

Sessão 34 Genética Humana D

312

ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X: 82 AFETADOS EM 30 FAMÍLIAS. *Mariana La Bella Costa, Luiza Brusius Renck, Hector Yuri Conti Wanderley, Deborah Blank, Cristina Brinckman Oliveira Netto, Carmen Regla Vargas, Daniela Coelho, Lília Refosco, Mayde Seadi Torriani, Natalia Soncini Kapczinski, Cláudio Galvão de Castro Jr, Leonardo Vedolin, Carmem Bonfim, Roberto Giugliani, Laura Bannach Jardim (orient.)* (UFRGS).

Introdução: A adrenoleucodistrofia ligada ao X (X-ALD) é uma doença genética na qual a degradação dos ácidos graxos muito longos saturados (ou VLCFA) encontra-se impedida. A X-ALD afeta principalmente a córtex adrenal e o sistema nervoso. Sua variabilidade fenotípica é muito alta. Nos homens, se apresenta combinando (a) forma cerebral, ou apenas mieloneuropatia, ou ausência de sintomas, com (b) presença ou não de insuficiência adrenal. **Objetivo:** descrever os homens afetados e não afetados das primeiras 30 famílias atendidas no nosso Serviço. **Material e Métodos:** casos-índice detectados por neurologistas do país foram encaminhados. Após o diagnóstico por dosagem dos VLCFA, as linhagens maternas foram estudadas do ponto de vista clínico, neurológico e bioquímico. **Resultados:** 149 homens foram identificados em 3 gerações das 30 famílias, sendo 82 deles sintomáticos; 48 foram acompanhados. Dez meninos foram diagnosticados antes do início dos sintomas e receberam GTO-GTE para a prevenção da forma cerebral; 4/10 acabaram por desenvolvê-la. Oito meninos (esses 4 e mais 4 que já foram diagnosticados com a forma cerebral) receberam a indicação para realização de TMO. Quatro deles já foram transplantados, 3 com boa evolução clínica. **Conclusão:** aparentemente não estamos perdendo casos de portadores nas famílias atendidas, já que o número de homens não afetados encontrado foi menor do que o esperado. Houve uma proporção de casos cerebrais muito maior do que a encontrada na literatura, o que pode ser devido a um defeito na recordação das manifestações clínicas de familiares comprometidos. O grande número de casos que desenvolveu a forma cerebral apesar do tratamento com óleo de Lorenzo pode dever-se à irregularidade do uso dessa medicação.