



27^a Semana Científica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre

14º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul
10 a 14 de setembro de 2007

Anais

ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X: 82 AFETADOS EM 30 FAMÍLIAS

LUIZA BRUSIUS RENCK; MARIANA LA BELLA COSTA; HECTOR YURI CONTI WANDERLEY; DEBORAH BLANK; CRISTINA BRINCKMAN OLIVEIRA NETTO; CARMEN REGLA VARGAS; DANIELA COELHO; LÍLIA REFOSCO; MAYDE SEADI TORRIANI; NATALIA SONCINI KAPCZINSKI; CLÁUDIO GALVÃO DE CASTRO JR.; LEONARDO VEDOLIN; CARMEM BONFIM; ROBERTO GIUGLIANI; LAURA BANNACH JARDIM

Introdução: A adrenoleucodistrofia ligada ao X (X-ALD) é uma doença genética na qual a degradação dos ácidos graxos muito longos saturados (ou VLCFA) encontra-se impedida. A X-ALD afeta principalmente a córtex adrenal e o sistema nervoso. Sua variabilidade fenotípica é muito alta. Nos homens, se apresenta combinando (a) forma cerebral, ou apenas mieloneuropatia, ou ausência de sintomas, com (b) presença ou não de insuficiência adrenal. Objetivo: descrever os homens afetados e não afetados das primeiras 30 famílias atendidas no nosso Serviço. Material e Métodos: casos-índice detectados por neurologistas do país foram encaminhados. Após o diagnóstico por dosagem dos VLCFA, as linhagens maternas foram estudadas do ponto de vista clínico, neurológico e bioquímico. Resultados: 149 homens foram identificados em 3 gerações das 30 famílias, sendo 82 deles sintomáticos; 48 foram acompanhados. Dez meninos foram diagnosticados antes do início dos sintomas e receberam GTO-GTE para a prevenção da forma cerebral; 4/10 acabaram por desenvolvê-la. Oito meninos (esses 4 e mais 4 que já foram diagnosticados com a forma cerebral) receberam a indicação para realização de TMO. Quatro deles já foram transplantados, 3 com boa evolução clínica. Conclusão: aparentemente não estamos perdendo casos de portadores nas famílias atendidas, já que o número de homens não afetados encontrado foi menor do que o esperado. Houve uma proporção de casos cerebrais muito maior do que a encontrada na literatura, o que pode ser devido a um defeito na recordação das manifestações clínicas de familiares comprometidos. O grande número de casos que desenvolveu a forma cerebral apesar do tratamento com óleo de Lorenzo pode dever-se à irregularidade do uso dessa medicação.