

Trabalho apresentado no 13º CBCENF

Título: ADRENOLEUCODISTROFIA : SINTOMAS, DIAGNOSTICO E TRATAMENTO
Relatoria: EDITH MONIELYCK MENDONÇA BATISTA
Autores: MARIA BEATRIZ PEREIRA DA SILVA
FERNANDA VIEIRA MORAIS
Modalidade: Pôster
Área: Ensino e pesquisa
Tipo: Pesquisa
Resumo:

Adrenoleucodistrofia (X-ALD) é uma doença recessiva ligada ao cromossomo X caracterizada por desmielinização progressiva da substância branca do SNC e insuficiência adrenocortical, afeta quase exclusivamente o sexo masculino. A morte ocorre dentro de 2-5 anos depois das manifestações clínicas sem transplante de células hematopoiéticas. A manifestação clínica tem uma grande variedade, com a forma cerebral infantil que leva à morte precoce e a adrenomieloneuropatia apresentando uma progressão lenta com melhor prognóstico. X-ALD é diagnosticada clinicamente através dos sinais e sintomas característicos e com uma análise laboratorial de sangue específica dosando-se os níveis plasmáticos dos AGCML. Até o momento, não existe um tratamento específico disponível para a adrenoleucodistrofia sendo recomendado dieta baixa em ácidos graxos de cadeia longa, frisando-se que o tratamento da insuficiência das glândulas adrenais é bastante eficaz. Com os transplantes de medula obtêm-se um variável grau de sucesso na evolução da doença. Foi realizada uma revisão através da busca sistemática nos últimos 30 anos por meio da Pubmed, Scielo e literatura a respeito da doença, utilizando os termos adrenoleucodistrofia, adrenoleukodystrophy, X-ALD. O objetivo do presente estudo foi rever a literatura científica sobre manifestação clínica, diagnóstico e tratamento sobre adrenoleucodistrofia, para ressaltar a importância de ações preventivas. Conclusão: A Adrenoleucodistrofia é uma doença rara com morbimortalidade alta. Essa quando diagnosticada precocemente, aumenta-se as chances de sucesso do tratamento. Este trabalho procurou enfatizar os sinais e sintomas característicos para uma suspeita diagnóstica. Destaca-se a ação da enfermagem não só no tratamento da doença como também na ajuda psicológica de todos os familiares. A detecção da adrenoleucodistrofia permite a identificação de portadores, em que se recomenda o aconselhamento genético e do diagnóstico pré-natal.