

TRATAMENTO COM ÓLEO DE LORENZO EM PACIENTES ASSINTOMÁTICOS PORTADORES DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X

Coordenador: CARMEN REGLA VARGAS

Autor: Maiara Cássia Pigatto

A adrenoleucodistrofia ligada ao X (X-ALD) é uma doença peroxissomal hereditária rara, atinge somente meninos, a frequência é, em média, de 1 caso para cada 20 mil nascimentos. Esta doença é caracterizada bioquimicamente pelo acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML), principalmente ácidos graxos acumulados o hexacosanóico (C26:0) e o tetracosanóico (C24:0) em tecidos e fluídos biológicos. Esta desordem é clinicamente caracterizada por desmielinização central e periférica e insuficiência adrenal. Sete formas clínicas foram descritas para X-ALD: cerebral infantil (cALD), adrenomieloneuropatia (AMN), cerebral juvenil, cerebral adulta, Addison isolada, assintomática e olivo-ponto-cerebelar. O tratamento para os sintomas neurológicos é limitado e baseia-se na redução dos AGCML. Para tal, a terapia recomendada consiste no uso de uma mistura contendo gliceroltrioleato e gliceroltrierucato, conhecida como Óleo de Lorenzo (OL), combinada com uma dieta pobre em AGCML. Neste trabalho objetivou-se realizar a orientação quanto a coleta de material biológico, quanto aos resultados laboratoriais, quanto a instituição terapêutica e realização de aconselhamento genético e ainda foi realizado um estudo dos AGCML em 18 pacientes com diferentes formas clínicas de X-ALD (4 AMN, 7 cALD e 7 assintomáticos) no diagnóstico e durante o tratamento com OL. Os AGCML foram dosados no plasma dos pacientes utilizando o método de cromatografia gasosa capilar. Foi verificada uma diminuição significativa dos níveis plasmáticos de AGCML na forma assintomática durante o tratamento. Ainda, somente nos pacientes assintomáticos foi constatada a normalização dos níveis plasmáticos de C26:0 durante o tratamento. Os familiares foram investigados laboratorialmente e as famílias de portadores de X-ALD foram submetidas ao aconselhamento genético. Este trabalho reforça a importância do aconselhamento genético e da investigação familiar nos casos de X-ALD através da detecção de altos níveis séricos de AGCML em familiares de indivíduos afetados por esta desordem, pois isso permite identificar precocemente indivíduos assintomáticos e assim implementar o tratamento com OL. Cabe salientar que esta terapêutica retarda o aparecimento dos sintomas neurológicos somente em pacientes assintomáticos no diagnóstico.