

**RESUMEN DE  
ADRENOLEUCODISTROFIA**  
**Universidad del Sureste**  
**Medicina Humana**

**NEUROLOGIA**

**Dr. José Luis Gordillo Guillen**

**PRESENTA:**

**Karen Paola Morales Morales**

**GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:**

**6to semestre y grupo B, Neurología.**

**Comitán de Domínguez, Chiapas**

**Fecha: 20/05/2021**

# Adrenoleucodistrofia

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) se caracteriza clínicamente por dos fenotipos principales:

- Adrenomieloneuropatía (AMN)
- Forma desmielinizante cerebral de X-ALD (ALD cerebral).

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 gen.

**ALD cerebral** se presenta con una desmielinización inflamatoria rápidamente progresiva dentro del cerebro que da como resultado una discapacidad cognitiva y neurológica grave. Este es el fenotipo más común durante la infancia (ALD cerebral infantil; cALD) y la adolescencia (ALD cerebral adolescente), pero hasta un 20% de los varones adultos que inicialmente presentaron AMN desarrollarán ALD cerebral.

**AMN** se caracteriza por una axonopatía distal no inflamatoria que afecta principalmente a los tractos largos de la médula espinal y que da como resultado una paraplejía espástica progresiva.

El diagnóstico de AMN rara vez se realiza durante los primeros 3-5 años de síntomas clínicos, a menos que se hayan identificado otros casos de X-ALD en la misma familia.

**ALD cerebral** es el fenotipo más grave de X-ALD. Un varón recién nacido con una mutación del gen ABCD1 tiene un riesgo de 35-40% de desarrollar ALD cerebral entre las edades de 5 y 12 años. Los px no se ven afectados neurológicamente hasta que desarrollan desmielinización cerebral visible en la resonancia magnética cerebral.

Por lo general, las lesiones iniciales involucran al esplenio del cuerpo calloso y luego se extienden a la sustancia blanca adyacente de los lóbulos parietooccipitales o, alternativamente, a la rodilla del cuerpo calloso y luego se extienden a la sustancia blanca del cuerpo calloso frontal.

Todos los pacientes con X-ALD tienen mutaciones dentro del ABCD1 gen, se confirmó que esta es la causa genética de X-ALD, el trastorno se hereda de manera ligada al cromosoma X

**DIAGNOSTICO PRENATAL:** Para detectar un posible feto masculino afectado se puede ofrecer a las mujeres cuyo estado heterocigoto ha sido claramente confirmado por análisis genético del gen ABCD1.

**FISIOPATOLOGIA:** La AMN, el fenotipo más frecuente de X-ALD, es casi completamente penetrante en los varones adultos y afecta al 65% de las mujeres heterocigotas a la edad de 60 años.