ALD GUÍA PARA PADRES

Una Guía para vivir con ALD (Adrenoleukodystrophy)

Ken, Suzanne, Charlotte, Patrick, & Gavin

Con atención médica proactiva e integral, los síntomas de ALD se pueden controlar y dar a la persona la mejor calidad de vida posible.

aldnewbornscreening.org

ALD: Carta de una madre

Tendrán apoyo y guía constante por parte de médicos especialistas en ALD y de otros padres de pacientes con ALD. No están solos.

Queridos padres:

Esta carta de bienvenida está escrita con mucho amor por una madre que entiende muy bien cómo se están sintiendo en estos momentos. He estado en sus zapatos y he sentido el dolor y la devastación tras conocer la noticia de que un hijo ha sido diagnositicado con adrenoleucodistrofia (ALD) Sentí como la angustia y el miedo invadían todo mi ser, llevándose todas las esperanzas y sueños que tenía para mi hijo. Sentí como si el mundo estuviera llegando a su fin. Por favor, dejen que mis palabras los consuelen y les aseguren que este no es el final. De hecho, es el comienzo; el comienzo de un viaje que ustedes emprenderán para garantizar la salud de su hijo querido. El diagnóstico temprano a través del cribado neonatal (NBS) es la clave; l conocimiento es poder.

La vida con ALD puede ser plena, saludable y normal. Si bien no siempre será fácil, puedo asegurarles que es absolutamente posible. Con el inicio de las pruebas de ALD en cribado neonatal (NBS) y apenas comenzando a diagnosticarse ALD en números crecientes, había poca información disponible para ayudar a los nuevos padres. Este folleto es nuestra forma de compartir todo lo que hemos aprendido para guiarlos en este viaje. Sé que están abrumados ante la idea de citas médicas, análisis de sangre y resonancias magnéticas. Esto será una gran parte del monitoreo de su hijo, pero definitivamente todo esto es posible de sobrellevar. Recibirán apoyo constante y orientación de parte de especialistas y otros padres de niños con ALD. No están solos.

Mi historia comenzó en marzo del año 2014 cuando recibimos con alegría a Patrick, nuestro tercer hijo y segundo hijo varón. A través de NBS, supimos que Patrick tenía ALD. Como esto es genético, nuestros hijos mayores fueron examinados de inmediato, y nuestro hijo de cuatro años, Gavin, también fue diagnosticado con ALD. Estábamos devastados, pero al poco tiempo reconocimos que nuestro bebé es un regalo especial, una bendición. Gracias a NBS y este diagnóstico temprano, tendríamos la oportunidad de salvar a nuestros dos hijos varones.

Hoy soy la orgullosa madre de niños que están llenos de energía, son amantes de la diversión, saludables y prósperos tanto en la vida académica como en la deportiva. Ambos podrán alcanzar todo su potencial. . Las citas con los médicos, los análisis de sangre y las imágenes por resonancia magnética se han convertido en parte de la vida e incluso han sido aceptados por nuestros niños, quienes siempre parecen encontrar la diversión en todo, como los niños a menudo suelen hacer. Este será su hijo. Un diagnóstico de ALD de ninguna manera quita lo hermoso y precioso que es tu bebé y la alegría que trae. Siempre conserven intactas sus esperanzas y sueños para él porque se realizarán. Tengan fe y crean que su historia, como la mía, será positiva.

Con amor,
Suzanne Flynn

TABLA DE CONTENIDOS

3 **Qué es la ADL**

12 **Monitoreo**
- Neurológico
- Endocrinológico

20 **Estilo de vida**
- Dieta
- Aceite de Lorenzo
- Actividad física

23 **Opciones reproductivas**

25 **Tratamientos**
- Ensayos clínicos
- Drogas en desarrollo

28 **Expertos en ALD**

29 **Organizaciones de ALD**

¿Qué es la Adrenoleucodistrofia (ALD)?

La adrenoleucodistrofia, o ALD, es una enfermedad genética mortal que afecta a 1 de cada 17,000 personas. Es una enfermedad genética ligada al cromosoma X, lo que significa que afecta más gravemente a niños y hombres.

La adrenoleucodistrofia, o ALD, es una enfermedad genética mortal que afecta a 1 de cada 17,000 personas. Como es una enfermedad genética ligada al cromosoma X, que significa que afecta más gravemente a niños y hombres. La ALD involucra múltiples órganos en el cuerpo, pero afecta más prominentemente el cerebro y la médula espinal. Este trastorno cerebral destruye la mielina, la vaina protectora que rodea las neuronas del cerebro. Sin la vaina de mielina, las células nerviosas que nos permiten pensar y controlar nuestros músculos dejan de funcionar correctamente. ALD no conoce barreras raciales, étnicas o geográficas.

Existen diferentes manifestaciones de ALD:

(1) Asintomática – los pacientes no muestran signos ni síntomas

(2) Insuficiencia adrenal – la mayoría de los pacientes desarrollará insuficiencia adrenal en algún momento

(3) ALD cerebral – afecta el cerebro, es más frecuente en la infancia, pero también puede ocurrir en la adolescencia y en la adultez

(4) Adrenomieloneuropatía (AMN) – comienza en la adultez y afecta la motricidad
Desafortunadamente no hay manera de predecir cómo se presentará la enfermedad.

¿Qué es la mielina (materia blanca) y por qué es tan importante en el sistema

La mielina constituye la “materia blanca“ del cerebro. Consiste en moléculas de ácido graso y proporciona la cubierta protectora de las células nerviosas, similar al aislamiento que rodea un cable eléctrico. La mielina es necesaria para la transmisión rápida y precisa de información hacia y desde las neuronas a través del cerebro y la médula espinal. La desmielinización es la eliminación del recubrimiento graso (materia blanca) que mantiene los impulsos nerviosos confinados y mantiene la integridad de las señales nerviosas. Este proceso impide que los que nervios conduzcan impulsos adecuadamente, causando problemas neurológicos. En la ALD cerebral infantil, no sólo las células sufren desmielinización, sino que también se genera una respuesta inflamatoria, todo lo cual destruye el cerebro.

Cuando la mielina está dañada, se pierde la comunicación durante la transmisión. Esto da como resultado la pérdida de funciones voluntarias e involuntarias en el cuerpo.

