

141

DETECÇÃO DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO CROMOSSOMO X EM UMA POPULAÇÃO BRASILEIRA DE ALTO RISCO. Anderson Búker de Oliveira, Marion Deon, Daniella de Moura Coelho, Graziela Schmitt, Estela Busanello, Anelise de Carvalho, Laura Jardim, Roberto Giugliani, Carmen Regla Vargas, Moacir Wajner (orient.) (ULBRA).

A adrenoleucodistrofia ligada ao cromossomo X (X-ALD) é uma doença peroxissomal hereditária bioquimicamente caracterizada pelo acúmulo dos ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML), ácidos hexacosanóico ($C_{26:0}$) e tetracosanóico ($C_{24:0}$) nos tecidos e fluidos biológicos nos pacientes afetados. O aumento da concentração desses metabólitos está relacionado com a progressiva desmielinização da substância branca do sistema nervoso central, bem como com a insuficiência adrenal. Sete formas clínicas já estão descritas, sendo a forma cerebral infantil (cALD) e a adrenomieloneuropatia (AMN) as mais freqüentes, podendo ocorrer todas na mesma família. A diminuição dos níveis plasmáticos de AGCML é obtida por tratamento com uma dieta de restrição em gorduras saturadas e com uso do Óleo de Lorenzo (gliceroltrierucato + gliceroltrioleato), eficaz em pacientes que não apresentam sintomas neurológicos. Durante o período 1999 a 2006 analisamos amostras de sangue de 1065 pacientes com sintomatologia sugestiva de X-ALD oriundos de diferentes Estados do Brasil. Foram diagnosticados através da dosagem de AGCML 66 casos da forma cALD, 16 casos de AMN e 23 casos assintomáticos. Trinta (30) famílias foram investigadas e 11 heterozigotas foram diagnosticadas. Quatro (4) pacientes neurologicamente assintomáticos foram submetidos ao transplante de medula óssea, tendo obtido sucesso a este tratamento. A detecção precoce destes distúrbios metabólicos é importante em nosso meio, pois possibilita, a curto prazo, o tratamento eficiente dos afetados, além de permitir o aconselhamento genético e o diagnóstico pré-natal para futuras gestações. Ainda, cabe salientar a importância de fazer a dosagem de AGCML no plasma de todos os meninos portadores de insuficiência adrenal, os quais podem se beneficiar do tratamento precoce, já que o Óleo de Lorenzo nestes pacientes retarda os severos sintomas neurológicos apresentados pelos mesmos.