



## Hoja informativa sobre prueba de detección a recién nacidos

# Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD-X)

### ¿Qué es la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD-X)?

Se produce este trastorno cuando las células del cuerpo no pueden descomponer los ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML). Estos se acumulan y causan problemas en el cerebro, la médula espinal y las glándulas suprarrenales.

Si el resultado de las pruebas para este trastorno realizadas en un bebé está fuera del rango normal, el médico del bebé recomendará que se lleven a cabo pruebas adicionales. **Es importante recordar que un resultado fuera del rango en las pruebas de laboratorio no significa necesariamente que el bebé padezca este trastorno.** Sin embargo, el seguimiento con un especialista médico en estos casos es muy importante.

### ¿Cuál es la causa de la ALD-X?

Este trastorno es causado por ciertas mutaciones (que comúnmente se conocen como variantes) presentes en el gen ABCD1. Este gen provee las instrucciones para producir la proteína de la adrenoleucodistrofia (conocida como ALDP). La proteína ALDP se une a los AGCML y los transporta hasta ciertas zonas de la célula donde se descomponen.

Cuando el gen ABCD1 tiene una variante patógena (que causa la enfermedad), la proteína ALDP está alterada o no existe. Los ácidos grasos de cadena muy larga se acumulan entonces en la célula causando daño al cerebro, la columna vertebral y las glándulas suprarrenales.

El gen ABCD1 está localizado en el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X en cada célula del cuerpo, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y un cromosoma Y en cada célula. Una sola copia con la variante del gen ABCD1 es suficiente para causar ALD-X en los niños varones.

Las mujeres que poseen una copia del gen en estado inactivo y una copia del gen en estado activo son portadoras, aunque no manifiestan el trastorno, pero también pueden desarrollar síntomas de ADL-X en la edad adulta.

Hay tres tipos de adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X: La ALD-X cerebral de aparición en la infancia, la adrenomieloneuropatía (AMN) y la enfermedad de Addison. Las pruebas de detección para recién nacidos no son suficientes para determinar cuál de las tres formas distintas de este padecimiento tendrá el bebé.

### ¿Cuáles son los síntomas de la ALD-X?

En general, un bebé al momento de nacer no presenta síntomas de ALD-X. Estos síntomas pueden ser diferentes dependiendo del tipo de ALD-X que padezca la persona y de su edad y sexo. Los síntomas más comunes, según los distintos tipos de ALD-X son:

#### ALD-X cerebral en la infancia

Esta forma de ALD-X es muy grave y se manifiesta en pacientes varones. Comienza con síntomas leves que pueden parecerse a los del trastorno por déficit de atención con hiperactividad (ADHD). En el curso de semanas o meses, los síntomas se vuelven más graves y pueden incluir trastornos del comportamiento y del aprendizaje, convulsiones, debilidad, pérdida de la vista y pérdida de la capacidad auditiva. Si el paciente no recibe tratamiento, esta forma de la enfermedad es mortal.

#### Adrenomieloneuropatía (AMN)

Los síntomas de la AMN suelen comenzar en la edad adulta. Los pacientes desarrollan debilidad en las piernas que empeorará de manera progresiva, y pueden tener problemas en la vejiga o el tracto genital. Alrededor del 20 por ciento de las personas con AMN desarrollarán síntomas de afección cerebral.

#### Enfermedad de Addison (insuficiencia suprarrenal)

Los varones con enfermedad de Addison que no reciben tratamiento desarrollarán síntomas suprarrenales, que incluyen vómitos, fatiga, presión arterial baja, debilidad, oscurecimiento de la pigmentación y coma. Estos síntomas pueden manifestarse a partir del primer año de vida y deben ser tratados inmediatamente.

### ALD-X asintomática

En algunos niños varones, los síntomas pueden tardar muchos años en aparecer. En el caso de un bebé o un niño con diagnóstico del trastorno, aun cuando no manifieste síntomas, es importante que sea examinado con regularidad por un neurólogo y un endocrinólogo.

### Las mujeres portadoras

Más del 50 por ciento de las mujeres portadoras de ALD-X desarrollarán algunos de los síntomas. Estos síntomas con frecuencia aparecen en ellas más tarde en la vida en comparación con los hombres, y suelen ser más leves, aunque en algunos casos pueden ser graves. Es posible que algunas mujeres nunca lleguen a presentar ningún síntoma. Típicamente, la insuficiencia suprarrenal no se observa en mujeres. No todas las mujeres portadoras tienen niveles anormales de ácidos grasos de cadena muy larga.

### **¿Cuál es el tratamiento para la ALD-X?**

Existen distintas formas de tratamiento para este trastorno. Estas incluyen:

#### El trasplante de células madre

Este tratamiento puede detener la progresión de la ALD-X cerebral infantil cuando esta se diagnostica y se trata a tiempo.

#### Esteroides

Una medicación sustitutiva a base de corticosteroides es un tratamiento eficaz para las personas que tienen insuficiencia suprarrenal.

#### Otros tratamientos

Otros tratamientos pueden consistir en medicamentos para aliviar síntomas como la rigidez y las convulsiones; la fisioterapia, mediante la cual se pueden aliviar los espasmos musculares y reducir la rigidez muscular, así como novedosas terapias dietéticas en etapa experimental.

#### Terapia génica

Pruebas clínicas experimentales que utilizan terapia génica en niños varones con diagnóstico de ALD-X cerebral infantil han demostrado ser alentadoras y podrían ser un método eficaz para detener la progresión de la enfermedad.