



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ADRENOLEUCODISTROFIA VIDEO

Alumno: María José Villar Calderón

Docente: Dr. Jose Luis Gordillo Guillen

Materia: Neurología

Semestre: 6° A

Adrenoleucodistrofia video

Es la enfermedad peroxisomal más frecuente. Los dos principales fenotipos clínicos de X-ALD son la 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 del gen ABCD1 afectan la función de la proteína codificada ALDP, un transportador de casete de unión a ATP ubicado en la proteína de la membrana peroxisomal. Se caracteriza clínicamente por dos fenotipos principales: la AMN y ALD cerebral. Ocurren con frecuencia dentro de la misma familia y no existe correlación entre el fenotipo de X-ALD y las mutaciones en ABCD1. La ALD cerebral se presenta generalmente con una desmielinización inflamatoria rápidamente progresiva dentro del cerebro que da como resultado una discapacidad cognitiva y neurológica dentro del cerebro que da como resultado una discapacidad cognitiva y neurológica grave, un estado vegetativo dentro de los dos a cinco años del inicio de los síntomas clínicos y la muerte a partir de entonces. La AMN es el fenotipo más frecuente X-ALD. Es probable que un varón EN con X-ALD en la edad adulta. Los primeros síntomas de AMN suelen aparecer cuando los pacientes varones tienen entre 20 y 30 años, pero por lo general antes de la quinta década. Inicialmente, la discapacidad neurológica presenta lentamente. El diagnóstico de AMN rara vez se realiza durante los primeros 3 a 5 años de síntomas clínicos, a menos que se haya identificado otros casos de X-ALD en la misma familia.