

SCORE DE LOES NA ADRENOLEUCODISTROFIA Indicações para Transplante de Medula Óssea

LOES SCORE IN ADRENOLEUKODYSTROPHY – INDICATIONS FOR BONE MARROW TRANSPLANTATION

Carlos CASIMIRO, Paula GARCIA, Joana MARTINS, Tiago PARREIRA, Isabel FINEZA, Fabiana RAMOS,
Pedro Melo FREITAS

C.C., J.M., T.P., P.M.F.: Neurorradiologia. Hospitais da Universidade de Coimbra. Coimbra
P.G., I.F.: Centro de Desenvolvimento da Criança Luís Borges. Hospital Pediátrico de Coimbra. Coimbra
F.R.: Serviço de Genética Médica. Centro Hospitalar de Coimbra. Coimbra

Introdução: A adrenoleucodistrofia ligada ao X (X-ALD) é causada por mutações do gene ABCD1 no locus Xq28, levando a reacção inflamatória cerebral e desmielinização graves.

Apesar do envolvimento do Sistema Nervoso Central ser bastante característico, é imprescindível uma adequada quantificação lesional. O *Score* de Loes, método preditivo da gravidade da X-ALD em RM, calcula-se avaliando a localização e extensão lesionais e presença de atrofia focal/global, permitindo seleccionar os candidatos para transplante de medula óssea (TMO), monitorizar a progressão da doença e a resposta terapêutica. O TMO tem melhores resultados com *Score* inferior a quatro, sendo inapropriado quando superior a nove.

Caso clínico: Adolescente de dezasseis anos, filho de pais não consanguíneos. Aos sete anos, quadro rapidamente progressivo de alterações comportamentais, visuais e auditivas.

A RM revelou hipersinal em T2 e hipossinal em T1 na substância branca periventricular, central e sub-cortical, occipital, parietal e frontal, envolvimento do esplénio do corpo caloso, radiações ópticas, ansas de Meyer, corpos geniculados mediais e laterais, ramos para os colículos inferiores, lemniscos laterais, cápsulas internas, vias costicoespinhais e atrofia global ligeira, com *Score* de Loes de 17. Ácidos gordos de cadeia muito longa elevados no plasma e fibroblastos. O estudo molecular identificou c1553G>A. Evolução para tetraparésia espástica apesar da terapêutica de suporte.

Conclusões: Descrevemos o caso de um adolescente com X-ALD por c1553G>A, no qual a neurorradiologia foi imprescindível na orientação diagnóstica, tendo o *Score* de Loes permitido prever a gravidade, o estágio avançado e contra-indicar o TMO.

Tal como no nosso caso, habitualmente a RM faz o diagnóstico da X-ALD e identifica o seu fenótipo, e o *Score* de Loes permite quantificar com eficácia e reprodutibilidade o envolvimento cerebral por diferentes neurorradiologistas, orienta a escolha e monitoriza a terapêutica, e avalia a progressão da doença podendo ter um enorme impacto na taxa de sobrevivência nestes doentes.