



1º CONGRESSO SUL-AMERICANO, 2º CONGRESSO BRASILEIRO E 3º CONGRESSO PAULISTA DE  
**Urgências e Emergências Pediátricas**  
02 a 05 de maio de 2018 - Centro de Convenções Frei Caneca - São Paulo - SP

## Trabalhos Científicos

**Título:** Adrenoleucodistrofia: Relato De Caso

**Autores:** KARLA KAROLINE G BUSSONS;ALCIONE PEREIRA DE SOUSA;CLOTILDE DA ROCHA F. DE ANDRADE;LUCIANA OLIVEIRA RAMOS;MARCIA LOUREIRO MACIEL

**Resumo:** INTRODUÇÃO: A adrenoleucodistrofia (ADL) é uma doença genética recessiva de herança ligada ao X, grave e progressiva que consiste numa alteração do metabolismo ocasionando um acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) nos tecidos SNC e adrenais. Pode manifestar-se inicialmente com alteração do comportamento, da audição, da fala, da escrita, da marcha, da deglutição e nos casos mais avançados hipertonia generalizada, evoluindo de um estado neurovegetativo ao óbito. O diagnóstico é confirmado dosando os níveis plasmáticos dos AGCML, achados na ressonância magnética e cariótipo. OBJETIVO: Os autores relatam um caso de adrenoleucodistrofia, correlacionando-o com os dados da literatura, incluindo aspectos clínicos, diagnóstico, tratamento e evolução. METODOLOGIA: J.V.S.S, sexo masculino, 5 anos, paciente com diagnóstico de adrenoleucodistrofia, sem alteração na exploração neurológica, sem nenhuma outra queixa. Solicitado RNM de encéfalo devido a história familiar, com resultado hipersinal em T2/Flair na substância branca subcortical frontal e temporal nesta última de forma mais evidente a direita, o aspecto embora não seja totalmente específico permite considerar a possibilidade de área de mielinização terminal, pequenos focos de alteração da substância branca periventricular e subcortical sobretudo nas regiões frontais. RESULTADOS: Seu diagnóstico foi confirmado através da pesquisa de ácidos graxos de cadeia muito longa e tentado um tratamento específico e imediato. ACTH ( hormônio adrenocorticotrófico) 228mg/dl CONCLUSÃO: A X-ADL faz parte de um grupo de doenças raras com alta morbimortalidade e prognóstico desfavorável. A X-ADL é frequentemente diagnosticada erroneamente, sendo uma causa não muito rara de doença de Addison. Novos tratamentos, quando introduzidos precocemente, são promissores