Al presente, no existen tratamientos para revertir el daño en la mielina, aunque hay opciones para controlar los síntomas. La atención médica proactiva e integral permitirá a las familias y cuidadores brindar la mejor calidad de vida posible al paciente. Además, a través del cribado neonatal de ALD (ALD Newborn Screening), el niño diagnosticado podrá beneficiarse de tratamientos que pudiesen salvar su vida y detener el avance de la enfermedad (ver la Sección de Tratamiento).

¿Qué causa la ALD? ¿Y por qué la enfermedad generalmente afecta a los niños?

La ALD es causada por mutaciones en ABCD1, un gen ubicado en el cromosoma X que codifica la proteína ALD (ALDP), la cual funciona como un transportador de membrana peroxisomal. El transportador es necesario para el cambio normal o el metabolismo de los ácidos grasos en el cerebro y la médula espinal. Sin el transportador, no se produce el metabolismo normal de los ácidos grasos. Por lo tanto, el cerebro y la médula espinal sufren desmielinización. Bioquímicamente, las personas con ALD muestran niveles muy altos de ácidos grasos saturados, no ramificados, de cadena muy larga, particularmente el ácido cerótico (26:0).

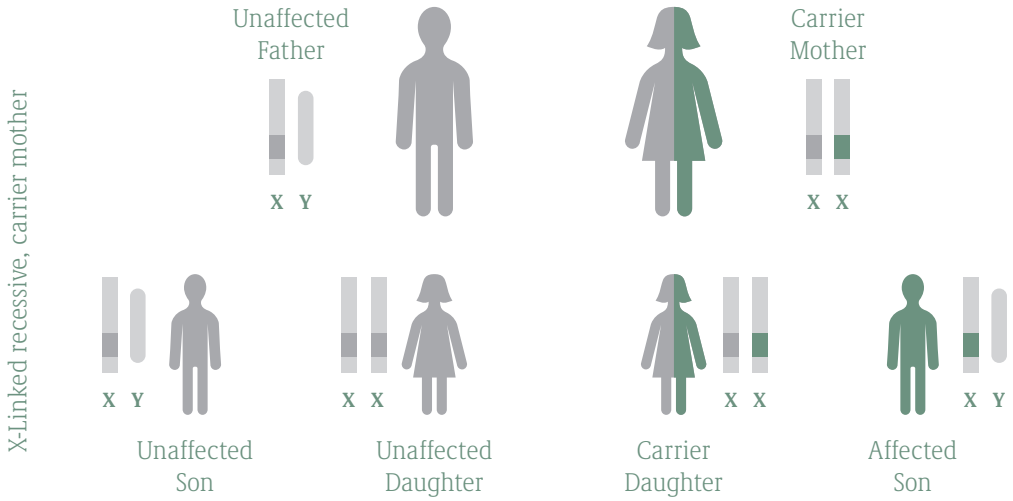
El gen dañado que causa ALD reside en el cromosoma X. Los niños varones heredan sólo un cromosoma X, que les es transmitido vía materna. El hecho de que los varones sólo tienen una copia del gen, resulta en que el niño tenga más propensidad a desarrollar ALD.

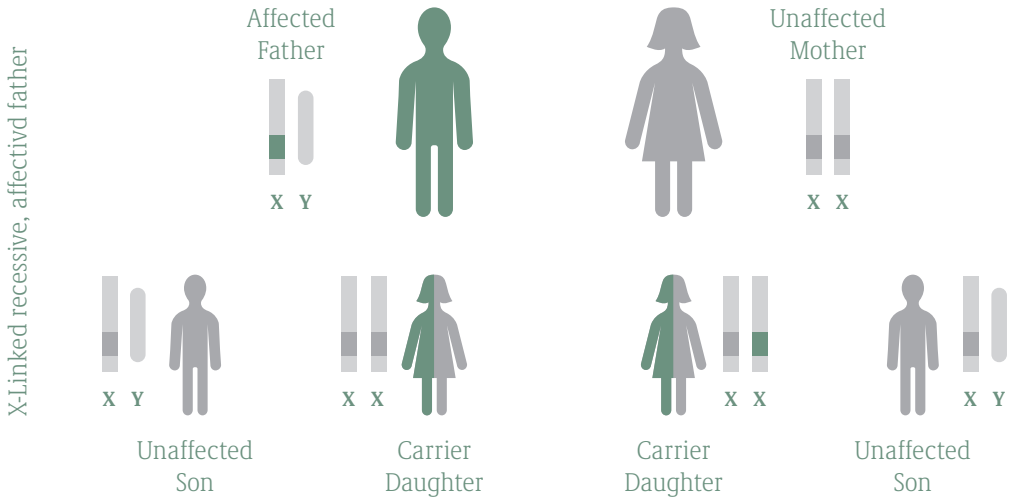
Debido a que las niñas heredan dos cromosomas X, uno de cada progenitor, la copia funcional heredada de su padre generalmente protege a las niñas de la enfermedad. Sin embargo, las mujeres con la mutación son “portadoras” y pueden transmitir la enfermedad a su descendencia masculina. Es importante destacar que el campo está evolucionando, y ahora se está descubriendo que algunas mujeres portadoras desarrollan síntomas neurológicos en la edad adulta. Existe la probabilidad, aunque muy rara, de que una niña herede 2 copias de la mutación de ambos padres.

Santiago & Martita

¿Cómo se contrae ALD?

La enfermedad de ALD es un trastorno genético o hereditario. Si una madre es portadora de ALD, hay un 50% de posibilidades de transmitir esto a sus hijos varones en cada embarazo. Si un padre es portador de ALD, se lo transmitirá a sus hijas mujeres en un 100% pero nunca a sus hijos varones.





Las mutaciones espontáneas o “de novo” son otra forma en que un bebé puede heredar ALD. Esto significa que la madre y el padre no son portadores de ALD, pero la mutación del gen que causa la ALD ocurre en el útero. Las mutaciones espontáneas surgen al azar a menudo durante la replicación del ADN.

