

O filme Óleo de Lorenzo aborda uma doença rara e degenerativa chamada Adrenoleucodistrofia.

A adrenoleucodistrofia, também conhecida por ADL, 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.

Na forma Clássica ou infantil que é a mais comum, a criança começa a apresentar os primeiros sintomas na escola durante a fase de alfabetização.

Cada criança apresenta os sintomas iniciais de uma forma. A maioria é hiperativo, agitado e apresenta déficit de atenção no início.

ADRENOLEUCODISTROFIA (ADL)

Existem diferentes formas da doença, que são:

- ☑ **Neonatal:** este tipo manifesta-se nos primeiros meses de vida. Os genes afetados responsáveis pela forma neonatal da ADL, não se localizam no cromossomo Y, ou seja, afeta tanto indivíduos do sexo masculino quanto do feminino. Neste caso, os portadores apresentam um tempo de sobrevida de 5 anos. O quadro caracteriza-se por retardo, disfunção adrenal, deterioração neurológica, degeneração da retina, convulsões, hipertrofia hepática, anomalias faciais e musculatura fraca.
- ☑ **Clássica ou infantil:** esta é a forma mais grave da ADL, sendo apresentada por aproximadamente 35% dos portadores da doença. Manifesta-se entre os 4 a 10 anos de idade, sendo que o tempo de sobrevida gira ao redor dos 10 anos. A sintomatologia apresentada por esses pacientes são: problemas de percepção; disfunção adrenal; perda de memória, da visão, da audição, da fala; problemas nos movimentos de marcha; demência severa.
- ☑ **Adulta:** esta forma é mais leve do que a clássica, manifestando-se no início da adolescência ou no início da idade adulta. Este tipo apresenta sobrevida de décadas. O quadro clínico caracteriza-se por dificuldade de deambulação, disfunção adrenal, impotência, incontinência urinária e deterioração neurológica.
- ☑ **ADL em mulheres:** embora esta doença manifeste-se especialmente nos homens, mulheres portadoras também podem apresentar uma forma leve de ADL, apresentando sintomas como ataxia, fraqueza ou paralisia das pernas.

O diagnóstico da ADL

A ADL é diagnosticada clinicamente através dos sinais e sintomas característicos, com uma análise laboratorial de sangue específica, em que se detecta a quantidade de ácidos graxos de cadeia muito longa.

A doença de Addison pode ser um dos sintomas iniciais da ADL:

- Função da glândula adrenal prejudicada (Addison)*
- Diminuição do apetite*
- Alterações na cor da pele (pigmentação)*
- Perda de peso, massa muscular*
- Fraqueza muscular*
- Vômitos*

Através do blog <http://gabrielpollaco.blogspot.com> sempre estamos em contato com outras famílias de ADL



DOENÇAS GRAVES E RARAS

A AFAG é uma entidade de abrangência nacional que estende seu campo de atuação para além do apoio jurídico, pois combater uma doença e trazer conforto ao paciente e familiares, depende da somatória de inúmeros fatores. Nesse sentido, faz parte da missão desta instituição, ações que visem a promoção do bem-estar dos pacientes com doenças graves, além de informar e orientar todos os segmentos da sociedade envolvidos nesta delicada relação.



APAR
Associação Paranaense de Apoio
à Pessoa com Doença Rara

<http://estudandoraras.blogspot.com.br>

<http://www.afag.org.br>



G.E.D.R.
BRASIL