# Trabalho apresentado no 20º CBCENF

**Título:** ADRENOLEUCODISTROFIA, A IMPORTÂNCIA DO CONHECIMENTO DAS DOENÇAS RARAS NA ESTRATÉGIA SAÚDE DA FAMÍLIA

**Relatoria:** JÚLIO CÉSAR SILVA DE ANDRADE

**Autores:** AMANDA MARIA ALBUQUERQUE DE AGUIAR
JULIANE KAROLAINE SILVA DE ANDRADE

**Modalidade:** Pôster

**Área:** Políticas Sociais, Educação e Gestão

**Tipo:** Pesquisa

**Resumo:**

A adrenoleucodistrofia(ALD) é uma doença rara que acomete o sistema nervoso central e as glândulas adrenais, sendo uma doença genética rara, grave e progressiva com padrão de herança ligado ao X, que consiste numa alteração do metabolismo dos peroxissomos, ocasionando um acúmulo de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) constituídos de 24 e 26 átomos de carbono no organismo sobre tudo no cérebro e nas glândulas adrenais. Tal acúmulo está associado à desmielinização dos axônios afetando a transmissão dos impulsos nervosos e a insuficiência adrenal. Afeta quase exclusivamente o sexo masculino com início dos sintomas entre 4 e 10 anos e incidência estimada de 1:20.000 homens. Objetivo: Revisar os aspectos Fisiológicos, Neurológicos e clínicos da ALD. Bem como suas técnicas diagnósticas e terapêuticas disponíveis para o prognóstico da equipe de enfermagem na atenção básica. Metodologia: A estratégia de busca abrangeu artigos em bases de dados de relatos de casos e seus aspectos relevantes disponíveis em artigos extraídos da internet. Resultados: A ALD é uma doença genética rara incluída no grupo das leucodistrofias e que afeta o cromossomo X, sendo uma herança ligada ao sexo de caráter recessivo transmitida por mulheres portadoras e que afeta fundamentalmente homens. O gene defeituoso é responsável pela codificação de uma enzima denominada ligase acilCoA gordurosa, que é encontrada na membrana dos peroxissomos e está relacionada ao transporte de ácidos graxos para o interior dessa estrutura celular, o gene ABCD1 defeituoso ocasiona uma mutação nessa enzima. As possibilidades de descendência a partir de uma mulher portadora da ALD são 25% de chance de nascer um filho normal; 25% de nascer um filho afetado; 25% de nascer uma filha normal; 25% de nascer uma filha portadora heterozigota. As chances de descendência para um homem afetado, se tiver filhas, serão todas portadoras da doença; e se tiver filhos, serão todos normais. Conclusão: A ALD é uma doença rara, neurodegenerativa, que necessita de diagnóstico precoce para um melhor prognóstico. Não existe uma terapia definitiva porem o tratamento com Óleo de Lorenzo tem obtido êxito associado a um acompanhamento multiprofissional. O enfermeiro habitualmente é um dos primeiros profissionais na assistência de enfermagem a entrar em contato com esses pacientes, devendo encaminhá-los precocemente para um diagnóstico prévio e acompanhá-los até fases mais avançadas onde a disfagia e a hipersalivação se faz presente.