Con atención médica proactiva y multidisciplinaria, los síntomas de ALD pueden ser manejados y dar al individuo la mejor calidad de vida posible. Además, a través de la detección de ALD en el cribado neonatal, los niños afectados tienen la oportunidad de beneficiarse del tratamiento que salva vidas.

Visit: aldnewbornscreening.org

¿Quién más en mi familia necesita hacerse la prueba de ALD?

Una madre portadora de ALD, tiene un 50% de probabilidad de que cada uno de sus otros hijos también tenga ALD. Por lo tanto, es de suma importancia que a cada hijo varón se le administre la prueba de ALD a la mayor breverdad posible. Si hay otras niñas, se pueden evaluar cuando están en edad de procrear. La familia extendida: hermanas, hermanos, tías, tíos, sobrinas y sobrinos del progenitor afectado también deben hacerse la prueba de ALD.

Para determinar si otros niños de la familia están afectados o son portadores de ALD, es recomendable consultar con su asesor genético o el médico de atención primaria de su hijo. También puede solicitar una tarjeta de manchas de sangre del Instituto Kennedy Krieger. Los resultados estarán listos entre 7 y 10 días, a menos que haya circunstancias especiales que lo demoren.

Información de contacto relacionada con las pruebas:

Laboratorio de Genética del Instituto Kennedy Krieger - Sección de Enfermedades Peroxisomales

707 North Broadway
Baltimore, MD 21205 USA
Phone: +1.443.923.2760
Fax: +1.443.923.2755

¿Cómo se diagnostica la ALD?

La ALD se diagnostica mediante un análisis de sangre, que analiza la cantidad de ácidos grasos de cadena muy larga, que están elevados en ALD. Una resonancia magnética diagnostica ALD cerebral.

Aunque la detección de ALD en recién nacidos está disponible en algunos estados, NO es una prueba diagnóstica. Sin embargo, la identificación preliminar puede ayudar a obtener un diagnóstico temprano después de las pruebas confirmatorias.

Actualmente, el cribado neonatal está activo en 17 estados de US: Nueva York, Connecticut, California, Minnesota, Pennsylvania, Washington, Tennessee, Florida, Nebraska, Illinois, Texas, Rhode Island, Vermont, Kentucky, Washington, D.C., Michigan, and Delaware. Se espera que más estados se sumen en años venideros. Si actualmente vive en un estado que no está evaluando o tiene una familia extensa que vive en uno de estos estados,, comuníquese con el Laboratorio Kennedy Krieger (arriba mencionado), para obtener una tarjeta de manchas de sangre.

¿Cómo afecta la ALD al individuo?

La ALD es una enfermedad multisistémica, pero afecta de manera prominente tanto el sistema nervioso central como el periférico, que son responsables de todas las funciones voluntarias e involuntarias del cuerpo.

El daño al cerebro puede producir ceguera, convulsiones e hiperactividad. Otros efectos incluyen problemas para hablar, escuchar y comprender instrucciones verbales.

El daño a la médula espinal puede provocar dificultad para andar y para mantener la respiración normal.

Los tejidos más gravemente afectados fuera del sistema nervioso son la corteza suprarrenal y las células de Leydig en los testículos. El daño a la corteza suprarrenal produce insuficiencia suprarrenal o enfermedad de Addison. El daño a los testículos produce infertilidad.

La grado de severidad de la enfermedad depende de la forma de ALD que tenga el individuo.

Agustin, Joaquin, Mateo, Benjamin, Sofia (sister) Javier, & Cecilia

A través de la detección de recién nacidos con ALD en el cribado neonatal, los niños afectados tienen la oportunidad de beneficiarse del tratamiento que salva vidas.

Brandon, Brian, Lilliana, & Paul

¿Cuáles son las diferentes tipos de ALD?

La ALD tiene diferentes caras, algunas manifestaciones se producen durante la infancia y otras durante la edad adulta.

ALD desmielinizante cerebral infantil

La ALD cerebral infantil (CCALD) es la forma más devastadora de ALD y representa aproximadamente el 35% de todos los casos. Se caracteriza por un proceso inflamatorio que destruye la mielina, causando un deterioro progresivo incesante. Generalmente ocurre entre las edades de cuatro y diez años. Los niños saludables de repente comienzan a mostrar deterioro. Al principio, pueden simplemente mostrar problemas de comportamiento menores, como retraimiento o dificultad para concentrarse, problemas de visión o comenzar a tener problemas de coordinación. Gradualmente, a medida que la enfermedad se propaga por todo el cerebro, sus síntomas empeoran, incluyendo ceguera, sordera, convulsiones, pérdida de control muscular y demencia progresiva. Esta implacable espiral descendente conduce a un estado vegetativo o muerte generalmente dentro de los 2 a 5 años posteriores al diagnóstico.

Adrenomieloneuropatía

La mayoría de los pacientes con ALD experimentarán la forma adulta de la enfermedad conocida como adrenomieloneuropatía (AMN). Los síntomas presentan en hombres entre los 20 y 30 años, y progresa lentamente. A medida que las personas (hombres y mujeres) con AMN envejecen, más se ven afectadas. La AMN afecta las fibras nerviosas más largas de la médula espinal. Estas fibras conducen señales desde el cerebro a las piernas y la vejiga y de regreso al cerebro. Los pacientes pueden experimentar algunos de los siguientes síntomas:

- **Problemas de marcha y equilibrio**
  Estos problemas pueden comenzar como debilidad y rigidez general de las piernas y progresar a dificultad para caminar. Algunas personas tienen más problemas con su equilibrio. Algunos dispositivos de movilidad, como bastones, andadores y sillas de ruedas pueden ser necesarios a medida que pasa el tiempo.
- **Dolor, entumecimiento u hormigueo en las piernas.**
- **Debilidad leve a moderada de los brazos / manos.**
- **Trastornos urinarios o incontinencia y urgencia o incontinencia intestinal.**
- **Disfunción sexual, o incapacidad de tener o mantener una erección.**

En aproximadamente un tercio de estos pacientes, el cerebro también se ve involucrado. Los hombres pueden sufrir el mismo deterioro mental y físico que el descrito anteriormente en los niños con CCALD. El progreso de la enfermedad es más lento, generalmente disminuyendo a un estado vegetativo y/o muerte en 5 años o más.

