

ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AO X: UM FENÓTIPO CLÁSSICO COM UMA NOVA VARIANTE NO GENE ABCD1

PIVA, Mariana Floriano Luiza¹; TOLENTINO, Mateus Pradebon¹; DOUSSEAU, Gabriella Corrêa¹; CORAZZA, Luíza Alves²; DE FREITAS, Júlian Letícia²; MORENO, Cristiane de Araújo Martins².

¹Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil, Residente em Neurologia.

²Preceptora da Residência em Neurologia da Casa de Saúde Santa Marcelina – São Paulo, Brasil.

Contato: marianaflpiva@gmail.com

Introdução: A adrenoleucodistrofia ligada ao X (ADLX) é a uma doença causada por mutação no gene ABCD1, que codifica proteínas responsáveis pelo transporte de ácidos graxos de cadeia muito longa nos peroxissomos. Manifesta-se de formas heterogêneas, porém tem fenótipos clássicos de apresentação, desde um espectro de insuficiência adrenal isolada a desmielinização cerebral. **Relato do caso:** sexo masculino, 30 anos, com quadro progressivo de dificuldade para marcha iniciado aos 25 anos. Ao exame neurológico apresentava fenótipo de paraparesia espástica. Em interrogatório complementar, disfunção erétil e incontinência urinária. Em seu histórico é portador de insuficiência adrenal descoberta aos 6 anos, em seguimento com Endocrinologia. Refere que sua pele escureceu com o tempo e seu cabelo está rarefeito. Sem antecedentes familiares conhecidos. **Propedêutica e resultados:** Realizado eletroneuromiografia que demonstrou polineuropatia mista, de grau moderado, crônica e simétrica. Em ressonância magnética evidenciado hiperssinal em T2/FLAIR em trato piramidal ao longo do neuroeixo e afilamento medular longitudinal. Possui teste genético com mutação em hemizigose no gene ABCD1 (c.C323G:p.S108W), não descrita na literatura. **Conclusão:** A ADLX é um diagnóstico que deve ser sempre lembrado em pacientes portadores de insuficiência adrenal. É de suma importância o diagnóstico precoce para o seguimento multidisciplinar para tratamento sintomático nos diferentes segmentos acometidos tentando garantir a melhor qualidade de vida para o paciente, bem como o esclarecimento de que a doença pode evoluir progressivamente, além de aconselhamento genético.

Palavras-chave: Adrenoleucodistrofia ligada ao X. Insuficiência Adrenal. Paraparesia Espástica.