

249

**ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X : INVESTIGAÇÃO CLÍNICA E LABORATORIAL EM 15 PACIENTES BRASILEIROS.** *Alethéa G. Barschak, Daniella de M. coelho, Carolina F.M. de Souza, Ana C.S. Puga, Ida V.D. Schwartz, Laura Jardim, Carmen R. Vargas e Roberto Giuliani* (Laboratório de Análise de

Metabólitos, Serviço de Genética Médica, HCPA)

Adrenoleucodistrofia ligada ao X (X-ALD) é uma desordem peroxissomal fenotipicamente heterogênea, cuja forma clássica se caracteriza por um quadro marcado por progressiva desmielinização da substância branca do sistema nervoso e insuficiência adrenal. Seu diagnóstico se confirma com o achado, através de cromatografia gasosa, de níveis elevados de ácidos graxos de cadeia muito longa no plasma, técnica que foi implantada de modo pioneiro no Brasil em nosso serviço. A avaliação de 108 amostras de pacientes com suspeita de X-ALD provenientes de diferentes partes do país, permitiu até agora o diagnóstico de 15 casos, sendo 11(73%) de X-ALD clássica e 4 (27%) de Adrenomieloneuropatia (AMN), uma forma da doença que não afeta o cérebro. Os sinais mais frequentes nos pacientes diagnosticados, e que devem chamar a atenção do médico para o diagnóstico, foram insuficiência adrenal (80%), leucodistrofia (53%) e fraqueza muscular (40%). No entanto, o intervalo entre o início dos sintomas e o efetivo diagnóstico foi elevado, sugerindo que os médicos não estejam considerando esta possibilidade diagnóstica antes que o quadro esteja avançado, quando e demasiado tarde para que as limitadas medidas de tratamento disponíveis produzam algum efeito. Ainda assim, o diagnóstico, mesmo tardio, é de fundamental importância por permitir a detecção de portadoras nas famílias, as quais podem se beneficiar do aconselhamento genético e do diagnóstico pré-natal (CNPq-PIBIC/UFRGS)