

Hoja informativa sobre la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X para proveedores

¿Qué es la X-ALD?



La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD) es un trastorno peroxisomal poco frecuente causado por mutaciones en el gen ABCD1, que, como resultado, genera una acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA) que dañan la materia blanca del cerebro, la médula espinal y las glándulas suprarrenales. La X-ALD es más grave en los hombres que en las mujeres. Por lo general, no hay signos de la X-ALD al nacer y existe una amplia variabilidad en la gravedad y la edad de aparición de los síntomas, incluso dentro de una familia.

Hay tres formas de X-ALD que afectan principalmente a los hombres:

- **Forma cerebral en la infancia:** Este tipo de X-ALD afecta el cerebro y las glándulas suprarrenales. Los hombres parecen normales al nacer, pero, por lo general, desarrollan síntomas entre los 4 y 8 años de edad, aunque algunos de ellos podrían tener síntomas antes de los 2 años. Los síntomas pueden incluir comportamiento hiperactivo, pérdida de habilidades motoras y de desarrollo, mala coordinación, convulsiones, dificultad para tragar y pérdida de la vista y la audición.
- **Adrenomieloneuropatía (AMN):** La AMN afecta la médula espinal. Por lo general, los síntomas comienzan cerca de los treinta años e incluyen debilidad en las piernas, anomalías del esfínter e insuficiencia suprarrenal.
- **Enfermedad de Addison:** En este tipo, los pacientes desarrollan insuficiencia adrenocortical, que puede ser potencialmente fatal si no se trata. Los síntomas pueden comenzar en la infancia o la edad adulta.

Como el gen ABCD1 está en el cromosoma X, las mujeres son portadoras de la enfermedad. Si bien la mayoría no presenta ningún síntoma, algunos podrían presentar síntomas leves más adelante, normalmente después de los 35 años. Los síntomas pueden incluir rigidez progresiva, debilidad, entumecimiento, dolor en las articulaciones y problemas urinarios.

¿Cómo se identifica y diagnostica la X-ALD?



El Laboratorio Estatal de Salud Pública de North Carolina (North Carolina State Laboratory of Public Health, NCSLPH) analiza muestras de cada bebé nacido en North Carolina para detectar la X-ALD, mediante una medición de ciertos biomarcadores de la muestra de manchas de sangre obtenida al nacer. La prueba de detección con resultado positivo debe confirmarse con análisis de sangre adicionales que se ordenarán durante una cita de prueba confirmatoria en UNC. Los resultados tardarán aproximadamente de 7 a 21 días. Si se determina que el bebé tiene niveles elevados de VLCFA y una mutación causante de enfermedad en el gen ABCD1, ello confirmará el diagnóstico de X-ALD.

Hay otros trastornos peroxisomales que pueden dar positivo en una prueba de detección en recién nacidos al medir los VLCFA, incluido el síndrome de Zellweger, la adrenoleucodistrofia neonatal y la enfermedad de Refsum infantil. Podrían ser necesarias pruebas adicionales para diferenciar estos trastornos.



Hoja informativa sobre la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X para proveedores

¿Cómo manejar una prueba de diagnóstico de X-ALD con resultado anormal?



- Una vez que haya hablado con el coordinador de pruebas de detección de X-ALD en recién nacidos de UNC, comuníquese con la familia de inmediato para describir el resultado de la prueba de detección del recién nacido. Deje bien claro que se necesita una prueba de diagnóstico para confirmar si el bebé tiene X-ALD. Notifique a la familia que el coordinador de pruebas de detección de X-ALD en recién nacidos de UNC se comunicará con ellos para programar una cita dentro de una semana con el fin de ordenar pruebas confirmatorias. Proporcione a la familia información de contacto con el equipo de seguimiento de UNC (919-966-4202).
- Llame al biper del coordinador de pruebas de detección de X-ALD en recién nacidos de UNC (919-216-1622) una vez que haya llamado a la familia.
- Llame a Programación de UNC (UNC Scheduling) (984-974-1401) para hacer una remisión al área de Genética Pediátrica y Metabolismo de UNC (UNC Pediatric Genetics and Metabolism). La información sobre remisiones está disponible en su sitio web (consulte los códigos QR y los enlaces de los recursos incluidos a continuación). El genetista remitirá al bebé a un endocrinólogo pediátrico y a un neurólogo si se confirma el diagnóstico de X-ALD.

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



Se necesitará vigilancia a largo plazo para que diferentes especialistas hagan un seguimiento para identificar síntomas de X-ALD.

Existen diferentes tratamientos para cada tipo de X-ALD.

- En el caso de la forma cerebral infantil de X-ALD, el trasplante temprano de células madre hematopoyéticas (HSCT) o el trasplante de médula ósea pueden prevenir el avance de la enfermedad en los hombres afectados. Se puede determinar un momento apropiado para el trasplante basados en los cambios específicos en el cerebro identificados mediante resonancia magnética especializada y otras pruebas. El equipo de tratamiento realizará las remisiones a un experto en trasplantes.
- En el caso de la AMN, el tratamiento incluye fisioterapia, orientación y reemplazo de corticosteroides.
- El tratamiento para la enfermedad de Addison incluye terapia de reemplazo de corticosteroides.

¿A dónde puedo ir para obtener más información?



Información sobre remisiones de Salud de UNC:
<https://www.uncchildrens.org/uncmc/unc-childrens/care-treatment/genetic-disorders/referrals/>



Referencia hogareña de genética:
<https://medlineplus.gov/genetics/condition/x-linked-adrenoleukodystrophy/>



Hoja de acción de ACMG:
<https://www.acmg.net/PDFLibrary/X-ALD-ACT-Sheet.pdf>



ALD Alliance: <https://www.aldalliance.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.

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.