

Trabalhos Científicos

Título: Caso Raro De Adrenoleucodistrofia Ligada Ao Cromossomo X Em Mulher Com Envolvimento Cerebral E Hipofisário

Autores: Introdução: A adrenoleucodistrofia ligada ao cromossomo X (X-ALD) é um distúrbio neurodegenerativo peroxissomal causado por mutações no gene ABCD1, responsável pela codificação da proteína ALDP, que transporta ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCFA) para os peroxissomos. A deficiência dessa proteína resulta no acúmulo de VLCFA, afetando principalmente o sistema nervoso central. Embora a X-ALD seja mais prevalente em homens, mulheres portadoras podem ter formas mais leves e com início tardio. Objetivos: Paciente do sexo feminino, 10 anos, foi admitida em 2018 com sonolência, vômitos e febre, após diagnóstico de faringite aguda. Apresentava bradicardia, apatia, déficit de memória, fraqueza e irresponsividade. A tomografia evidenciou edema cerebral e a análise do líquido cefalorraquidiano foi normal. Durante a internação, desenvolveu paresia facial central à direita. Em 2018, a paciente teve crises epilépticas focais tratadas com oxcarbazepina e evoluiu com regressão cognitiva e motora progressiva, alterações de marcha e incontinência urinária. A avaliação neuropsicológica revelou deficiência intelectual leve. A ressonância magnética (RM) inicial revelou lesões periventriculares, e a hipótese de X-ALD foi levantada. A RM de seguimento mostrou lesões progressivas de substância branca, e o estudo molecular confirmou a mutação p.Arg617Cys no gene ABCD1 e inativação preferencial do cromossomo X paterno. A paciente também evoluiu com hipotireoidismo de padrão central, insuficiência adrenal de padrão central e hipogonadismo. Nova RM indicou aumento volumétrico da adeno-hipófise, sugerindo hiperplasia funcional ou hipofisite, uma associação rara para X-ALD. Metodologia: Resultados: A X-ALD afeta predominantemente homens, enquanto mulheres portadoras geralmente têm formas mais leves. No entanto, a inativação enviesada do cromossomo X pode gerar formas graves, como no caso relatado. A paciente apresentou uma forma rara e progressiva de X-ALD cerebral, com manifestações neurológicas e endócrinas, incluindo acometimento hipofisário, um aspecto ainda não relatado na literatura. Conclusão: Este relato descreve uma forma rara e progressiva de X-ALD cerebral em uma paciente feminina, com confirmação genética e evolução compatível com desmielinização cerebral. A associação com disfunções endócrinas, como hipotireoidismo de padrão central e insuficiência adrenal secundária, amplia o espectro clínico da doença. A vigilância endócrina e o acompanhamento multidisciplinar são essenciais para diagnóstico e manejo adequados.

Resumo: GABRIELA PORTILHO DE CASTRO RODRIGUES DE CARVALHO (ICR - HCFMUSP), FLÁVIA MATTKE SANTOS FERREIRA (ICR - HCFMUSP), DÂNAE BRAGA DIAMANTE LEIDERMAN (ICR - HCFMUSP), FELIPE EDUARDO CORREIA ALVES DA SILVA (ICR - HCFMUSP), PEDRO HENRIQUE NUNES LEITE (ICR - HCFMUSP), AMANDA THAÍS PEDROSA DE CARVALHO (ICR - HCFMUSP), FELIPE MAATALANI BENINI (ICR - HCFMUSP), LUCAS YUKIO OTSUBO HAYASIDA (ICR - HCFMUSP), GABRIELA ALVES MARTINS DE SOUZA (ICR - HCFMUSP), ANA BEATRIZ CHARANTOLA BELONI (ICR - HCFMUSP), CAROLINE DE GOUVEIA BUFF PASSONE (ICR - HCFMUSP), ROBERTA DE OLIVEIRA ANDRADE (ICR - HCFMUSP), GUIDO COLARES DE PAULA NETO (ICR - HCFMUSP), DURVAL DAMIANI (ICR - HCFMUSP), LOUISE COMINATO (ICR - HCFMUSP)