

**EPIDEMIOLOGIA E MANEJO DA ADRENOLEUCODISTROFIA: UM ESTUDO COMPARATIVO ENTRE PAÍSES****EPIDEMIOLOGY AND MANAGEMENT OF ADRENOLEUKODYSTROPHY: A COMPARATIVE STUDY BETWEEN COUNTRIES** <https://doi.org/10.63330/armv1n9-047>

Submetido em: 26/11/2025 e Publicado em: 03/12/2025

**Letícia Moura da Silva**  
Bacharel em Biomedicina  
Centro Universitário IESB  
E-mail: lehhmouraaa@gmail.com

**Fernando Vianna Cabral Pucci**  
Professor Doutor em Ciências Genômicas e Biotecnologia  
Universidade Católica de Brasília; Centro Universitário IESB  
E-mail: fernandovcpucci@gmail.com  
LATTES: <http://lattes.cnpq.br/8550727427412662>  
ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0835-9416>

**RESUMO**

**Introdução:** A adrenoleucodistrofia é uma doença genética rara ligada ao cromossomo X que afeta quase exclusivamente pessoas do sexo masculino, com incidência de 1:15.000 a 25.000 em todo mundo. Os sintomas são variados e inespecíficos, o que dificulta a identificação da patologia. O diagnóstico é realizado através da avaliação dos níveis séricos de ácidos graxos de cadeia muito longa, alterações de imagem do sistema nervoso central e testes genéticos. Embora não haja uma cura, o diagnóstico precoce e o transplante de células-tronco hematopoiéticas podem ser grandes aliados e proporcionar uma vida relativamente normal.

**Metodologia:** Estudo de revisão integrativa, com abordagem qualitativa e análise categorial, fundamentado em pesquisas relacionadas à adrenoleucodistrofia, políticas públicas, epidemiologia, diagnóstico precoce, tratamentos e triagem neonatal em contextos nacionais e internacionais.

**Resultados:** Foram selecionados 10 artigos que atenderam os requisitos finais dos critérios de inclusão. Os artigos analisados evidenciaram desigualdades globais significativas na epidemiologia, variabilidade clínica e manejo clínico.

**Conclusões:** A comparação global entre países evidenciou como a presença de programas de triagem neonatal estruturado influencia diretamente o diagnóstico precoce dos pacientes. Países como Estados Unidos, Japão e Holanda apresentam programas estruturados de rastreamento neonatal, com maior eficácia diagnóstica e melhores desfechos clínicos. Em contraste, outros países que não possuem políticas consolidadas de rastreamento acabam contribuindo para um diagnóstico tardio, o que dificulta o manejo clínico e o acesso a tratamentos adequados. A detecção precoce, aliada às práticas biomédicas e à genética clínica, é fundamental para a redução dos impactos clínicos e das complicações associadas à doença.

**Palavras-chave:** Adrenoleucodistrofia; Epidemiologia; Diagnóstico; Triagem neonatal.

**ABSTRACT**

**Introduction:** Adrenoleukodystrophy is a rare genetic disease linked to the X chromosome that affects almost exclusively males, with an incidence of 1:15,000 to 25,000 worldwide. The symptoms are diverse and nonspecific, which makes the identification of the condition challenging. Diagnosis is performed through the evaluation of serum levels of very-long-chain fatty acids, neuroimaging abnormalities of the



central nervous system, and genetic testing. Although there is no cure, early diagnosis and hematopoietic stem cell transplantation can be valuable tools in providing patients with a relatively normal quality of life.

**Methodology:** This study is an integrative review with a qualitative approach and categorical analysis, based on research related to adrenoleukodystrophy, public policies, epidemiology, early diagnosis, treatments, and newborn screening in national and international contexts.

**Results:** A total of 10 articles that met the final inclusion criteria were selected. The analyzed studies showed significant global disparities in epidemiology, clinical variability, and clinical management.

**Conclusions:** The global comparison between countries demonstrated how the presence of structured newborn screening programs directly influences early diagnosis. Countries such as the United States, Japan, and the Netherlands have established newborn screening programs with greater diagnostic effectiveness and better clinical outcomes. In contrast, countries lacking consolidated screening policies contribute to delayed diagnosis, which hinders clinical management and access to appropriate treatments. Early detection, combined with biomedical practices and clinical genetics, is essential to reduce clinical impacts and complications associated with the disease.