Enfermedad de Addison (insuficiencia adrenal)

El 90% de los niños y hombres con ALD/AMN tienen la enfermedad de Addison, un trastorno de la glándula suprarrenal (también conocida como glándula adrenal).En aproximadamente el 10% de los casos de ALD, este es el único signo clínico del trastorno. Las glándulas suprarrenales producen una variedad de hormonas que controlan los niveles de azúcar, sodio y potasio en el cuerpo y lo ayudan a responder al

estrés. En la enfermedad de Addison, el cuerpo produce niveles insuficientes de la hormona suprarrenal, que puede ser mortal. Afortunadamente, este aspecto de ALD se trata fácilmente, simplemente tomando una píldora de esteroides diariamente (y ajustando la dosis en momentos de estrés o enfermedad).

ALD femenino

Aunque las mujeres portadoras del gen ALD generalmente no desarrollan la enfermedad cerebral en sí, algunas muestran síntomas leves del trastorno. Estos síntomas generalmente se desarrollan después de los 35 años y principalmente incluyen rigidez progresiva, debilidad o parálisis de las extremidades inferiores, entumecimiento, dolor en las articulaciones y problemas urinarios

- **Problemas para caminar y equilibrar**
  Estos problemas pueden comenzar como debilidad y rigidez general de las piernas y progresar hasta causar dificultad para caminar. Los problemas de debilidad y equilibrio de las piernas pueden cambiar la forma de caminar. Los dispositivos de movilidad, como bastones, andadores y sillas de ruedas pueden ser necesarios con el tiempo.
- **Dolor, entumecimiento u hormigueo en las piernas.**
- **Debilidad leve a moderada de los brazos / manos**
- **Incontinencia**

Patricio, Steffano, Anna, Feliciano, & Melina

Monitoreo
neurológico

El monitoreo consistirá en un equipo multidisciplinario compuesto por su pediatra, neurólogo y endocrinólogo. También puede decidir ver a un dietista. Lo siguiente es una lista de especialistas y una descripción de la frecuencia y las pruebas que realizarán.

Monitoreo de MRI (resonancia magnética de cerebro) para CCALD

Un neurólogo es imprescindible para el cuidado de su hijo. Aparte del análisis de sangre (VLCFA o test de ácidos grasos de cadena muy larga) que confirma el diagnóstico de ALD, la resonancia magnética (MRI) cerebral es crucial para detector cualquier cambio en el cerebro.. Antes de que se manifiesten síntomas físicos, una lesión sólo puede ser identificada a través de MRI. La MRI mostrará si hay una lesión cerebral activa y esto ayudará a determinar los próximos pasos en el tratamiento para prevenir la progresión de la ALD. Es extremadamente importante seguir las pautas aprobadas para la frecuencia con la que su hijo tendrá una resonancia magnética.

¿Qué es una resonancia magnética?

Una resonancia magnética o MRI es una técnica utilizada en radiología para formar imágenes del cerebro. Un escáner de resonancia magnética es una máquina que genera campos magnéticos (¡el mismo campo magnético encontrado en imanes de nevera, pero mucho más fuerte!). El campo magnético„hace girar el agua dentro del cuerpo, y estos giros generan las imágenes del cerebro. Esta máquina, a diferencia de las tomografías computarizadas, no emite radiación.

¿Qué es un agente de contraste, GAD o gadolinio, y que tiene que ver con ALD?

Un agente de contraste es un líquido que se inyecta en la vía intravenosa del paciente durante la resonancia. Por un corto tiempo, es absorbido por diferentes partes del cuerpo y permite detectar mayores diferencias en las imágenes de resonancia magnética, como por ejemplo cambios causados por inflamación.

Neurología

Rol del contraste

Cuando el contraste marca una lesión cerebral (“realce de contraste“), confirma la presencia de una ALD cerebral inflamatoria. Si el agente de contraste no se ve en la lesión, indica que la lesión está inactiva. Esto es muy importante para decidir iniciar terapias que salvan vidas, como el trasplante de células madre. La ALD cerebral inflamatoria activa requiere tratamiento urgente.

¿Por qué mi hijo necesita múltiples resonancias magnéticas?

En ALD, si se observa una lesión en la resonancia magnética, el paciente es diagnosticado con ALD cerebral. La ALD cerebral ocurre con mayor frecuencia entre las edades de 3 y 12 años. Es por eso que necesitamos monitorear activamente entre estas edades para asegurarnos de que los cambios en las imágenes no pasen desapercibidos.

¿Cuándo y con qué frecuencia su hijo necesita una resonancia magnética?

Un grupo de trabajo nacional de expertos en ALD ha publicado nuevas pautas.
Las recomendaciones de vigilancia se resumen en la siguiente tabla:

Tabla 1: Recomendaciones de monitoreo por resonancia magnética

Años	Frecuencia de resonancia magnética	Administración de contraste recomendada*
1 - 1.5 años	Una vez	No
2 - 2.5 años	Una vez	No
3 - 12 años	Cada 6 meses	si
12+ años de edad	Anual	¿Lesión Positiva? si ¿Lesión Negativa? No
Si, en cualquier momento, aparece una lesión, se debe repetir una resonancia magnética con contraste 3 meses después		

Neurología

Pautas de vigilancia resumidas en forma de texto aquí:

- La resonancia magnética debe realizarse entre los 12 y 18 meses de edad. Este período de tiempo es variable, y le permite a la familia cierta flexibilidad en la configuración de un horario. No se necesita contraste en este momento dado que la probabilidad de que se desarrolle una lesión cerebral es menor en este grupo de edad.
- La resonancia magnética se debe repetir 12 meses después de la primera. No se necesita contraste en este momento dado que la probabilidad de que se desarrolle una lesión cerebral es menor en este grupo de edad.
- Entre las edades de 3 a 12 años, se debe realizar una resonancia magnética cada 6 meses. Se debe administrar el contraste (a menos que su hijo esté en un centro con capacidad de, lectura en tiempo real [1]) ya que la probabilidad de desarrollar una lesión cerebral es mayor en este grupo de edad.
- Desde los 12 años en adelante, se debe realizar una resonancia magnética anualmente. No se necesita contraste a partir de este momento a menos que exista evidencia de una lesión en una resonancia magnética previa.
- Si aparece una lesión en la resonancia magnética en cualquier momento, se debe repetir la resonancia magnética con contraste dentro de los próximos 3 meses.
- Las imágenes de resonancia magnética SIEMPRE deben ser revisadas por un especialista en ALD. (Al final de este folleto encontrará una lista de especialistas)

[1] Lectura en tiempo real

Algunos centros de resonancia magnética tienen capacidades de lectura en tiempo real. Un médico con especialización en radiología está presente, observará la exploración mientras el paciente todavía está en la máquina y administrará contraste solo si hay una lesión presente. El objetivo de la lectura en tiempo real es limitar la exposición al contraste y reducir eltiempo de sedación.

