



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ADRENOLEUCODISTROFIA

Materia: Neurologia
Docente: Jose Luis Gordillo Guillen
Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez
Semestre: 6º "A"

ADRENOLEUCODISTROFIA

ASPECTOS CLINICOS

- LIGADA AL CROMOSOMA X
- FENOTIPOS
 - ADRENOMIELONEUROPATIA (AMN)
 - FORMA DESMIELINIZANTE CEREBRAL DE X-ALD
- LA ALD = DESMIELINIZACION ENFLAMATORIA RAPIDAMENTE PROGRESIVA.
 - PROGRESION COMUNITARIA Y NEUROLOGICA
 - EDO VEGETATIVO.
 - MUERTE
 - MAS COMUN EN INFANCIA.
- 20% VARONES ADULTOS = - INICIO EN AMN
- DESARROLLO ALD.
- CARACTERISTICA = ANOMALIA DISTAL, AFECTON DE MED. ESPINAL.
 - RESULTADO = PARAPLEGIA ESPINAL PROGRESIVA

AMN

- FENOTIPO MAS AGRU: X-ALD
- MUTACION DEL ABCD1
- SIMPTOMAS = 20-30 AÑOS
- 50% MUJERES - SIMPTOMAS
- AFECTON DE NERVIOS PERIF.
- 1% INF. ADISON

ALD

- FENOTIPO GRAVE = X-ALD
- 35-40% RIESGO A DESARROLLO ALD-CEREBRAL
- PROGRESION RAPIDA
- DX = RM
- LESIONES DISMIELINIZANTES

ASPECTOS BIOQUIMICOS

X-ALD

- ZONA DEL ENLARGAMIENTO EN SUSTANCIA BLANCA Y CORTEZA
- CITIAS EN CELULAS ADRENOCORTICALES
- INCLUIDOS LIPIDOS
- TERPENOS

- DEFECTO NEUROLOGICO
- HIPERACTIVO
- HEMIPLEGIA (CUADRIPLEGIA)
- ATAXIA
- CELESTIA
- CONVULSIONES

MUJER
OCURRER = - IMPEDIMENTUM CN FX
- 2 MATERNOS.

PADRA

→ VLCTA

DIAGNOSTICO

★
HOMBRES NO
MUGRES SI

TOXICIDAD DE VLCTA

- EXCELENTE HIDRATOTIBA
- RUPTURA DE CONTROL DE MEMBRANA
- >CORTICOL.
- SUPRESION DE ACTH

Aspectos Genéticos de α -ALD

- GEN ABCD-1
- MUGRES PORADOMIT.
(50% SUS HUND PO)

DIAGNOSTICO PRENATAL

- ESTATUS HETEROCILOGO
- DNA FETAL
- TECNICA PCR
- CVS