**Keywords:** Adrenoleukodystrophy; Epidemiology; Diagnosis; Newborn screening.



## 1 INTRODUÇÃO

A adrenoleucodistrofia (ALD) ligada ao X, é uma doença hereditária rara, causada por mutações no gene ABCD1, localizado no cromossomo X. Esse gene codifica uma proteína transportadora envolvida no transporte de ácidos graxos de cadeia muito longa (AGCML) para o interior dos peroxissomos, onde são degradados. Quando esse transporte é comprometido, os AGCML se acumulam nos tecidos, principalmente no sistema nervoso central, nas glândulas adrenais e nos testículos (Oliva et al., 2023; Zuo; Chen, 2024).

Existem formas clínicas que a adrenoleucodistrofia é apresentada: adrenomieloneuropatia (AMN), doença de Addison ou também chamada de insuficiência adrenal primária, adrenoleucodistrofia cerebral e assintomáticos. Embora todas elas sejam ligadas ao mesmo cromossomo, cada uma delas tem suas particularidades que variam desde a progressão da doença, gravidade, idade de início e manifestações clínicas (Alsaleem M, 2024; National Library of Medicine (NLM), 2022).

De acordo com (Furlan et al., 2019b), a adrenoleucodistrofia atinge cerca de 1:15.000 a 25.000 em todo mundo, atingindo predominantemente ao sexo masculino. Na França, a incidência é de 4 casos anuais, diagnosticados em torno dos 7 anos de idade (Sevin et al., 2023). Já nos Estados Unidos, estima-se que 1 a cada 17.000 em indivíduos homens sejam portadores da doença (Matteson et al., 2021).

A doença é conhecida desde o século XIX, mas apresenta grandes desafios devido sua alta complexidade e variabilidade fenotípica. As abordagens terapêuticas da adrenoleucodistrofia são influenciadas por acesso a tratamentos de exames genéticos, recursos financeiros e infraestruturas da saúde disponibilizadas em cada país (Engelen et al., 2012).

O diagnóstico da adrenoleucodistrofia normalmente é estabelecido por meio de suspeita clínica, ocasionada pelo aparecimento de manifestações neurológicas. Os exames bioquímicos servem como complemento, evidenciando os níveis elevados de AGCML; no entanto, seu diagnóstico só é confirmado definitivamente por meio de análise genética, que identifica as mutações do gene ABCD1, sendo uma etapa importante para a confirmação diagnóstica e aconselhamento familiar (Alsaleem M, 2024).

Este trabalho tem como objetivo abordar, de forma abrangente e comparativa, a epidemiologia e o manejo clínico da adrenoleucodistrofia em diferentes contextos internacionais, buscando compreender e visualizar as diferenças nas políticas públicas e os seus programas de triagem neonatal, e como influenciam o diagnóstico e o manejo da adrenoleucodistrofia entre países.

## 2 METODOLOGIA

Este estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura. O levantamento bibliográfico ocorreu entre fevereiro a maio de 2025. A coleta de dados foi realizada nas bases de dados como: PubMed (National Library of Medicine) e Google Acadêmico, sem restrição de idiomas.



Foram selecionados artigos publicados entre 2019 e 2025, utilizando-se os seguintes descritores a partir da busca nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS): “*Adrenoleukodystrophy*”, “*Epidemiology*”, “*Diagnosis*”, “*Neonatal Screening*”, que foram combinados com os conectores booleanos AND/OR/NOT. Foram realizadas as seguintes buscas estruturadas: “*Adrenoleukodystrophy [title] AND Epidemiology, AND Diagnosis*”, “*Adrenoleukodystrophy [title] AND Neonatal Screening*”.

A presente revisão apresenta uma abordagem qualitativa, conduzida por meio de análise categorial. Os critérios de inclusão adotados foram artigos que discorressem sobre o tema proposto, publicados em periódicos nacionais e internacionais, que abordassem estudos relacionados diretamente à adrenoleucodistrofia, políticas públicas, epidemiologia e triagem neonatal, considerando aspectos técnicos e clínicos. Como critérios de exclusão, foram considerados estudos sem acesso livre, duplicados e com fuga do tema.

