



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

**“Resumen adrenoleucodistrofia”**

---

**Materia:**

**Neurología.**

**Docente:**

**Dr. José Luis Gordillo Guillen**

**Alumno:**

**Oscar Miguel Sánchez Argüello**

**Semestre:**

**6° “A”**

## Resumen de adrenoleucodistrofia.

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) es la enfermedad peroxisomal más frecuente.

Los dos principales fenotipos clínicos de X-ALD son la adrenomielenoneuropatía (AMN) y la ALD cerebral inflamatoria, que se manifiesta en niños o, raramente, en adultos.

Aproximadamente el 60% de las mujeres heterocigotas desarrollan síntomas a la edad de 60 años. Las mutaciones en el gen ABCD1 afectan la función de la proteína codificada ALDP.

Un transportador de casete de unión a ATP (ABC) ubicado en la proteína de la membrana peroxisomal.

La deficiencia de ALDP altera la beta-oxidación peroxisomal de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA) y facilita la elongación de la cadena por ELOVL1 lo que resulta en la acumulación de VLCFA en plasma y tejidos.

Los factores ambientales y genes modificadores determinan la manifestación clínica. Su diagnóstico prenatal se ofrece a masculinos afectados con modo heterocigoto confirmado con presencia del Gen ABC1 a las 7 semanas de embarazo.

