



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Adrenoleucodistrofia

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia:

Neurología

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

26/Mayo/2021

Adrenoleucodistrofia.

Es considerada una enf. rara afecta a 1 de cada 20,000 N.V, es un trastorno en el Peroxisoma y principalmente se da por una alteración en el gen ABCD1 en el brazo corto de cromosoma X en la posición 28. Ligada al Cromosoma X, es Autosómica Recessiva y puede presentarse en mujeres heterocigotas, las manifestaciones en mujeres son más leves (presentan únicamente alteración neurológica)

El primer caso, se describió en 1923, en 1970 se introduce el nombre de Adrenoleucodistrofia debido a que se considera tiene una afectación importante en: glándulas suprarrenales, sustancia blanca y se da un crecimiento o desarrollo anormal. (predominio en extremidades inferiores).

→ Fisiopatología: Esta enf. tiene relación con los ácidos de cadena muy larga (más de 22), los AC. grasos los contienen y en ellos se da la alteración y estos ácidos no pueden ingresar a la matriz mitocondrial directamente, deben oxidarse antes y convertirse a cadena mediana. Si se da alteración en el peroxisoma que los oxida, esto no puede llevarse a cabo y es donde se da la alteración

→ Clínica: Neurológicas - Endocrinológicas

Se da un inicio generalmente entre los 4 - 8 años, pero puede iniciar antes de los 12 años y esta asociada con deterioración progresiva hasta la muerte en 3-5 años (Forma Juvenil).

En hombres se presenta hacia los 20 años o más tarde en la vida, se presenta principalmente como una adrenomielopatía (Forma Adulta).

A nivel de Riñones puede presentarse: hipotensión, hipopigmentación, Potasio elevado. Así como Fatiga, náuseas, vómito a nivel de S.N: Ataxia sensitiva, vejiga neurogénica, parálisis.

→ Diagnóstico: Ácidos grasos de cadena muy larga
(recomendado realizar 2 muestras).

Imágenes: RM

Velocidades de conducción y síntomas sensitivos y motores

RMN: 85% lesiones parieto-occipitales y 15% lesiones frontales.

Captación de medio de contraste y la progresión clínica e Imagenológica.

Puede usarse la Escala Loes (escala de severidad va de 0-34 puntos).

Electrodiagnóstico: Refleja daño en cél. de Schwann y vainas de mielina (desmielinización), velocidad de conducción se verá afectada.

Extremidad inferior mucho más afectada que la superior. Puede estar asociado a Polineuropatía Sensitivo-motora. Las velocidades de conducción pueden reducirse cerca del 70. No hay evidencia de bloques de conducción.

* Polineuropatía desmielinizante: Los trastornos con desmielinización periférica son asociados con: latencias distales marcadamente prolongadas, velocidades de conducción notablemente ralentizadas.

Respuestas tardías marcadamente prolongadas o ausentes

→ Tratamiento: Mayormente control de los síntomas.

- Aceite de Lorenzo

- Reemplazo de terapia adriana

- Dieta

- Estatinas

- Trasplante de M.O

- Terapia génica.