

*COSTA, Ana Beatriz Buralli
*SILVA, Carla Daniele Alves
*BELINATO, Renata Arruda
*COSTA, Vanessa Aparecida
**MORAES, Rebecca Rodrigues

anabbcosta2108@outlook
cdaalves55@gmail.com
renatabelinato_3@hotmail.com
vanessaaparecidacosta@gmail.com
rebeccabittencourt@hotmail.com

*Acadêmico Curso de Enfermagem
*Acadêmico Curso de Enfermagem
*Acadêmico Curso de Enfermagem
*Acadêmico Curso de Enfermagem
**Docente Curso de Enfermagem

INTRODUÇÃO

Adrenoleucodistrofia é uma doença genética rara, sendo de caráter recessivo ligado ao sexo (gene localizado no cromossomo X). É transmitida por mulheres que são portadoras e afeta fundamentalmente os homens, entretanto também pode se desenvolver em mulheres em forma menos agressiva. A ADL altera a mielina, e a membrana plasmática de células especiais que envolvem o axônio de certos neurônios. Existem algumas formas da doença: 1- Forma Neonatal onde se manifesta nos primeiros anos de vida, com expectativa de que a criança viva até os cinco anos de idade; e 2 - a Forma Clássica que é a mais grave onde a doença se manifesta entre 4 e 10 anos com uma série de complicações como problemas na fala, movimentos, demência, perda de memória, de visão e de audição.

MASSOQUETO, 2011.

DESENVOLVIMENTO

A causa é uma mutação em um gene que fica no cromossomo X. Nas mulheres (XX) portadoras da mutação (em heterozigose), o outro cromossomo X age de forma compensatória e na maioria das vezes não deixa a ADL se manifestar; porém, em homens, como há apenas um cromossomo X, pois seu padrão cromossômico é XY, todos os portadores da mutação desenvolvem a doença caso não seja feito um tratamento.

O gene defeituoso é responsável pela codificação de uma enzima denominada *ligase acil CoA gordurosa*, que é encontrada na membrana dos peroxissomos e este relacionado ao transporte de ácidos graxos para o interior dessa estrutura celular. Como o gene defeituoso ocasiona uma mutação nessa enzima, os AGCML (Ácidos graxos de cadeia muito longa) ficam impedidos de penetrar nos peroxissomos e se acumulam no interior celular.

Na ADL, a atividade anormal dos peroxissomos leva a um acúmulo excessivo de ácidos graxos, e como consequência desse acúmulo é a destruição da bainha de mielina, o revestimento dos axônios das células nervosas, afetando assim, a transmissão de impulsos nervosos.

