



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Adrenoleucodistrofia video

Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén

Materia: Neurología

Alumno: Lara Vega Ismael

Semestre 6to Grupo A

26/mayo/2021

A distrofia distrofia vidia

A distrofia distrofia

Enfermedad rara que afecta a 1 de cada 200 personas con un trastorno peroxisomal en donde se altera el gen ABCD1, es autosómica recesiva. Las características clínicas son síntomas neurológicos y endocrinos que suele aparecer entre los 4 y 8 años. Tiene 2 formas: una juvenil que inicia antes de los 12 años y está asociada con deterioración progresiva hasta la muerte en 3-5 años y una forma adulta que se presenta en hombres desde los 20 años o más tarde en la vida como enfermedad de la retina. El daño principal es generado por un estrés oxidativo por que las ácidos grasos tienden a oxidarse y tienen e generar una respuesta inmune inflamatoria, lo que modifica

La afinidad a los receptores ACTH y disminuye el cortisol supresion de la que produce una forma bincl con disminucion en la produccion de aldosterona y por ende insidencias suprarrenales.

El otro tejido afectado es el sistema nervioso central puesto que los acidos grasos de cadena larga se integran a las lipidos de mielin a fine, lo que genera una respuesta imune que causa demielinizacion.

Los pacientes pueden presentar fatiga, náuseas, vómito, hipotensión, una hiperpigmentación de predominio en extremidades y hiperreflexia a tibia sensitiva, vejiga neurogénica, parestesias y pectorales.

El diagnóstico se basa en 3 rubros; los ácidos grasos de cadena larga, estudios de imagen; por RM y por velocidades de conducción. La RM es la primera prueba para el diagnóstico nuestras alteraciones cuando el paciente muestra cambios de conductas; el 85% de las lesiones son parieto-occipitales y el 15% lesiones frontales. La lesión inicial afecta distribución de células de Schwann y de las vainas de mielina, lo que afecta la conducción, la extremidad inferior se afecta más que la superior. En una electroencefalograma puede haber un rango amplio entre la normalidad y una exacerbación o polineuropatía sensitivo-motora. En las conducciones se encuentran una prolongación en la latencia, reducción en la amplitud y disminución en la velocidad de la conducción. El tratamiento es sintomático, consiste en "Aceite de Coccozo", terapia de reemplazo solar, dieta cetogénica, trasplante de médula ósea y fecundación genética.

El pronóstico es una discapacidad severa entre los 2-5 años y progresión lenta de la enfermedad.