



Hospital Infantil João Paulo II

Adrenoleucodistrofia Ligada ao X: relato de caso sobre adolescente com alteração comportamental

Laura de Oliveira Martins Rosa¹; Bruna Lopes Moraes¹; Julia Brites Queiroz Lopes Chagas¹; Márcio Antônio Ferreira Arantes Júnior¹; Bruna Ribeiro Torres²

¹Hospital Infantil João Paulo II (FHEMIG), ² Hospital das Clínicas (UFMG) - Belo Horizonte, Minas Gerais

INTRODUÇÃO:

A adrenoleucodistrofia ligada ao X é uma doença genética rara, neurodegenerativa, progressiva e potencialmente fatal, que cursa com comprometimento neurológico e insuficiência adrenal. A doença é causada por uma alteração no gene *ABCD1*, que induz uma disfunção peroxissomal responsável pelo acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa. Essa alteração bioquímica provoca desmielinização inflamatória, principalmente da substância branca, dos axônios do sistema nervoso central e do córtex adrenal, além das células de Leydig. A forma cerebral é o fenótipo de pior apresentação, manifestando-se em idade escolar (4 a 12 anos) e levando a alterações de comportamento e aprendizagem, que são frequentemente confundidas, inicialmente, com transtornos psiquiátricos ou do neurodesenvolvimento, o que acarreta atraso diagnóstico e piora do prognóstico.

DESCRIÇÃO DO CASO:

Paciente masculino, 13 anos e 8 meses, previamente hígido, sem atrasos no desenvolvimento ou sintomas semelhantes anteriormente. Iniciou quadro de declínio escolar aos 11 anos, acompanhado de irritabilidade, desatenção e choro inconsolável. Foi diagnosticado com TDAH e recebeu prescrição de medicações como Ritalina e Risperidona por cerca de dois anos e meio. Foi internado após evolução do quadro com alteração de marcha, quedas frequentes, paraparesia e parestesia em membros inferiores, além de hiperpigmentação das pregas palmares, gengiva e mucosas. A ressonância magnética de crânio revelou extensas áreas simétricas de alteração de sinal na substância branca profunda periventricular, incluindo o corpo caloso, compatíveis com processo desmielinizante inflamatório (Imagem 1), sem alterações à ressonância da coluna. A pesquisa de ácidos graxos de cadeia muito longa revelou níveis elevados em todos os parâmetros pesquisados (C26:0 3,15; C24:0/C22:0 1,62; C26:0/C22:0 0,17), corroborando a hipótese diagnóstica.

O sequenciamento genético do gene *ABCD1* não foi solicitado devido a limitações técnicas. O paciente evoluiu com estabilidade clínica durante a internação, mantendo o uso de prednisona e da risperidona previamente instituída, e recebeu alta com acompanhamento ambulatorial em neurologia e endocrinologia.

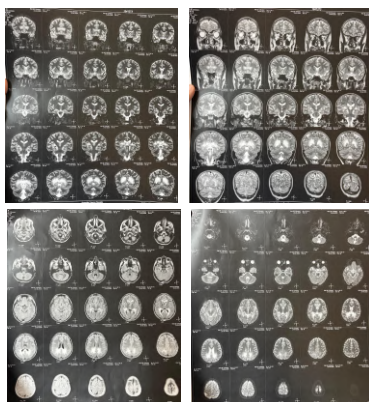


Imagem 1 (arquivo pessoal). Imagem autorizada pelo pai do paciente.

DISCUSSÃO E COMENTÁRIOS FINAIS:

O tratamento que apresenta perspectiva de reduzir ou interromper a progressão da desmielinização cerebral é o transplante alogênico de células-tronco hematopoiéticas (TCTH). Entretanto, essa intervenção só é eficaz quando realizada precocemente, antes do comprometimento neurológico grave, pois não é capaz de reverter lesões já estabelecidas. Assim, o diagnóstico precoce é imprescindível visando a melhora do prognóstico, com implementação da TCTH em um momento mais oportuno. Dessa forma, esse contexto é um alerta à possível banalização de diagnósticos relacionados a alterações comportamentais de crianças e adolescentes, além de reforçar a necessidade de ampliar o conhecimento médico sobre essa doença. Destaca-se, portanto, sua relevância como diagnóstico diferencial e como condição que deve integrar a triagem neonatal ampliada sempre que possível.

REFERÊNCIAS

1. MACHADO, Maria Carolina Lobato; MIRANDA, Débora Marques de. Emergências psiquiátricas na infância e na adolescência: guia prático para profissionais de saúde. 1. ed. [S. l.]: Amplá, 2024. 341 p. ISBN 978-65-84793-56-9.
2. TURK, B. R.; THEDA, C.; FATEMI, A.; MOSER, A. B. X-linked adrenoleukodystrophy: Pathology, pathophysiology, diagnostic testing, newborn screening and therapies. International Journal of Developmental Neuroscience, v. 80, n. 1, p. 52-72, 2020. doi: 10.1002/ijdn.10003
3. VLACHOU, Sophia; KANAKIS, George; KALTSAS, Gregory. Adrenal insufficiency due to X-linked adrenoleukodystrophy. Endotext, 2024.