### **3 RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Através da busca estruturada realizada nos bancos de dados, utilizando duas estratégias principais — “*Adrenoleukodystrophy [title] AND Epidemiology AND Diagnosis*” e “*Adrenoleukodystrophy [title] AND Neonatal Screening*” — foram inicialmente identificados 4.223 artigos. Após a leitura de títulos e resumos, bem como a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão previamente estabelecidos, foram selecionados 10 artigos que compuseram o corpus final de análise.

Entre os artigos selecionados para revisão, foram analisados e comparados os diferentes aspectos epidemiológicos, métodos de rastreamento neonatal e estratégias de manejo clínico em contexto internacional. Detalhes dos artigos avaliados estão disponíveis (Informações quanto ao título, autores, ano de publicação, país, manejo clínico e se possuem programas de rastreamento neonatal, conclusões e implicações para políticas públicas na Tabela 1.



Tabela 1 – Artigos selecionados nas bases de dados

TÍTULO	AUTORES E ANO	MANEJO CLÍNICO E TRATAMENTOS	TRIAGEM NEONATAL PRESENTE?	CONCLUSÃO
X-linked adrenoleukodystrophy in Brazil: A case series	(Furlan <i>et al.</i> , 2019a)	Acompanhamento clínico multidisciplinar, transplante de células-tronco e monitoramento	Ausente	O estudo evidencia diagnóstico tardio e dificuldades práticas para oferecer a intervenção eficaz, destacando que a única intervenção eficaz é o transplante de células-tronco. Reforça a necessidade de políticas públicas para implementação de triagem neonatal e acompanhamento clínico precoce.
Adrenoleukodystrophy Newborn Screening in the Netherlands (SCAN Study): The X-Factor	(Barendsen <i>et al.</i> , 2020)	Transplante de células-tronco, reposição hormonal, intervenção dietética e acompanhamento clínico multidisciplinar.	Possuem estudo-piloto de triagem regional apenas para meninos chamado de “Boys Only”	A triagem neonatal “boys-only” é eficaz e permite diagnóstico precoce, reforçando a necessidade de expansão nacional, estabelecimento de acompanhamento clínico e inclusão nos programas de saúde pública
Adrenoleukodystrophy Newborn Screening in California Since 2016: Programmatic Outcomes and Follow-Up	(Matteson <i>et al.</i> , 2021)	Transplante de células-tronco, monitoramento e acompanhamento clínico multidisciplinar.	Presente	O rastreamento se mostrou eficaz, permitindo o diagnóstico precoce; serviu como modelo para expansão e inclusão em programas nacionais de triagem nos EUA.
Advanced Diagnostic System and Introduction of Newborn Screening of Adrenoleukodystrophy and Peroxisomal Disorders in Japan	(Shimozawa <i>et al.</i> , 2021)	Transplante de células-tronco, reposição hormonal, intervenção dietética e acompanhamento clínico multidisciplinar,	Possuem projetos-pilotos regionais	O programa de triagem neonatal ainda não é nacional; recomenda a implementação de programas piloto e reforça a necessidade de políticas públicas para melhores prognósticos.
High incidence of null variants identified from newborn screening of X-linked adrenoleukodystrophy in Taiwan	(Chen <i>et al.</i> , 2022)	Transplante de células-tronco, reposição hormonal, intervenção dietética, uso do óleo de Lorenzo e acompanhamento multidisciplinar.	Possuem projetos-pilotos regionais	O diagnóstico precoce e a identificação das variantes genéticas nulas, mostram a necessidade de políticas públicas para expandir o programa de cobertura nacional.
International Recommendations for the Diagnosis and Management of Patients With Adrenoleukodystrophy	(Engelen <i>et al.</i> , 2022)	Transplante de células-tronco, terapia gênica precoce para doença cerebral infantil, reposição hormonal para insuficiência adrenal, fisioterapia para adrenomieloneuropatia,	Implementado em Estados Unidos e Países Baixos; outros apenas possuem programas-pilotos ou ainda não realizam	Diagnóstico precoce e triagem neonatal permitem tratamento oportuno e melhor prognóstico; políticas públicas devem incluir rastreamento, protocolos padronizados e acesso a terapias avançadas



