



**Universidad del Sureste**



**Escuela de Medicina**

**“resumen”**

---

**Materia:**

**Neurología**

**Docente:**

**Jose Luis Gordillo Guillen**

**Alumno:**

**Tarsis Andrea Guillén Narváez**

**Semestre:**

**6° “A”**

## Adrenoleucodistrofia

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (x-ALD) es la enfermedad peroxisomal más frecuente. Los dos primeros (principales) fenotipos clínicos de x-ALD son la adrenomieloneuropatía (AMN) y la ALD cerebral inflamatoria que se manifiesta en niños o más raramente, en adultos. Aproximadamente el 65% de las mujeres heterocigotas desarrollan síntomas a la edad de 60 años. Las mutaciones en el ABCD1 afectan la función de la proteína codificada ALDP, un transportador de casete de unión de ATP (ABC) ubicado en la membrana peroxisomal. La deficiencia de ALDP altera la beta oxidación peroxisomal de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA) y facilita su mayor elongación de la cadena por ELOVL1, lo que resulta en la mutaciones en ABCD1gen, no existe una correlación genotipo-fenotipo general. Los factores ambientales y una multitud de genes modificadores para determinar la manifestaciones clínicas de esta enfermedad monogénica pero multifactorial.