Antes de la resonancia magnética

1. Consulte con su endocrinólogo. Pregunte si su hijo necesitará una dosis más alta de esteroides durante el procedimiento.
2. “Autorización de resonancia magnética”: muchas instituciones médicas requieren un examen físico realizado por un pediatra para autorizar la resonancia magnética. El examen físico generalmente se envía a la oficina durante un periodo de 6 meses antes de la resonancia magnética. También es útil que su pediatra revise los laboratorios metabólicos de rutina de su hijo (incluida la función renal: BUN- urea nitrogenada en sangre- y creatinina) antes de la resonancia magnética.
3. “Ayuno antes de la MRI”: si su hijo requiere anestesia, sepa que no podrá comer ni beber antes del estudio La cantidad de tiempo suele ser de 2 a 6 horas, según la determinación del anestesiólogo.

Neurología

Consejos de padres de niños con ALD: qué hacer para que las imágenes de resonancia magnética sean más fáciles para usted y su hijo

1. Practique el uso de una mascarilla médica de juego en casa con su hijo antes de la resonancia magnética para que no sea extraño cuando llegue el momento de la sedación. Hacerlo un juego de antemano permitirá que su hijo se sienta mucho más cómodo cuando llegue el momento de usar la máscara en el hospital.

2. Hay videos de YouTube que replican el ruido de la máquina de resonancia magnética. Los puede encontrar buscando “Sonidos de resonancia magnética“. Sería útil escuchar esto y convertirlo en un juego con su hijo para que no se asuste con el ruido

3. Practique quedarse acostado en casa antes de la resonancia magnética. Una vez más, convertirlo en un juego y practicar de antemano lo hará familiar y será mucho más fácil para los niños quedarse quietos durante la resonancia magnética real.

4. Para los niños más pequeños, puede ser útil despertarlos temprano el día de la resonancia magnética y mantenerlos despiertos (sin siestas) de modo que lleguen soñolientos a la exploración. Será más fácil sedar a los pacientes si es necesario, o permitirles dormir durante la resonancia magnética.

5. Si está disponible en su institución local, utilice el personal de “Child Life“. Estos son miembros del personal contratados y capacitados específicamente para hacer que

6. Pregunte al centro donde se hará la prueba si tienen música disponible para escuchar dentro del escáner de resonancia magnética. Algunas instalaciones también permiten a los padres hablar con sus hijos a través de un micrófono. Por último, algunas instalaciones tienen gafas de cine. Pueden reproducir una película para su hijo durante el escaneo.

Qué esperar después de la resonancia magnética

Si su hijo recibió anestesia, el tiempo de recuperación puede variar de 30 a 90 minutos. Se recuperarán (es decir, se despertarán lentamente del sueño) en la sala de resonancia magnética en una cama bajo la supervisión de una enfermera. Cada niño se despertará de manera diferente. Mientras se pasa del sueño a estar completamente despierto, algunos pacientes pueden desorientarse o llorar. Esto es transitorio, generalmente no se asocia con dolor y los pacientes no recuerdan este período de transición.

Preguntas frecuentes

¿Por qué mi hijo necesita imágenes de resonancia magnética?

Para detectar rutinariamente la enfermedad cerebral, que es potencialmente mortal.

¿Hay radiación asociada con la RM?

No hay radiación de las imágenes de resonancia magnética.

¿Tendrá que sedar al niño en el escáner?

A menos que el niño pueda acostarse en el escáner durante 20 minutos sin moverse, tendrá que ser sedado.

¿Existen riesgos por la repetición de sedaciones por resonancia magnética?

Los datos publicados recientemente sugieren que la exposición repetida a la anestesia (sedaciones) no tiene ningún efecto adverso sobre el coeficiente intelectual más adelante en la vida. (http://anesthesiology.pubs.asahq.org/article.aspx?articleid=2679328)

¿Existen riesgos asociados con el gadolinio (el agente de contraste)?

En personas sanas, no se conocen eventos adversos asociados con la recepción de gadolinio. En pacientes con enfermedad renal preexistente / insuficiencia renal, existe un riesgo conocido de desarrollar esclerosis sistémica nefrogénica. (Más información de la FDA aquí: https://www.fda.gov/Drugs/DrugSafety/ucm589213.htm)

¿Qué pasa si tiene una lesión?

Se debe repetir una resonancia magnética en 3 meses con contraste.

¿Qué sucede si pierdo u olvido una cita de resonancia magnética u olvido hacer una exploración?

Debe programar una cita lo antes posible, siguiendo la línea de tiempo en las pautas de resonancia magnética.

¿Qué es lo más importante que puedo hacer por un niño con ALD como miembro de la familia?

1. Haga un horario personal de las citas con su médico y las fechas de la resonancia magnética.

2. Programe citas con sus proveedores con anticipación. El tiempo de espera para conseguir una cita varía entre diferentes ciuidades y hospitales, por esto se recomienda que solicite la cita con bastante tiempo de antelación.

3. Pídale a su neurólogo que se comunique con un experto en ALD para analizar el caso de su hijo y las imágenes de resonancia magnética.

Endocrinología

Endocrinólogos

Son médicos que se especializan en las glándulas y las hormonas que estas producen. Se ocupan del metabolismo o de todos los procesos bioquímicos que hacen que su cuerpo funcione, incluida la forma en que su cuerpo transforma los alimentos en energía y cómo crece.