		intervenção dietética e monitoramento.		
Sex-specific newborn screening for X-linked adrenoleukodystrophy	(Albersen <i>et al.</i> , 2023)	Transplante de células-tronco e reposição de corticosteroides.	Presente apenas para recém-nascidos	A triagem neonatal “boys only” provou ser viável e eficaz, permitindo a identificação precoce de meninos com X-ALD sem revelar condições não tratáveis; isso reforça a necessidade de implementação nacional da triagem, desenvolvimento de protocolos de acompanhamento e integração à política pública de saúde.
Childhood cerebral adrenoleukodystrophy (CCALD) in France: epidemiology, natural history, and burden of disease - A population-based study	(Sevin <i>et al.</i> , 2023)	Transplante de células-tronco.	Possuem projetos-pilotos regionais	O estudo mostra progressão rápida da doença e alta mortalidade quando não tratada precocemente, destacando o transplante de células-tronco como a única medida eficaz. Reforça a importância da implantação da triagem neonatal para possibilitar o início do tratamento antes do aparecimento dos sintomas.
A pilot study of newborn screening for X-linked adrenoleukodystrophy based on liquid chromatography-tandem mass spectrometry method for detection of C26:0-lysophosphatidylcholine in dried blood spots: Results from 43,653 newborns in a southern Chinese population	(Tang <i>et al.</i> , 2024b)	Transplante de células-tronco, monitoramento e exames bioquímicos para tratamento.	Possuem projetos-pilotos regionais	A viabilidade do rastreamento neonatal no sul da China reforça a necessidade de políticas públicas que garantam expansão para programas nacionais, financiamento estatal, capacitação laboratorial e protocolos de acompanhamento clínico para casos detectados.

### 3.1 DIFERENÇAS POLÍTICAS DA TRIAGEM NEONATAL ENTRE PAÍSES

As políticas de triagem neonatal são um fator determinante para a detecção precoce da adrenoleucodistrofia, e os estudos analisados evidenciam grandes discrepâncias entre os países na implementação da triagem neonatal. Nos Estados Unidos, por exemplo, a triagem neonatal inclui meninos e meninas, permitindo a identificação de portadores precocemente e acompanhamento imediato. Por outro lado, na Holanda, segue uma abordagem diferente: seu rastreamento é voltado exclusivamente aos meninos, possibilitando a inclusão mais rápida da adrenoleucodistrofia nos programas de triagem neonatal em todo o mundo. Em países como esses, observou-se um avanço significativo no diagnóstico precoce, identificando



recém-nascidos assintomáticos e conduzindo-os ao acompanhamento especializado (Barendsen et al., 2020; Matteson et al., 2021).

Em Taiwan, a triagem neonatal inclui apenas recém-nascidos. Cada país possui algoritmos distintos, e o estudo compara essa abordagem com os programas dos Estados Unidos, especificamente da Califórnia e Nova York. Os três programas utilizaram a mesma técnica de segunda triagem LC-MS/MS para níveis anormais de C26:0-LPC detectados por FIA-MS/MS. Após a análise de resultados, os programas de Taiwan e Nova York apresentaram semelhança nos valores preditivos positivos, com predominância de mulheres entre os casos encaminhados e confirmados (Chen et al., 2022).

Já na Europa, os Países Baixos possuem programas de triagem neonatal utilizando a abordagem Delphi (técnica estruturada em consenso de especialistas), com intenção de desenvolver melhores recomendações para diagnóstico, vigilância clínica e tratamento de pacientes com adrenoleucodistrofia. O método é baseado em cromatografia líquida acoplada à espectrometria de massas, alcançando alta sensibilidade diagnóstica e integração com os serviços clínicos. Seu protocolo de rastreio inclui recém-nascidos do sexo masculino, meninos e homens mesmo com a ausência de sintomas neurológicos e cognitivos, e não recomendam o rastreio de rotina em meninas e mulheres pois não há benefício direto para a saúde delas (Engelen et al., 2022; Albersen et al., 2023).

Desde 2021, a Itália possui um programa-piloto de triagem neonatal para adrenoleucodistrofia. O rastreamento é realizado independentemente do sexo, e a experiência demonstrou que a triagem viabiliza diagnósticos rápidos e possibilita intervenções mais precisas, antes mesmo do aparecimento das formas cerebrais (Bonaventura et al., 2025). Diferentemente dos demais países europeus, na França ainda não possui um programa de triagem neonatal, e seu estudo demonstra que a ausência da triagem resulta em diagnósticos tardios (Sevin et al., 2023).

