

## **DETECÇÃO DE INDIVÍDUOS ASSINTOMÁTICOS COM X-ADRENOLEUCODISTROFIA EM FAMÍLIAS DE PORTADORES DESTA PATOLOGIA**

Coordenador: CARMEN REGLA VARGAS

DETECÇÃO DE INDIVÍDUOS ASSINTOMÁTICOS COM X-ADRENOLEUCODISTROFIA EM FAMÍLIAS DE PORTADORES DESTA PATOLOGIA Terroso, T.(1) , Guidobono, R. (2), Huve, J. (2), Coelho, D.C. (2),Wajner, M.(2,3) , Giugliani, R.(2,3), Vargas, C.R(4). (1) bolsista de extensão - Departamento de Análises/UFRGS; (2) participante - Serviço de Genética Médica/HCPA; (3) participantes - Departamento de Bioquímica/UFRGS; (4) coordenadora - Departamento de Análises/UFRGS 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. Sete formas clínicas foram descritas para X-ALD. Neste trabalho objetivamos detectar em famílias de risco pacientes do sexo masculino com X-ALD, analisando as diferenças fenotípicas entre as formas cerebral infantil (cALD), adrenomieloneuropatia (AMN) e assintomática e os sinais e sintomas relevantes aos quais deve-se ter atenção especial na suspeita diagnóstica. Ainda, objetivou-se orientar as famílias quanto a coleta de material biológico, quanto aos resultados laboratoriais, quanto a instituição da terapêutica e realização de aconselhamento genético. 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. Os pacientes foram orientados para a realização da coleta de sangue. Foram investigados no período de janeiro de 1999 à junho de 2005, 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, familiares de casos índices. O tratamento com Óleo de Lorenzo foi instituído nos pacientes assintomáticos. Insuficiência adrenal, leucodistrofia e fraqueza muscular foram os sintomas mais freqüentes. A investigação familiar da X-ALD permitiu 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. As famílias de portadores de X-ALD foram beneficiadas pelo aconselhamento genético. Desta forma, enfatiza-se a

importância da detecção de altos níveis séricos de AGCML em familiares de indivíduos afetados por X-ALD, os quais podem ser beneficiados pelo tratamento com Óleo de Lorenzo. Apoio: PROEXT