

Adreno-Leucodistrofia

CONCEPTO

Enfermedad rara.

Trastorno en el peroxisoma.

Alteración ABCD1 brazo corto del cromosoma X posición 28.

Autosómica recesiva.

EPIDEMIOLOGÍA

1 de cada 20.000 nacidos vivos.

Mujeres con clínica leve.

Mayoría: hombres.

CLÍNICA

- Inicio: - lactante menor (7 meses)
- 4-8 años (común)
 - Edad adulta: 20 años +
 - Juvenil: antes de los 12 años, asociado a deterioro progresivo, hasta la muerte en 3-5 años.

DIAGNOSTICO

- Ácidos grasos de cadena larga
- RM: 85% parieto-occipital, 15% frontal
- Velocidades de conducción: extremidad inferior más afectada.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Dano principal por estrés oxidativo

- ↳ Respuesta inflamatoria
 - ↳ ↑ celular
 - ↳ Muerte celular
 - ↳ modificación de receptores ACTH
 - ↳ ↓ Col suprarrenal
 - ↳ ↓ Producción de aldosterona y cortisol.



INSUFICIENCIA RENAL

En el SNC:

- Ácidos grasos (cadena larga)
 - ↳ Unión a lípidos
 - ↳ Afinidad a mielina
 - ↳ Respuesta inmune
 - ↳ Desmielinización



Fatiga
Náuseas / vómito
Hipotensión
Hiperpigmentación
Potasio ↑



Ataxia sensitiva
Vejiga neurogénica
Parestesias

TRATAMIENTO

- Control de Sx.
- Reemplazo de terapia adrenal
- Estatinas
- Trasplante MO
- Terapia génica