Trabalhos Científicos

Título: Insuficiência Adrenal Na Adrenoleucodistrofia: Abordagem Clínica E Desafios

Autores: DANIELA NUNES FRANCHINI (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), IZABELLE FELIX NASCIMENTO (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), PAULA FONTES LELIS (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), KESSILYN DOURADO STORCH GRAVINO (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), ISABELA ARMANI CAETANO DE ALMEIDA (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), TACIANA BRAGANÇA PEREIRA (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), ANA CECILIA PESSINI MARCHIORI (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), MARIANA SOUSA MANGANELLI (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), LIVIA SALVADOR PECEMILIS (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), IZABELA CONTADINI TOFANO (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), NATÁLIA PIONA BOF (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG), LARA SIMÕES HAUTEQUESTT (HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA - HEINSG)

Resumo: Adrenoleucodistrofia (ALD) é uma doença com característica degenerativa e incurável, que afeta as glândulas suprarrenais e a substância branca do cérebro pelo acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) nesses sítios. J.O.P., 9 anos, previamente hígido, iniciou quadro de alteração do comportamento evoluindo com vômitos, desvio de rima labial, abalos em membros, sialorréia e perda da consciência com necessidade de intubação orotraquetal. Realizado tomografia de crânio com achados inespecíficos e eletroencefalograma normal. Posteriormente feito aventada a hipótese de insuficiência adrenal associado à ALD devido à clínica neurológica, leucodiatrofia na ressonância magnética e pele hiperpigmentada. Iniciado tratamento para insuficiência adrenal com resposta clinica em 24 horas, e concluído diagnóstico após resultado de níveis elevados de ACTH, cortisol e AGCML. Durante a internação paciente evoluiu com muitas complicações, necessitando de gastrostomia, traqueostomia e atualmente está acamado. A adrenoleucodistrofia é uma doença genética rara, ligada ao X, acometendo principalmente indivíduos do sexo masculino. O nome deriva do fato dela poder comprometer o funcionamento da glândula adrenal (causando insuficiência adrenal primária), bem como causar alterações na substância branca do cérebro (leucodistrofia) pelo acúmulo de AGCML, consequente à mutação do gene ABCD1, responsável pela codificação de uma proteína que transporta AGCML para dentro dos peroxissomos, onde são metabolizados. Existem quatro formas clássicas de ALD, dentre elas a forma cerebral infantil, forma de adrenomieloneuropatia, forma apenas de insuficiência adrenal e assintomático. Na presença de alteração na coloração da pele associado a sintomas psiquiátricos, alteração cognitiva, alterações em exame de imagem, especialmente na ressonância magnética de crânio, deve-se sempre pensar em insuficiência adrenal tendo como causa a ALD. É essencial para o diagnóstico uma combinação de histórico clínico, exames físicos, dosagem do ACHT, cortisol e AGCML inicialmente e ressonância magnética para avaliar o comprometimento da mielina além do teste genético para aconselhamento familiar. O tratamento neurológico consiste em suporte sintomático e intervenções específicas, como transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH) em estágios iniciais da doença cerebral para retardar a progressão e o tratamento da insuficiência adrenal em reposição de hormônios adrenais, como glicocorticoides (ex: hidrocortisona) e mineralocorticoides (ex: fludrocortisona). Comentários finais: A combinação da ALD com insuficiência adrenal apresenta desafios diagnósticos e terapêuticos significativos, e a compreensão aprofundada dessa associação é crucial para um manejo eficaz e para o avanço das opções terapêuticas.