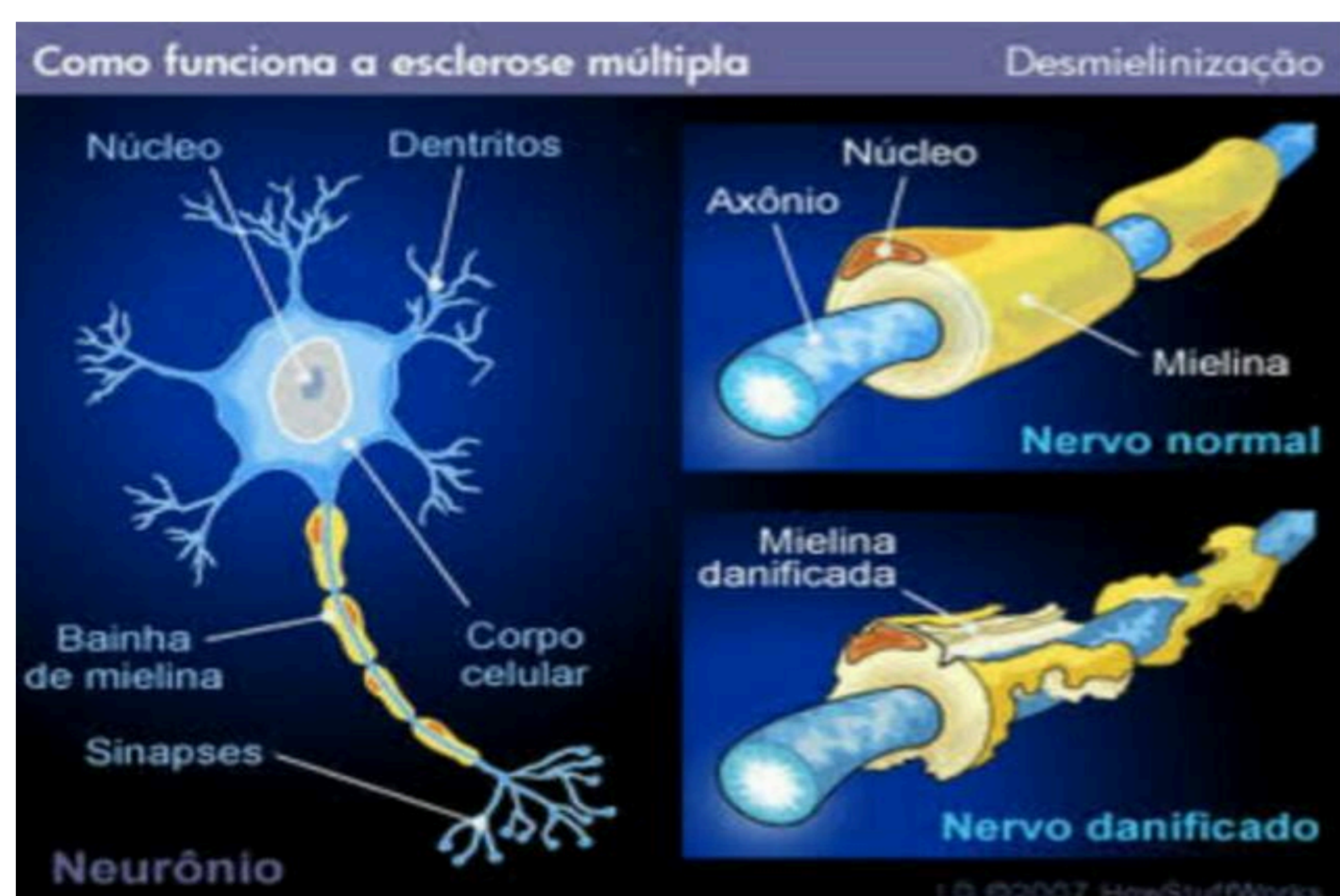


Figura 1: Comparação de um nervo normal e um nervo com desmielinização.
Fonte: aesclerosemultipla.blogspot.com

O SN funciona como uma espécie de circuito elétrico e a mielina tem a função de isolamento das células nervosas deste circuito, quando há alteração a condução deixa de ser feita corretamente e o sistema nervoso vai perdendo suas funções, causando desmielinização inflamatória cerebral, distúrbios de comportamento, agressividade, baixo desempenho escolar, perda visual e da coordenação motora, surdez, disfagia, convulsões e demência progressiva.

MASSOQUETO, 2011.

SANTOS, 2014.

