



## Trabalhos Científicos

**Título:** Adrenoleucodistrofia Ligada Ao Cromossomo X (X-Adl) – Um Relato De Caso

**Autores:** VANESSA CATARINE SILVA ABREU RIBEIRO DOS SANTOS (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); MAYARA SUELY FERREIRA COSTA (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); MELISSA ROSSI CALVÃO DUMAS (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); MURILO LOPES COELHO (HOSPITAL SANTO ANTÔNIO); AMANDA LOUISE FEITOSA NASCIMENTO (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); RAFAEL ALVES DOURADO LEITE (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA); TALISSA STÉFANIE SILVA ABREU RIBEIRO DOS SANTOS (ESCOLA BAHIANA DE MEDICINA E SAÚDE PÚBLICA); ADRIANA MARQUES DE MATTOS (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); DILTON RODRIGUES MENDONÇA (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS); HELENA MARIA GUIMARÃES PIMENTEL DOS SANTOS (HOSPITAL GERAL ROBERTO SANTOS)

**Resumo:** Introdução: Adrenoleucodistrofia (ADL) é uma doença peroxissomal, cuja herança mais frequente é a ligada ao cromossomo X (X-ADL), levando ao acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) principalmente no sistema nervoso central (SNC) e glândulas adrenais. Descrição do Caso: Paciente, sexo masculino, 4 anos, apresentando cefaleia associada a desvio do olhar há seis meses, evoluindo com crise convulsiva após queda da própria altura. Evoluiu com hemiparesia a esquerda, sendo admitido em serviço de emergência onde se suspeitou de Paresia de Todd e foi introduzido anticonvulsivante. Realizou tomografia computadorizada de crânio evidenciando imagem inespecífica hipodensa em região occipital bilateral. Evoluiu com afasia e irritabilidade, sendo transferido para serviço de referência para investigação. À admissão apresentava hemiparesia à esquerda, hipertonia e hiperreflexia bilateral, estrabismo divergente à direita, redução da acuidade visual bilateralmente e afasia. Solicitada ressonância magnética (RNM) de crânio, evidenciando alteração de substância branca compatível com leucopatia de predomínio parietoccipital (padrão ADL) e Escore de Loes de 16. Realizou dosagem de AGCML confirmando o diagnóstico de X-ADL. Acometimento suprarrenal foi afastado. Avaliação oftalmológica evidenciou exotropia em olho direito, reflexo pupilar reduzido e palidez temporal do disco óptico. A triagem do irmão mais velho descartou a doença. Atualmente, realiza acompanhamento multidisciplinar com progressão lenta do quadro clínico. Discussão: Na maioria dos pacientes do sexo masculino, quadro típico associado à elevação de AGCML é suficiente para diagnosticar X-ADL. Óleo de Lorenzo e dieta pobre em AGCML somente foram efetivos em estágios precoces. Transplante de medula óssea (TMO) configura terapia de escolha nos estágios iniciais do envolvimento cerebral, porém sem indicação com Escore de Loes na RNM acima de oito, como ocorreu neste paciente. Conclusão: TMO consiste na opção terapêutica com modificação de prognóstico na ADL. Portanto, é necessário realizar o diagnóstico precoce, anterior ao acometimento neurológico moderado/grave, evitando desfecho clínico desfavorável.