamen (em T2 e FLAIR) + aumento lactato.

PKAN (neurodegeneração associada à pantotenato quinase) = síndrome extrapiramidal + “olho de tigre” no globo pálido.

Doença de Pelizaeus-Merzbacher = menino, hipomielinização, nistagmo.

Distúrbio de beta oxidação (SCAD, MCAD, LCHAD) = hipoglicemia sem cetose.

Coréia de Huntington = coréia, déficit cognitivo, atrofia marcante de núcleo caudado e cerebelo.

Síndrome de Aicardi-Goutierres = meningite asséptica + calcificação cerebral + irritabilidade + leucodistrofia.

Leucodistrofia com megalecefalia e cistos subcorticais = megalecefalia + leucodistrofia + cistos subcorticais.

Doença de Alexander = megalecefalia + leucodistrofia (predomínio frontal, capta contraste).

Adrenoleucodistrofia ligada ao X = menino + leucodistrofia em quadrantes posteriores (capta contraste na periferia) + insuficiência adrenal + perda visual.

Doença de Wilson = hepatopatia + distúrbio psiquiátrico + síndrome extrapiramidal + anel Kayser-Fleischer.

Distrofia neuroaxonal = atrofia cerebelar + estrabismo convergente + hipotonia (com evolução passa a ter hipertonia).

Gangliosidose GM1 = hepatomagalia + fásclies grosseira + alterações ósseas + mancha vermelho cereja.

Leucoencefalopatia com substância branca evanescente = desmielinização muito importante com clínica leve + ataxia cerebelar + atrofia óptica + piora com trauma leve.

Acidúria glutárica tipo 1 = atrofia fronto-temporal + alteração sinal núcleos da base + higroma subdural + síndrome extrapiramidal.

Doença da urina de xarope de bordo = urina com odor adocicado desde primeiras semanas de vida.

Acidúria metilmalônica = letargia + hiperamonemia + hipsinal em globo pálido (em T2 e FLAIR).