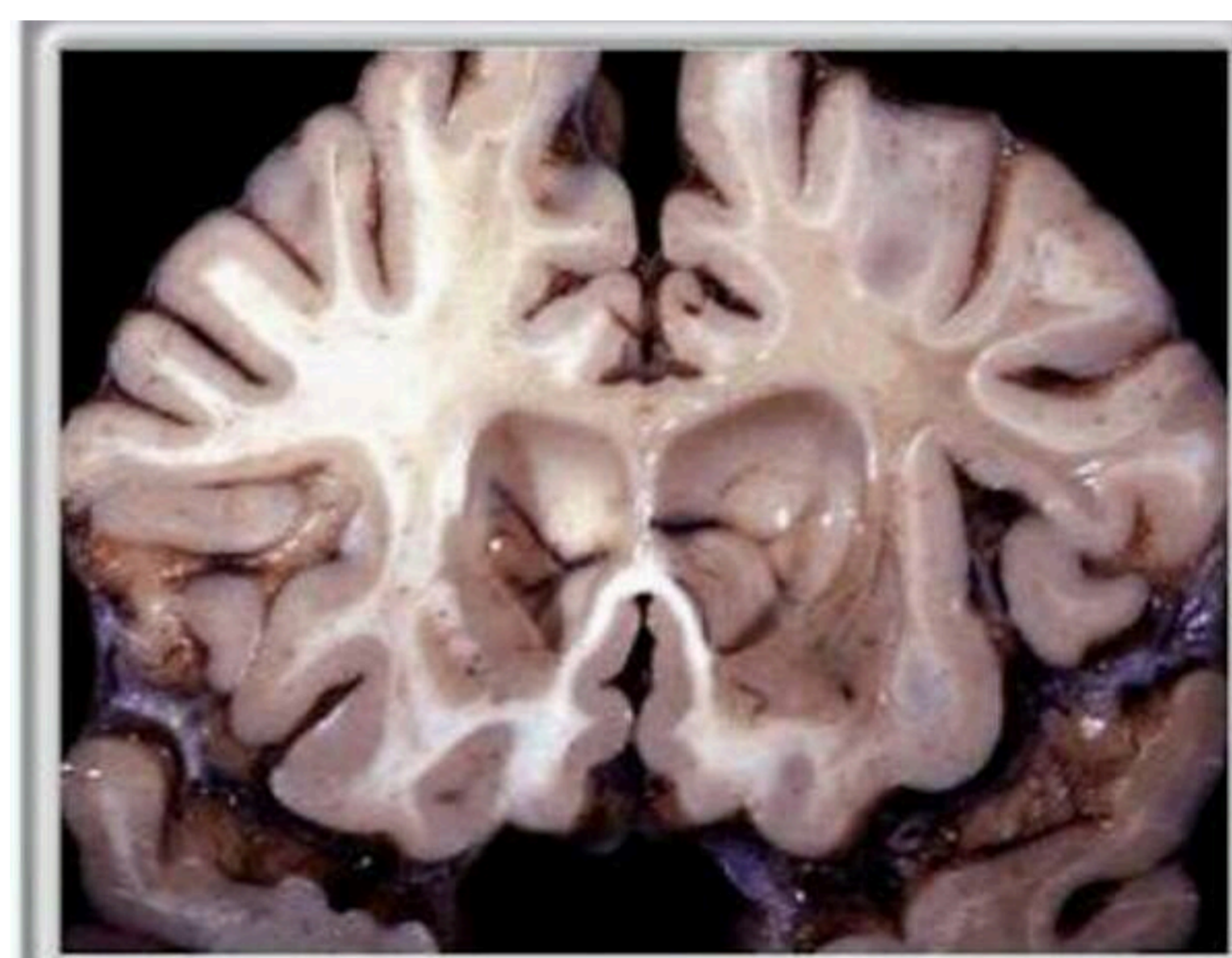


Figura 2: Diminuição da mielina no hemisfério direito do encéfalo.
Fonte: www.iqb.es/neurologia/atlas/leocodistrofia

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O tratamento inicial proposto para a ADL foi a imunossupressão associada ao transplante de medula óssea, somente como alternativas terapêuticas sem possibilidades a cura dos pacientes. O Óleo de Lorenzo, homônimo de um filme que fala sobre a doença, é o único tratamento eficaz para a forma neonatal da ADL. Este óleo é uma espécie de azeite que faz parte da dieta dos doentes, e que reduz a velocidade com que os ácidos graxos são produzidos de forma a tornar mais lento a deterioração do cérebro. Apesar de não haver cura, o tratamento precisa ser feito, pois caso contrário a enfermidade é rapidamente fatal.

BORGES, 2002.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- MASSOQUETO, G. Adrenoleucodistrofia: Forma Cerebral Infantil. Trabalho Monográfico dos Acadêmicos do curso de Biomedicina das Faculdades Pequeno Príncipe. Curitiba-PR: Novembro/2011.
- SANTOS, A. C. Adrenoleucodistrofia Ligada ao X: Diagnóstico e Quantificação da Progressão. RadiolBras vol.47. São Paulo: Nov./Dez. 2014.
- BORGES, R. M. A. Adrenoleucodistrofia- Uma Doença Peroxissômica Desmielinizante. Trabalho Monográfico Apresentado à Faculdade de Ciência da Saúde do Centro Universitário. Brasília: 2002.