

ASPECTOS CLÍNICOS E BIOQUÍMICOS DA ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X EM PACIENTES BRASILEIROS.

Vargas, C.R., Wajner, M., Giugliani, R., Sirtori, L.R., Chiochetta, M., Ferreira, G.C., Deon, M., Goulart, L.S., Barschak, A.G., Maegawa, G., Zandoná, D., Cecchin, C., Jardim, L. Serviço de Genética Médica/HCPA/UFRGS.

Adrenoleucodistrofia (X-ALD) é uma desordem peroxissomal com padrão de herança ligada ao X, fenotipicamente heterogênea, caracterizada por uma progressiva desmielinização da substância branca do sistema nervoso central e por insuficiência adrenal. Foram investigados 32 pacientes do sexo masculino com sinais clínicos sugestivos de X-ALD, com idade entre 5 e 39 anos, diagnosticados entre 304 pacientes encaminhados para investigação por suspeita clínica. Os níveis plasmáticos dos ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCFA) foram dosados em nosso laboratório através de Cromatografia Gasosa (CG). Vinte e cinco (83%) casos da forma infantil de X-ALD (ALD) e 7 (22%) casos de adrenomieloneuropatia (AMN) foram diagnosticados. Leucodistrofia, paraparesia e dificuldade de aprendizado foram os sinais mais frequentes, aparecendo em 25, 13 e 12 dos pacientes, respectivamente.

O conhecimento dos médicos sobre a possibilidade da X-ALD parece ser pequeno, o que pode ser concluído a partir da elevada idade no diagnóstico e do grande intervalo entre o início dos sintomas e o diagnóstico. Neste trabalho, que relata a primeira série brasileira de pacientes com X-ALD, procuramos enfatizar os sinais e sintomas relevantes para a suspeita diagnóstica, uma vez que a identificação precoce dos casos parece ser importante para o sucesso do tratamento. Além disso, o diagnóstico permite a identificação de portadores que podem se beneficiar do aconselhamento genético e do diagnóstico pré-natal. Apoio: CAPES, FAPERGS, CNPq, PROPESQ/UFRGS.