Em contraste, no Brasil, ainda não há programas de triagem neonatal; entretanto, o SUS reconhece a adrenoleucodistrofia no rol das doenças mais raras do mundo, favorecendo a discussão sobre futuras implementações das políticas públicas de saúde, embora ainda não tenha implementado um programa específico para tal. Uma implementação de um programa evitaria o sofrimento das famílias em busca de tratamento e melhoraria o manejo clínico, garantindo que o diagnóstico seja feito no tempo ideal para promover uma vida melhor para os pacientes (Furlan et al., 2019a).

Como descrito no Tang et al., 2024, na China, o método utilizado é o C26:0-lisofosfatidilcolina (C26:0-LPC) em amostras de sangue seco e analisado por LC-MS/MS. O método apresentou resultados significativos em pacientes do sexo masculino e mulheres heterozigotas. O método LC-MS/MS é capaz de identificar meninos afetados, portadoras heterozigotas e outras doenças peroxissomais, evidenciando sua alta eficácia para triagem neonatal.



No Japão, o sistema de rastreio diagnóstico é realizado ainda na fase pré-sintomática na infância. A triagem utiliza a medição de testes de níveis de lisofosfatidilcolina C26:0 (C26:0-LPC) e C24:0-LPC em gotas de sangue secas (DBS). Seu rastreio se baseia-se em três etapas: dosagem de C26:LPC no sangue seco dos recém-nascidos, repetição de teste em caso de alteração, posteriormente, realiza-se a confirmação diagnóstica por meio de análise genética do gene ABCD1. O diagnóstico acontece em poucos dias, sendo essencial para tratar principalmente a forma cerebral da adrenoleucodistrofia como o transplante de células tronco hematopoiéticas (TCTH). Todo esse procedimento é realizado em todo o país, com financiamento público (Shimozawa et al., 2021).

Diante disso, observa-se que as diferenças nas políticas públicas implementadas em cada país refletem diretamente na saúde pública preventiva e no desenvolvimento governamental. As nações que implementam e executam esses programas triagem neonatal demonstram avanços significativos em relação àqueles que não possuem um, evidenciando que a adoção dessas políticas garante um tratamento mais equitativo e eficaz para sociedade em contexto global.

### 3.2 BARREIRAS SOCIOECONÔMICAS E DE INFRAESTRUTURA LABORATORIAL

As desigualdades socioeconômicas e estruturais refletem diretamente no diagnóstico e no manejo clínico empregado em cada país. A infraestrutura inadequada influencia na implementação da triagem neonatal em países de baixa e média renda. Esses países, como o Brasil, por exemplo, encontram desafios na incorporação de programas nacionais devido à escassez de profissionais especializados e ao alto custo de exames e tratamentos que requerem medicamentos, intervenções e períodos de hospitalização (Furlan et al., 2019a).

Em contrapartida, o Japão apresenta um sistema de diagnóstico avançado em todo seu território e conta com uma grande infraestrutura laboratorial, equipes especializadas e multidisciplinares, nas quais fazem partes neurologistas, endocrinologistas, especialistas em transplante de células tronco hematopoiéticas, psicólogos e profissionais de aconselhamento genético. Demonstrando um modelo em que países sem limitações socioeconômicas e estruturais possibilita melhores condições de diagnóstico precoce e acompanhamento (Shimozawa et al., 2021).

No cenário da China, apresentam-se grandes avanços em relação as dificuldades encontradas. Seu estudo demonstra resultados promissores e alto rendimento na condução da triagem neonatal no país; entretanto, ainda enfrentam algumas limitações para expansão de um programa nacional, como a restrição a centros específicos e a escassez de profissionais capacitados (Tang et al., 2024b). Por outro lado, em Taiwan já apresenta uma grande estrutura laboratorial adequada e um sistema de saúde uniforme, com um programa de triagem extensivo com capacidade de confirmação genética, disponibilidade de especialistas e protocolos bem estabelecidos para o acompanhamento dos casos identificados (Chen et al., 2022).



