

**DETECÇÃO DE ADRENOMIELOEUROPATIA E ADRENOLEUCODISTROFIA CEREBRAL INFANTIL EM PACIENTES BRASILEIROS.** Vargas CR , Coelho DM , Barschak AG , Sitta A , Ferreira GC , Deon M , Fitarelli D , Chiochetta M , Caldas R , Roth F , Jardim L , Giugliani R , Wajner M . Serviço de Genética Médica . HCPA.

Adrenoleucodistrofia é uma desordem hereditária recessiva ligada ao cromossomo X (X-ALD), fenotipicamente heterogênea, caracterizada por progressiva desmielinização do sistema nervoso central e insuficiência adrenocortical. Seis formas clínicas foram descritas para X-ALD: forma cerebral infantil (cALD), adrenomieloneuropatia (AMN), forma cerebral juvenil, forma cerebral adulta, forma assintomática e forma olivo-ponto-cerebelar. O diagnóstico da X-ALD é feito pela dosagem dos ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) em plasma pelo método da cromatografia gasosa (CG) em coluna capilar. Foram investigados no período de janeiro de 1999 a julho de 2004, 743 indivíduos oriundos de diferentes estados do Brasil com suspeita clínica de X-ALD. Destes, foram diagnosticados 70 casos de X-ALD, perfazendo 9,4% do total investigado, tendo os pacientes idade entre 4 e 53 anos. Dentre os pacientes, identificou-se 51 (72,9%) casos de cALD, 9 (12,8%) casos de AMN e 10 (14,3%) casos de pacientes assintomáticos. Insuficiência adrenal, leucodistrofia e fraqueza muscular foram os sintomas mais frequentes. A investigação familiar da X-ALD permite identificar precocemente indivíduos assintomáticos, os quais são os pacientes que sabidamente melhor respondem ao tratamento com Óleo de Lorenzo, uma vez que esta terapêutica retarda o aparecimento dos sintomas neurológicos nestes pacientes. Desta forma, enfatiza-se a importância da detecção de altos níveis séricos de AGCML em familiares de indivíduos afetados por X-ALD. Apoio: FAPERGS, CNPq, PROPESQ/UFRGS, FIPE/HCPA.