Insuficiencia suprarrenal en adrenoleucodistrofia

Los hombres con adrenoleucodistrofia (ALD) tienen un alto riesgo de insuficiencia suprarrenal primaria. Los estudios más grandes sugieren que aproximadamente del 80 al 86% de los hombres con ALD desarrollarán insuficiencia suprarrenal en su vida, la mayoría durante la infancia. La evaluación temprana, permite detectar la insuficiencia suprarrenal antes de que un niño tenga síntomas y tratarse con terapias simples.

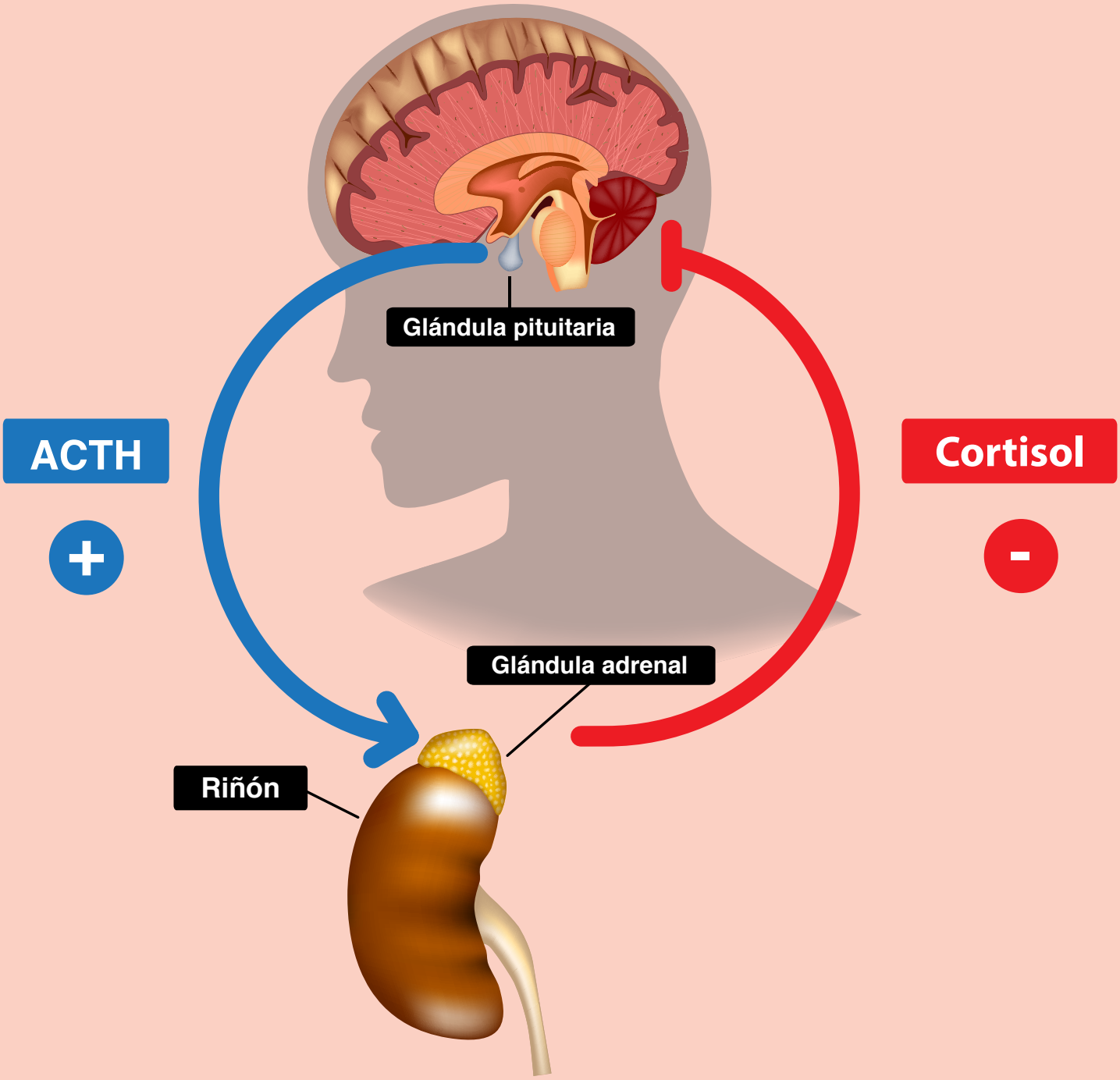
¿Qué suelen hacer las glándulas suprarrenales y cómo afecta la ALD a las glándulas suprarrenales?

Las glándulas suprarrenales se ubican en la parte superior de los riñones y están bajo el control de la glándula pituitaria, que produce ACTH. La corteza suprarrenal produce varias clases de hormonas, incluyendo los mineralocorticoides (que regulan el equilibrio de sal en el cuerpo), los glucocorticoides (que ayudan a mantener la presión arterial y los niveles de azúcar en la sangre durante el estrés) y los andrógenos (que promueven el desarrollo de características sexuales secundarias, incluyendo vello púbico). En la ALD, los ácidos grasos elevados de cadena muy larga se acumulan mayormenteen la corteza suprarrenal e interrumpen la producción de glucocorticoides (generalmente medidos como cortisol), andrógenos y raramente mineralocorticoides.

¿Cuáles son los signos y síntomas de la insuficiencia suprarrenal?

Los signos y síntomas de la insuficiencia suprarrenal tienden a ser sutiles y difíciles de identificar. El objetivo es detectar la insuficiencia suprarrenal antes de que el paciente desarrolle síntomas (consulte las recomendaciones de detección a continuación), pero los médicos deben estar al tanto de los signos y síntomas comunes y alertar al proveedor médico del niño si estos se desarrollan.. La siguiente tabla enumera signos y síntomas comunes de insuficiencia suprarrenal primaria. Los síntomas agudos de la crisis de insuficiencia suprarrenal ocurren con frecuencia en momentos de estrés significativo, incluida infección o trauma.