Já em países de alta renda, existem programas de triagem uniformes, com equipamentos de tecnologias avançadas. Nos Estados Unidos, o teste molecular é oferecido em todo país de maneira gratuita, porém apenas para recém-nascidos. Além disso, tem a disposição uma ferramenta de coleta de dados de acompanhamentos de longo prazo, permitindo que os diagnosticados sejam monitorados e tenham dados atualizados em cada clínica de acompanhamento especializada (Matteson et al., 2021).

E na Holanda, a triagem neonatal é oferecida de maneira gratuita para pais e pacientes recém-nascidos com direito a acompanhamento pediátrico. Seu programa de rastreamento foi criado especificamente para adrenoleucodistrofia e é dividido em cinco regiões, cada região possui um laboratório responsável, garantindo um acompanhamento multidisciplinar eficaz. O programa é realizado ainda no acompanhamento obstétrico, quando as gestantes e os pais são informados sobre a triagem neonatal no terceiro trimestre. A coleta é realizada através da amostra do calcanhar, sendo feita apenas por uma parteira ou por uma enfermeira obstétrica, caso a criança esteja em casa; se a criança estiver no hospital, a coleta será realizada por uma enfermeira. Após os resultados, o médico responsável entra em contato com o pediatra e família para iniciar o acompanhamento especializado (Barendsen et al., 2020).

Nos países europeus citados nesta pesquisa, até o momento não existe um programa de triagem neonatal estabelecido, apenas programas-pilotos restritos a centros específicos causando efeito diretamente na saúde pública. A falta de informações é relacionada aos custos e recursos utilizados, gera grande impacto socioeconômico, resultando em diagnóstico tardio, o aumento das necessidades de hospitalizações, tratamentos curativos e o alto custo para as famílias e para o sistema de saúde. Isso reforça que o problema não é a falta de recursos, mas a falta de integração às tecnologias disponíveis (Sevin et al., 2023; Bonaventura et al., 2025).

Os estudos analisados entram em consenso quanto ao transplante de células-tronco hematopoiéticas (TCTH), destacando que, até o momento, esse é o método terapêutico mais eficaz para interromper o processo de desmielinização cerebral, desde que o procedimento seja realizado antes da progressão neurológica, estágio inicial da doença. Dessa forma, reforça-se que as desigualdades socioeconômicas e as limitações de infraestrutura laboratorial dificultam o acesso ao tratamento oportuno, comprometendo o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes (Barendsen et al., 2020; Matteson et al., 2021; Chen et al., 2022; Engelen et al., 2022; Albersen et al., 2023; Sevin et al., 2023; Bonaventura et al., 2025).

#### **4 CONCLUSÃO**

A adrenoleucodistrofia representa um grande desafio para a saúde pública devido à sua alta complexidade e variabilidade fenotípica, tornando o diagnóstico precoce uma etapa essencial para o monitoramento e intervenção terapêutica no tempo adequado. Este tema apresenta uma relevância fundamental para atuação biomédica, pois integra os campos da genética molecular, bioquímica clínica e



diagnóstico laboratorial. O papel do biomédico é essencial no reconhecimento precoce da doença por meio da análise genética e participação conjunta de uma equipe multidisciplinar na aprovação dos testes de triagem neonatal. No campo da genética clínica, é necessário destacar a importância do aconselhamento familiar e a confirmação diagnóstica por meio do gene ABCD1 para aplicações de possíveis intervenções e um acompanhamento direcionado.

Com a análise comparativa dos dados, evidenciou-se significativamente que a ausência de políticas públicas de triagem neonatal e os desafios socioeconômicos e de infraestrutura refletem diretamente no diagnóstico, manejo clínico e no desenvolvimento governamental de cada país. Em regiões que possuem programas de triagem estruturados, apresentam melhores desfechos clínicos. Em contraste, países como o Brasil, que não possuem um programa nacional, reforçam a necessidade de avanço nas políticas públicas a fim de reduzir a mortalidade e, além disso, possibilitar a melhora na qualidade de vida desses pacientes.

