



36º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: As Consequências Do Não Diagnóstico Precoce Em Um Paciente Com Adrenoleucodistrofia

Autores: JULIA MASELLI LIMA (PRONTOBABY - HOSPITAL DA CRIANÇA); CLARISSA DE PAULA FREITAS ROCHA (PRONTOBABY - HOSPITAL DA CRIANÇA); LUCAS PIRASSOL TEPEDINO (PRONTOBABY - HOSPITAL DA CRIANÇA); LYGIA BERNARDES SEABRA (PRONTOBABY - HOSPITAL DA CRIANÇA); FABRICIO DE ANDRADE DOS REIS (PRONTOBABY - HOSPITAL DA CRIANÇA); ROBERTA LEITE DE CASTRO DE SOUZA (PRONTOBABY - HOSPITAL DA CRIANÇA); VIVAN SANTOS CARVALHO OLIVEIRA (PRONTOBABY - HOSPITAL DA CRIANÇA); BRUNNA DE PAULO SANTANA (PRONTOBABY - HOSPITAL DA CRIANÇA)

Resumo: Introdução: Adrenoleucodistrofia ligada ao X (X-ADL) é uma doença progressiva metabólica rara determinada geneticamente, que envolve o sistema nervoso central (SNC), córtex adrenal e testículos. Ela está relacionada com o acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) no plasma e nos tecidos, causado por uma proteína de membrana peroxissomal deficiente. Descrição do caso: E.S.V, masculino, 8 anos, natural do RJ, com desenvolvimento neuropsicomotor adequado até os 3 anos. Aos 4 anos iniciou episódios de convulsão tônico clônico generalizado com eletroencefalograma normal, sendo então aventada a possibilidade de epilepsia benigna. Em um período de 6 meses, realizou 3 Ressonâncias Nucleares Magnéticas, sendo a última em fevereiro de 2012, com lesão sugestiva de adrenoleucodistrofia. Do início da doença até os dias atuais, evoluiu com perda da visão, audição, das atividades habituais, alterações do comportamento, seguida de tetraparesia espástica. Não foi feito tratamento com o “Óleo de Lorenzo” ou dieta livre de AGCML. Discussão: Não existe um tratamento específico para a cura da adrenoleucodistrofia, até o momento. Segundo alguns estudos, a dieta livre de AGCML em conjunto ao azeite ou óleo de Lorenzo, têm obtido êxito com relação a evolução dos sinais e sintomas da doença, especialmente se administrado logo no início ou até mesmo antes de aparecerem os sintomas. Trabalhos mais recentes apontam para o Transplante de Medula Óssea como um tratamento possivelmente eficaz em pacientes assintomáticos, porém o grau de sucesso deste tratamento é variável, e os estudos e pesquisas ainda são muito recentes. Conclusão: O ADL é uma doença rara, neurodegenerativa. O que vem sendo demonstrado na literatura é que é de extrema importância que essas crianças venham a ser diagnosticadas precocemente, fazendo toda diferença com relação ao início do tratamento e prognóstico da doença. É importante também, além do tratamento medicamentoso e nutricional, um acompanhamento interprofissional.