Signos y síntomas crónicos de insuficiencia suprarrenal	Signos agudos y síntomas de crisis de insuficiencia suprarrenal
Hiperpigmentación (comúnmente vista en los genitales, pezones, palmas y plantas de los pies, encías, hélice posterior del oído y cicatrices)	Vómitos / náuseas / dolor abdominal
Fatiga	Presión arterial baja (hipotensión)
Poco apetito	Bajo nivel de azúcar en la sangre (hipoglucemia)
Pérdida de peso o falta de aumento de peso	Deshidratación
Dolor abdominal intermitente / náuseas	Mareos / Pérdida de Conciencia
Pérdida / falta de vello púbico y vello axilar	Cambio en el estado mental / delirio
Antojo de sal (ocurre con deficiencia de mineralocorticoides)	


Glándula pituitaria
ACTH
+
Cortisol
-
Glándula adrenal
Riñón

Endocrinología

¿Cómo se debe monitorear a los hombres con ALD para el desarrollo de insuficiencia suprarrenal?

La sociedad de endocrinología pediátrica ayudó a establecer una guía para el cribado con el fin de detectar tempranamente la insuficiencia suprarrenal en hombres con ALD [Regelmann MO, et al. Adrenoleucodistrofia: guía para la vigilancia suprarrenal en hombres identificados por pantalla de recién nacido. J Clin Endocrinol Metab. 2018: 103 (11): 4324-4331]. Debido a que la ALD se ha agregado recientemente al examen de detección de recién nacidos, y no hay una forma de predecir exactamente cuándo se desarrollará la insuficiencia suprarrenal en los niños con ALD, las recomendaciones son comenzar el examen poco después de que se confirme el diagnóstico y monitorear cada 3-4 meses durante los primeros dos años de vida y a partir de entonces, cada 4-6 meses. La detección generalmente implica medir el cortisol (el glucocorticoide producido por la glándula suprarrenal) y la ACTH (la hormona que estimula la producción de cortisol). A veces, el endocrinólogo también recomendará una prueba de estimulación con cosintropina (ACTH sintética) para determinar la capacidad de las glándulas suprarrenales en respuesta al estrés. La actividad de renina en plasma y los electrolitos son las pruebas de detección de la deficiencia de mineralocorticoides. Debido a que la deficiencia de mineralocorticoides es menos frecuente en ALD, la prueba generalmente se recomienda cada 6 meses durante la infancia y cada 6-12 meses; antes si se observan síntomas de antojo de sal en niños mayores.

La incidencia de insuficiencia suprarrenal en mujeres con ALD es inferior al 1% y no se recomienda evaluación de rutina para la disfunción suprarrenal (pero si una mujer tiene signos o síntomas de insuficiencia suprarrenal, debe controlarse).

¿Cómo se diagnostica la insuficiencia suprarrenal?

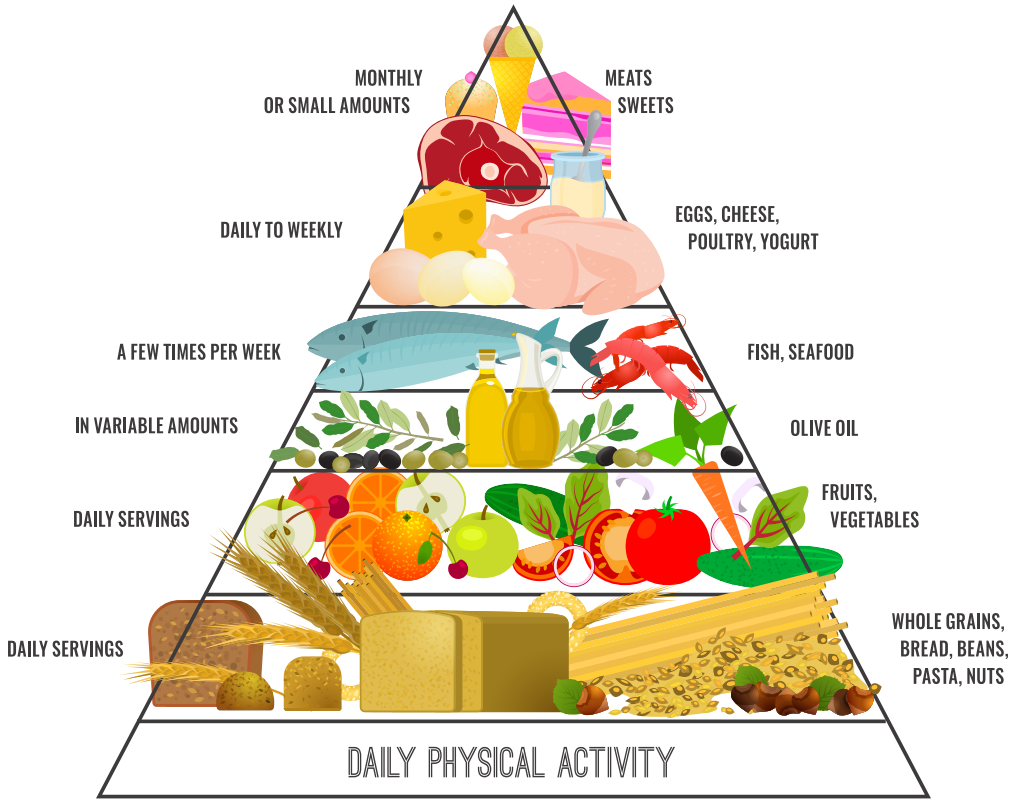
La insuficiencia suprarrenal generalmente se diagnostica cuando el cortisol es bajo y la ACTH está elevada. Existe un debate importante en la comunidad endocrinológica pediátrica acerca de los valores de corte exactos para cortisol y ACTH para definir la insuficiencia suprarrenal. El motivo de debate es que no existen muchos datos de rango de referencia normales en niños pequeños y durante los primeros dos años de vida. Además, la secreción normal de ACTH y cortisol aún se está desarrollando, por lo que los niveles relativamente bajos de cortisol o los valores de ACTH sólo ligeramente por encima de los rangos de referencia adulta establecida, pueden ser normales para un niño. Se debe consultar a un experto en endocrinología pediátrica para ayudar a interpretar los resultados de las pruebas y confirmar el diagnóstico. El diagnóstico de insuficiencia suprarrenal se realiza a base de una combinación de las pruebas de laboratorio, así como a una evaluación de signos y síntomas de insuficiencia suprarrenal.

