

256

DETECÇÃO DE X-ALD EM PACIENTES DE ALTO RISCO: UMA ABORDAGEM CLÍNICO-LABORATORIAL. Marina Chiochetta², Denise Zandoña², Gustavo Ferreira², Gustavo Maegawa², Laura Jardim^{2,4}, Laureci Goulart², Lisana R. Sirtori², Marion Deon², Roberto Giugliani², Carmen R. Vargas^{1,2}, Moacir Wajner^{2,3}. 1) Departamento de Análises Clínicas, Faculdade de Farmácia, UFRGS. 2) Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre. 3) Departamento de Bioquímica, UFRGS. 4) Departamento de Medicina Interna, UFRGS.

Adrenoleucodistrofia ligada ao cromossomo X (X-ALD) é um erro inato do metabolismo, classificado como distúrbio peroxissomal onde há acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa em diferentes tecidos dos pacientes afetados. 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 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 grande intervalo de tempo entre o início dos sintomas e o diagnóstico destes pacientes caracteriza a importância do conhecimento médico para a detecção precoce da X-ALD. Considerando que o tratamento preconizado (Óleo de Lorenzo e/ou transplante de medula) é mais eficaz em pacientes assintomáticos, salienta-se a necessidade de investigação familiar desta doença a partir do caso índice. Além disso, o diagnóstico permite a identificação de portadores que podem se beneficiar do aconselhamento genético e do diagnóstico pré-natal. (CAPES, Fapergs, CNPq, Propesq-UFRGS)