

Lizbeth Anahí Ruiz Córdova

# Adrenoleucodistrofia

Es considerado como una enfermedad rara, afecta 1/20,000 vivos.

- ▶ Afecta principalmente a los peroxisomas
- ▶ Afectación en el gen ABCD1, en el brazo corto del cromosoma X # 28
- ▶ Autosómica recesiva
- ▶ En mujeres solo es daño neuronal

## Cuadro clínico

- Síntomas neurológicos y endocrinológicos
- Aparece en los 4 a 8 años.
- **Forma juvenil**: Deterioro progresiva hasta la muerte.
- **Forma adulta**: Presenta hacia los 20 años o se presenta como **adrenomielopatía**

- Fatiga
- Náuseas, vómitos
- Hipotensión
- Hiperpigmentación
- Ataxia sensitiva
- Vejiga neurogénica
- Parestesia
- Potasio elevado.

## Diagnostico

- ▶ Ácidos grasos de cadena larga (2 muestras)
- ▶ Imágenes (Resonancia)
- ▶ VCN (Velocidades de conducción)
- ▶ Escala de LOES

## Tratamiento

- Control de los síntomas
- Dieta
- Trasplante de médula ósea
- Terapia génica
- Aceite de Lorenzo