



REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E  
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2007;27 (Supl 1) :1-292

# 27<sup>a</sup> 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: ANÁLISE GENÔMICA DE UMA SÉRIE DE CASOS EM FAMÍLIAS BRASILEIRAS**

FERNANDA DOS SANTOS PEREIRA; MARIANA LA BELLA-COSTA; LUIZA RENCK; URSULA MATTE; CARMEM VARGAS; ROBERTO GIUGLIANI; LAURA JARDIM

A adrenoleucodistrofia ligada ao X (X-ALD) é uma doença genética do metabolismo dos peroxissomo, onde a degradação dos ácidos graxos muito longos saturados (VLCFA) encontra-se impedida ou limitada. Estima-se que 1:42.000 recém-nascidos apresentem essa doença. A X-ALD afeta principalmente a córtex adrenal, mielina do sistema nervoso central e axônios centrais e periféricos. A variabilidade fenotípica é muito alta e não pode ser prevista pelos níveis dos VLCFA, nem pela história familiar, limitando a correlação genótipo-fenótipo. O gene da X-ALD (ABCD1), contém 10 exons e ocupa 20 kb do DNA genômico no braço longo do cromossomo X (Xq28). Mais de 300 mutações foram identificadas e a maioria delas (58%) é “privada”. O objetivo deste estudo é avaliar o espectro mutacional das famílias com X-ALD atendidas no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Foram avaliados 12 casos-índices (homens com diagnóstico bioquímico de X-ALD) através da amplificação dos 10 éxons do gene ABCD1 por PCR e posterior triagem de mutações por SSCP (Single Strand Conformational Polymorphism). Os éxons que apresentaram padrão de migração diferente da amostra controle, foram seqüenciados de forma automatizada. Até o momento, foi realizado SSCP para os éxons 1A, 1B, 2, 5, 6 e 8/9 e os casos-índices de três famílias apresentaram padrão de migração alterado por SSCP. Após seqüenciamento automatizado dessas amostras, as mutações encontradas foram: 1430delA e P623L. A análise molecular será oferecida aos demais membros das famílias dos casos-índices que tiveram mutação identificada. A triagem de mutações continua para os demais casos-índices. Apoio: FIPE-HCPA, CNPq