Para avanços futuros, espera-se que, no contexto brasileiro, a identificação dos problemas estruturais no sistema público de saúde seja enfrentada e aponte novos caminhos viáveis para a implementação de políticas públicas. Além disso, em âmbito global, prevê-se o fortalecimento técnico e científico da prática biomédica, ampliação do uso de tecnologias moleculares integradas à base de banco de dados genéticos acessíveis e o avanço da colaboração entre países, o que pode favorecer o aprimoramento de estratégias de rastreamento e desenvolvimento de tratamentos mais eficientes.

Dessa forma, o presente trabalho atingiu seu objetivo ao abordar comparativamente a epidemiologia e o manejo clínico da adrenoleucodistrofia, destacando as diferenças nas políticas de triagem neonatal entre países e reforçando a importância da inserção da doença no contexto da saúde pública brasileira.



## REFERÊNCIAS

- ALBERSEN, Monique et al. Sex-specific newborn screening for X-linked adrenoleukodystrophy. *Journal of Inherited Metabolic Disease*, v. 46, n. 1, p. 116–128, 2023.
- ALSALEEM, M.; HAQ, N.; SAADEH, L. Adrenoleukodystrophy. In: StatPearls. 2024. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482466/>. Acesso em: 11 maio 2025.
- BARENDSSEN, Rinse W. et al. Adrenoleukodystrophy Newborn Screening in the Netherlands (SCAN Study): The X-Factor. *Frontiers in Cell and Developmental Biology*, v. 8, 2020. Disponível em: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fcell.2020.00576/full>. Acesso em: 11 maio 2025.
- BONAVENTURA, Eleonora et al. Newborn Screening of X-Linked Adrenoleukodystrophy in Italy: Clinical and Biochemical Outcomes from a 4-Year Pilot Study. *International Journal of Neonatal Screening*, v. 11, n. 4, p. 84, 2025. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2409-515X/11/4/84>. Acesso em: 11 maio 2025.
- CHEN, Hui-An et al. High incidence of null variants identified from newborn screening of X-linked adrenoleukodystrophy in Taiwan. *Molecular Genetics and Metabolism Reports*, v. 32, p. 100902, 2022.
- ENGELEN, Marc et al. International recommendations for the diagnosis and management of patients with adrenoleukodystrophy. *Neurology*, v. 99, n. 21, p. 940–951, 2022.
- FURLAN, Fernanda Luiza Schumacher et al. X-linked adrenoleukodystrophy in Brazil: a case series. *Revista Paulista de Pediatria*, v. 37, n. 4, p. 465–471, 2019a.
- MATTESON, Jamie et al. Adrenoleukodystrophy Newborn Screening in California Since 2016: Programmatic Outcomes and Follow-Up. *International Journal of Neonatal Screening*, v. 7, n. 2, p. 22, 2021. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2409-515X/7/2/22>. Acesso em: 11 maio 2025.
- NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE (NLM). X-linked adrenoleukodystrophy. 2022. Disponível em: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/x-linked-adrenoleukodystrophy/>. Acesso em: 11 maio 2025.
- OLIVA, Nicola Oliveira et al. Adrenoleucodistrofia ligada ao X em uma criança: relato de caso e revisão de literatura. *RECIMA21 – Revista Científica Multidisciplinar*, v. 4, n. 5, p. e453098, 2023. Disponível em: <https://recima21.com.br/index.php/recima21/article/view/3098>. Acesso em: 11 maio 2025.
- SEVIN, Caroline et al. Childhood cerebral adrenoleukodystrophy (CCALD) in France: epidemiology, natural history, and burden of disease – a population-based study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 18, n. 1, p. 238, 2023.
- SHIMOZAWA, Nobuyuki et al. Advanced diagnostic system and introduction of newborn screening of adrenoleukodystrophy and peroxisomal disorders in Japan. *International Journal of Neonatal Screening*, v. 7, n. 3, p. 58, 2021. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2409-515X/7/3/58>. Acesso em: 11 maio 2025.
- TANG, Chengfang et al. A pilot study of newborn screening for X-linked adrenoleukodystrophy based on liquid chromatography-tandem mass spectrometry for detection of C26:0-lysophosphatidylcholine in dried blood spots: results from 43,653 newborns in a southern Chinese population. *Clinica Chimica Acta*, v. 552, p. 117653, 2024b.



ZUO, Xinxin; CHEN,Zeyu. From gene to therapy: a review of deciphrering the role of ABCD1 in combating X-linked adrenoleukodystrophy 2024.