

Adenoleucodistrofia

Los pacientes normalmente presentan en el examen físico

- regulares condiciones generales
- caquexia
- Esplenomegalia
- Extremidades atroficas
- Fuerza muscular disminuida.

Diagnostico:

Amniocentesis.

- Acidos grasos de cadena larga
- Resonancia magnetica
- Escala de Loes.

- Es generado por una alteración en el gen ABCD1, en el brazo corto del cromosoma X, en la posición 28, es una enfermedad autosómica recesiva.

- Inicia generalmente entre los 4 a 8 años

Tiene 2 formas

• Forma juvenil: Inicia antes de los 12 años y esta asociada con detención progresiva hasta la muerte en 3 a 5 años.

• Forma adulta: se presenta en hombre hacia los 20 años y se presenta como una adrenomielopatia

Los pacientes presentan:

- Fatiga
- Hipotensión
- Ataxia sensitiva.
- Náuseas
- Hipopigmentación
- Vértigo neurogenico
- Vómito
- Potasio elevado
- Parosiesia

• Extremidad inferior mas afectada.

Tratamiento es para el control de los sintomas

- Reemplazo de terapia adrenal
- Dieta
- Esteroles
- Transplante de medula osea.
- Terapia genica