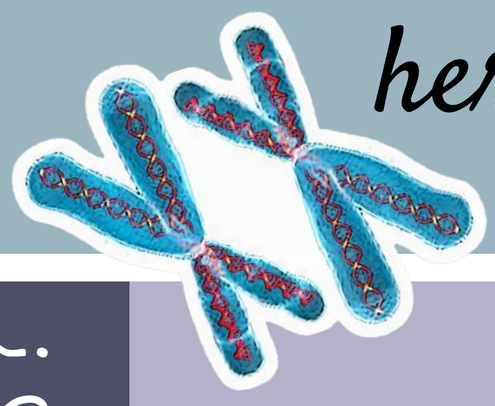
ADRENOLEUCODISTROFIA

hereditaria ligada al cromosoma X





Godínez Araujo Alejandra, Mendoza Montoya Samuel y Ruiz Castañeda Miguel
godinezaalejandra@gmail.com

¿QUÉ ES?

Enfermedad metabólica hereditaria resultando del acúmulo de ácidos grasos de cadena muy larga

Etiología

La X-ALD es causada por una variante en el gen *ABCD1* presente en el cromosoma X

IMPORTANCIA DEL GEN *ABCD1*

El gen ABCD1 codifica para la proteína del mismo nombre.

Esta proteína se encuentra en la membrana peroxisomal, favoreciendo uno de los pasos de la Beta-oxidación de ácidos grasos.

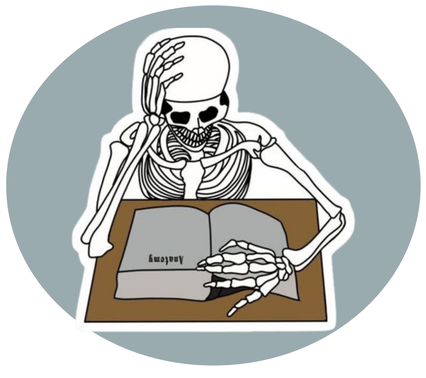
Variantes patogénicas en este gen provoca defectos en la degradación de estos, favoreciendo su acúmulo en la sustancia blanca cerebral, glándulas suprarrenales, y algunos otros tejidos.

EPIDEMIOLOGÍA

- La X-ALD tiene un patrón de herencia ligado al cromosoma sexual X
- Al existir solo una copia de este cromosoma en los hombres, suele predominar la X-ALD en este sexo.
- Se identifica en todos los grupos étnicos

La prevalencia es de 1 en 14,000 hombres [Gupta et al 2022].

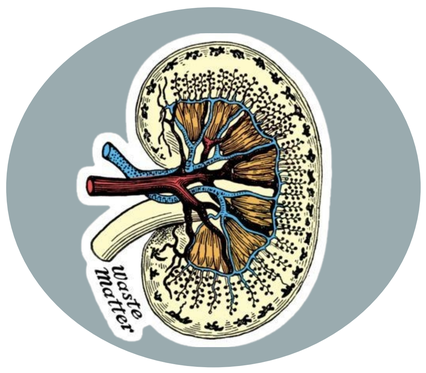
CUADRO CLÍNICO



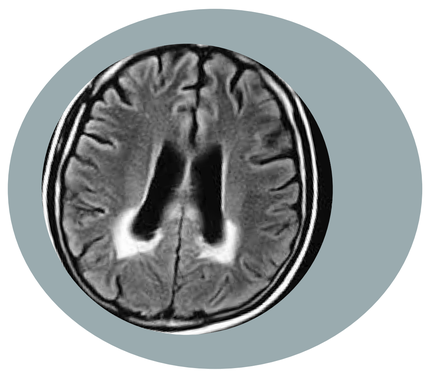
Neurodegeneración progresiva



Pérdida de actividades motoras y sensitivas



Alteraciones suprarrenales



Resonancia con afectación de predominio parieto-occipital

El cuadro de inicio típico se da regularmente durante la segunda y tercera década de vida

REFERENCIAS

- Turk, B. R., Theda, C., Fatemi, A., & Moser, A. B. (2020). X-linked adrenoleukodystrophy: Pathology, pathophysiology, diagnostic testing, newborn screening and therapies. International journal of developmental neuroscience : the official journal of the International Society for Developmental Neuroscience, 80(1), 52–72. https://doi.org/10.1002/jdn.10003
- Soler, G. S., Pérez, M. S. G., Portilla, A. J., & Macazaga, V. P. (2017). Insuficiencia suprarrenal debida a adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X diagnosticada en la edad adulta. Endocrinología, Diabetes y Nutrición, 64(8), 458-459. https://doi.org/10.1016/j.endinu.2017.07.001
- Furlan, F. L. S., Lemes, M. A., Suguimatsu, L. C. F., Pires, C. T. F., & Santos, M. L. S. F. (2019). X-LINKED ADRENOLEUKODYSTROPHY IN BRAZIL: A CASE SERIES. Revista Paulista de Pediatria, 37(4), 465-471. https://doi.org/10.1590/1984-0462/;2019;37;4;00015
- Matilde, R. G. (2019, 14 febrero). Evaluación clínica y por resonancia magnética cerebral de los pacientes con adrenoleucodistrofia sometidos a trasplante de células progenitoras hematopoyéticas. Experiencia clínica de 14 años. http://repositorio.pediatria.gob.mx:8180/handle/20.500.12103/1229