



# Universidad del Sureste

## Escuela de Medicina

### RESUMEN.

Materia:  
Neurología.

Docente:  
Dr. José Luis Gordillo .

Semestre:  
6°"B".

Alumna:  
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

# ADRENOLEUCODISTROFIA.

Es considerada una enfermedad rara, afecta a 1 de cada 20000 nacidos vivos, es un trastorno en el peroxisoma y se da principalmente por una alteración en el gen ABCD1 en el brazo corto del cromosoma X en la posición 28, es una enfermedad autosómica recesiva, se puede presentar en mujeres heterocigóticas (las manifestaciones en mujeres son más leves y solo tienen afectación neurológica a diferencia de los hombres).

Se describió por primera vez en 1923, y en 1970 se introdujo el nombre.

- Adreno: glándulas suprarrenales
- Leuco: sustancia blanca
- Distrofia: crecimiento o desarrollo anormal.

## Fisiopatología

Los ácidos grasos se clasifican de acuerdo al número de carbonos, aquí la relación va con los carbonos de cadenas largas (22 carbonos), hay una alteración en el metabolismo de estos ácidos grasos, ya que estas cadenas largas de carbono no pueden entrar por sí solas a la mitocondria, deben pasar primero por el peroxisoma donde la  $\alpha$ -síntetasa se encarga de recortar los ácidos grasos para que puedan entrar a la matriz mitocondrial y se puedan oxidar. Pero al estar alterado el peroxisoma no se puede realizar el recorte, por lo tanto no se pueden metabolizar.

## Características Clínicas

- Inicio entre los 4-8 años de edad
- Manifestaciones neurológicas y endocrinológicas
- Forma juvenil: inicia antes de los 12 años y está asociado con deterioración progresiva hasta la muerte en 3-5 años.
- Forma adulta: se presenta en hombres a los 20 años o más tarde hasta 4ta década de vida, se presenta como una adrenomieloblastia.



- Fatiga
- Náuseas y vómitos
- Hipotensión
- Hiperpigmentación
- Potasio elevado
- Ataxia sensitiva
- Vejiga neurogénica
- Parpatesias.

## Fenotipos

### HOMBRES

Forma cerebral	Cambios de comportamiento, hiperactividad, fracaso escolar, epilepsia, ceguera, psicosis, parálisis. Antes de los 10 años
AMN	Paraparesia, pérdida de coordinación, alteración de esfínteres, impotencia. 2ª-4ª década de vida
Enfermedad de Addison	Insuficiencia adrenal, 2 años y edad adulta
AMN cerebral	Cambios de comportamiento, epilepsia, ceguera, afasia, psicosis, 10-21 años. Menos frecuente

### MUJERES

Portadoras sintomáticas	Similar a AMN (paraparesia), con función adrenal normal. Aparición entre 30-40 años.
Asintomáticas	Solo son portadoras. A cualquier edad.

## Diagnóstico

- Ácidos grasos de cadena muy larga, gran especificidad (2 veces).
- Imágenes: Resonancia magnética (es. l. lesiones parieto-occipital)
- Velocidades de conducción