

Hoja informativa sobre la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X para padres

A todos los bebés nacidos en North Carolina se los examina al nacer para identificar ciertas afecciones médicas que pueden tratarse si se detectan a tiempo. El resultado de la prueba de detección en recién nacidos mostró que es posible que su bebé tenga adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD). Se remitirá a su bebé a un especialista para realizarse pruebas adicionales para saberlo con certeza.

Por lo general, no hay signos de la X-ALD al nacer.

¿Qué es la X-ALD?

La X-ALD es una enfermedad genética poco frecuente que puede afectar el cerebro y las glándulas suprarrenales. Las personas con X-ALD son incapaces de descomponer los ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA). Si los VLCFA no se descomponen, se acumulan en el cuerpo y causan problemas de salud. Los hombres resultan más afectados que las mujeres. Las mujeres son portadoras de la X-ALD y pueden transmitirla a sus hijos.

¿Cuáles son los síntomas de la X-ALD?

Hay tres tipos diferentes de X-ALD, con síntomas que van de leves a graves. El tipo de síntomas y el momento de su aparición varían ampliamente de una persona a otra, incluso entre los miembros de la misma familia.

- **ALD cerebral:** Este tipo de X-ALD afecta el cerebro y las glándulas suprarrenales. Sin detección y tratamiento tempranos, puede causar ceguera, pérdida del control muscular y la muerte.
- **Adrenomieloneuropatía (AMN):** La AMN afecta la médula espinal. Los pacientes podrían presentar problemas para caminar y mantener el equilibrio, entumecimiento o rigidez en las piernas y trastornos urinarios. Las mujeres con ALD también podrían presentar estos síntomas en la edad adulta.
- **Enfermedad de Addison:** En este tipo, el cuerpo no produce niveles suficientes de la hormona suprarrenal, lo que puede ser potencialmente fatal si no se trata.

¿Qué sucede después?

El médico de atención primaria de su bebé lo remitirá a especialistas de UNC Chapel Hill que estén familiarizados con la X-ALD y que trabajarán con el proveedor de atención médica de su bebé. Durante una visita, los especialistas examinarán a su bebé y ordenarán pruebas adicionales. Estas pruebas incluirán tomar una muestra de sangre de su bebé.

Si bien las pruebas adicionales confirmarán si su bebé tiene X-ALD, no es posible saber cuál es el tipo que tiene su bebé hasta que desarrolle los síntomas. Hay otras enfermedades poco frecuentes que pueden dar un resultado positivo para X-ALD en la prueba de detección en recién nacidos. Si fuera necesario, a su bebé también se le realizarán pruebas para tales enfermedades.

¿Cómo se hace un seguimiento y trata la X-ALD?

La X-ALD es tratable si se detecta en etapas tempranas. Si se confirma la X-ALD, su hijo deberá visitar con regularidad a un equipo de especialistas para hacer un seguimiento del avance de la enfermedad. Este seguimiento incluirá análisis de sangre de rutina y resonancias magnéticas del cerebro. Los problemas suprarrenales pueden tratarse con terapia con corticosteroides. Un trasplante de médula ósea o de células madre puede retrasar o detener el avance de los cambios en el cerebro.

El equipo de especialistas a cargo de su hijo le proporcionará información sobre las opciones de tratamiento y ayudará a coordinar la atención a través del proveedor de atención médica de su hijo.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear los códigos QR incluidos a continuación.



Genética de UNC: <https://www.uncchildrens.org/uncmc/unc-childrens/care-treatment/genetic-disorders/#Newborn-Screening>



Primera prueba del bebé: <https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/adrenoleukodystrophy>



Pruebas de detección de ALD en recién nacidos: <https://aldnewbornscreening.org/>



NC DEPARTMENT OF
HEALTH AND HUMAN SERVICES

División de Salud Pública del Departamento de Salud y Servicios Humanos del Estado de North Carolina

www.ncdhs.gov

<http://slph.ncpublichealth.com>

El Departamento de Salud y Servicios Humanos (DHHS) de North Carolina es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades. es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades del Departamento de Salud y Servicios Humanos (CDC/HHS) de los Estados Unidos como parte de un premio de asistencia financiera por un total de \$423.900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. Los contenidos expuestos son de los autores y no representan necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena, de los CDC/HHS o el gobierno de los Estados Unidos.