



12º COBRAPEM

Congresso Brasileiro Pediátrico
de Endocrinologia e Metabologia

31 de maio a 03 de junho de 2017

Rio de Janeiro . RJ

Trabalhos Científicos

Título: Adrenoleucodistrofia Ligada Ao X – Retrato Do Ambulatório Do Icr - Hcfmusp

Autores: SELMA REGINA SAN MARTIN CASTEDO; LUDMILLA RENIE O. RACHID; BEATRIZ SEMER; EDJANE SANTOS QUEIROZ; CAROLINE DE GOUVEIA BUFF PASSONE; LOUISE COMINATO; RUTH ROCHA FRANCO; LEANDRA STEINMETZ; HAMILTON CABRAL DE MENEZES FILHO; DURVAL DAMIANI

Resumo: **INTRODUÇÃO E OBJETIVO:** Adrenoleucodistrofia ligada ao X (ADLX) é uma desordem peroxissomal da beta-oxidação que resulta em acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) principalmente em sistema nervoso, córtex adrenal e testículos. Nos Estados Unidos, a prevalência é estimada em 1 caso para cada 21000. No Brasil, estudo realizado em São Paulo, demonstrou que a ADLX é responsável por 7,3% dos casos de insuficiência adrenal primária. O presente trabalho descreve a experiência com pacientes portadores de ADLX na unidade de Endocrinologia Pediátrica do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de São Paulo. **MATERIAIS E MÉTODOS:** Análise clínica e laboratorial de 15 pacientes com ALD-X em seguimento no Ambulatório de Endocrinologia Pediátrica do ICr - HCFMUSP. **RESULTADOS:** A idade média do diagnóstico foi de $7,8 \pm 3,3$ (2-17) anos, todos com dosagens aumentadas de AGCML. A pesquisa de mutação genética foi realizada em apenas um paciente. Ao diagnóstico, sete pacientes apresentavam na RMN o Score de Loes maior que 8, já com comprometimento neurológico, sem possibilidade de transplante de medula óssea. As alterações endocrinológicas iniciaram aos $8,1 \pm 3,5$ (3-18) anos, todos com insuficiência adrenal. Doze pacientes possuem deficiência de mineralocorticoide. Até o momento, não foram identificadas alterações puberais. **CONCLUSÃO:** A crise adrenal aguda foi a principal manifestação clínica para identificação da insuficiência adrenal. Sabe-se que, quando não identificada precocemente e tratada, a insuficiência adrenal esta associada com alta morbimortalidade nos pacientes com ADLX. Profissionais e familiares devem ser treinados para identificar e tratar sinais e sintomas de insuficiência adrenal.