Trabalhos Científicos

Título: Adrenoleucodistrofia: Relato De Caso De Paciente Acompanhado Em Serviço De Home Care.

Autores: LUANA GUEDES BEZERRA NOBRE (UNIMED FORTALEZA); CAROLINE TABATINGA CARDOSO (UNIMED FORTALEZA); ANA KARLA FARIAS DA COSTA (UNIMED FORTALEZA); CRISTIANO WALTER MORAES ROLA JÚNIOR (UNIMED FORTALEZA)

Resumo: INTRODUÇÃO Adrenoleucodistrofia (ADL) é uma doença genética com padrão de herança ligada ao cromossomo X, ocasionando acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) associados à desmielinização dos axônios e insuficiência adrenal. DESCRIÇÃO DO CASO EVMS, 10 anos, apresentou hiperatividade e dificuldade de concentração aos 5 anos. Diagnosticado com Transtorno do déficit de atenção com hiperatividade, sem melhora com tratamento medicamentoso. Evoluiu com agressividade, regressão do aprendizado, transtorno motor e na fala. Ressonância Nuclear Magnética (RNM) com desmielinização e aumento sérico dos AGCML. Diagnóstico de ADL em fevereiro/2014, em dois anos perdeu a capacidade de deambular, falar, submetido a gastrostomia (devido pneumonias aspirativas) e traqueostomia com suporte ventilatório. DISCUSSÃO ADL é uma doença genética com padrão de herança ligada ao X, que consiste em alteração do metabolismo dos peroxissomos, ocasionando acúmulo de AGCML, sobretudo no cérebro e nas glândulas adrenais. Afeta quase exclusivamente o sexo masculino, com início dos sintomas dos 4 aos 10 anos e incidência de 1:25000 homens. Diagnóstico é auxiliado por RNM que evidencia lesões desmielinizantes com distribuição em asa de mariposa na substância branca parieto-occipital-bihemisférica, aumento plasmático de AGCML, eletroneuromiografia compatível com polineuropatia mielinopática, pesquisa laboratorial para insuficiência adrenal e cariótipo, cujo gene defeituoso é o ABCD1. Principais manifestações clínicas: alterações comportamentais, audição, visão, fala, escrita, memória, marcha, distúrbios adrenais, hipertonia generalizada, perda das funções cognitivas, motoras, convulsões e disfagia. Não existe terapêutica definida, segundo estudos dieta livre de AGCML, associada ao azeite ou “Óleo de Lorenzo” tem obtido êxito, especialmente se administrado precocemente. O tratamento da disfunção adrenal, através da reposição hormonal e transplantes de medula são modalidades com grau de sucesso variável na literatura. CONCLUSÃO Evidenciar manifestações clínicas da ADL objetivando precocidade diagnóstica, início de tratamento e retardo na progressão da doença. Não existe terapêutica definitiva, porém tratamento com Óleo de Lorenzo tem obtido êxito associado a acompanhamento multiprofissional.

http://anais.sbp.com.br/trabalhos-de-congressos-da-sbp/38-congresso-brasileiro-de-pediatria/0676-adrenoleucodistrofia-relato-de-caso-de-paciente-acompanhado.pdf