Una vez que se diagnostica la insuficiencia suprarrenal, ¿qué se debe esperar?

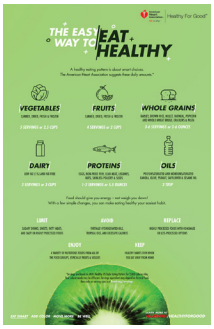
El tratamiento estándar para la insuficiencia suprarrenal es el reemplazo de esteroides. En la mayoría de los niños en crecimiento, la hidrocortisona es el medicamento preferido para reemplazar el cortisol. La hidrocortisona generalmente se toma por vía oral tres veces al día. Durante los momentos de estrés (fiebre, enfermedad, trauma, anestesia), la dosis de hidrocortisona debe aumentarse para imitar el aumento normal de cortisol durante el estrés con el fin de mantener la presión arterial y el azúcar en sangre normales. Si un niño experimenta estrés severo y no puede tomar hidrocortisona por vía oral, la hidrocortisona se administra como una inyección, ya sea en el músculo o por vía intravenosa. Los médicos están adiestrados para administrar la hidrocortisona intramuscular una vez que un niño ha sido diagnosticado con insuficiencia suprarrenal. La hidrocortisona es generalmente un medicamento seguro cuando se receta para reemplazar el cortisol que deberían estar produciendo las glándulas suprarrenales. La hidrocortisona se dosifica inicialmente según el peso y la altura del niño y luego se realizan ajustes a la dosis en base a evaluaciones de seguimiento de crecimiento, síntomas y pruebas de laboratorio adicionales. Una vez que recibe la terapia de hidrocortisona de reemplazo, su hijo debe tener un seguimiento de rutina con un endocrinólogo pediátrico, generalmente cada 3-6 meses.
Si se desarrolla una deficiencia de mineralocorticoides, el tratamiento es fludrocortisona (un mineralocorticoide), generalmente una vez al día, así como el reemplazo de sal, según sea necesario.

Dieta

Comer sano es importante para el bienestar,. En general, no hay restricciones de alimentacióny y se recomienda seguir la dieta de la American Heart Association o la dieta mediterránea. Por favor consulte con su médico de atención primaria para cualquier pregunta específica relacionada con su hijo.



MEDITERRANEAN DIET



Download this helpful guide by visiting:

www.heart.org

Actividad física

Hay evidencia de que una lesión importante en la cabeza puede iniciar una enfermedad cerebral. Los padres deben asegurarse de que sus hijos utilicen el equipo protector indicado al momento de participar en en deportes de alto rieso de trauma en la cabeza, como por ejemplo el fútbol y elboxeo entre otros

Los padres deben ser diligentes para que sus hijos usen cascos cuando montan en bicicleta, esquían, etc.

Se recomienda que su hijo evite participar en deportes que se sabe que causan lesiones importantes en la cabeza y que siempre use equipo protector para la cabeza cuando disfrute de deportes y actividades.

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/m/pubmed/19945717/

Diego, Isabella Jorge, & Fernanda

Aceite de lorenzo

La película de 1992 “El aceite de Lorenzo” se basó en la historia real de la familia Odone y su búsqueda para encontrar una cura para su hijo, Lorenzo, a quien le diagnosticaron ALD a la edad de 6 años. Augusto Odone, el padre de Lorenzo, desarrolló un aceite para tratar la adrenoleucodistrofia. El aceite todavía se considera experimental y puede tener algún beneficio en la normalización de los VLCFA (ácidos grasos de cadena muy larga), que pueden prevenir la forma cerebral infantil de ALD. El aceite de Lorenzo no es útil para los niños sintomáticos, por lo tanto, es más usado para niños asintomáticos entre 2 y 10 años.

Para más información:

- Adrenoleucodistrofia: bioquímica y manejo
- La eficacia del aceite de Lorenzo
- Detección de recién nacidos y acceso ampliado: ¿Qué significa esto para Lorenzo‘s Oil?

El Dr. Gerald Raymond, profesor de Neurología y Jefe de Neurología Pediátrica en el Hospital de Niños Penn State Hershey, PA, creó un seminario web educativo sobre adrenoleucodistrofia y aceite de Lorenzo.

Visite: https://www.nutricialearningcenter.com/en/metabolics/webinar/ald-and-lorenzos-oil-an-update/

El aceite de Lorenzo está disponible a través de WEP Clinical:

Yasmin Khera
Gerente de Alcance
951 Aviation Pkwy Suite 200
Morrisville, NC 27560

Móvil: 1 919 454 6467
Office: 1 919 694 5088
Oficina: 1 919 822 1701
Correo electrónico: ykhera@wepclinical.com

Please visit us at wepclinical.com for further information.

Opciones reproductivas

Diagnóstico genético preimplantacional (PGD)

El diagnóstico genético preimplantacional es un procedimiento utilizado antes de la implantación para ayudar a identificar defectos genéticos dentro de los embriones. Esto sirve para evitar que ciertas enfermedades o trastornos genéticos se transmitan al niño. Los embriones utilizados en PGD generalmente se crean durante el proceso de fertilización in vitro (FIV).

La fertilización in vitro es una tecnología de reproducción asistida, comúnmente conocida como FIV. La FIV es el proceso de fertilización mediante la extracción de óvulos, la recuperación de una muestra de esperma y la combinación manual de un óvulo y esperma en un plato de laboratorio creando un embrión.

1. Luego de que el óvulo es fertilizado, el embrión se divide en múltiples células durante los próximos 3 a 6 días.

2. En el día 5 o día 6 de desarrollo, el embrión generalmente alcanza la etapa de blastocisto. En esta etapa, el embrión generalmente contiene aproximadamente 100-120 células. Con PGT, aproximadamente 4-8 de las células son removidas (comúnmente conocida como biopsia) de la capa externa de las células. Después de esta recolección de células, los embriones se congelan de forma segura hasta que se puedan determinar los resultados de la biopsia.

3. Luego se evalúa el ADN de las células para determinar si la herencia de un gen problemático está presente en el embrión. Este proceso lleva al menos una semana completa.

4. Una vez que PGD ha identificado embriones libres de problemas genéticos, los embriones se colocarán en el útero (generalmente mediante un procedimiento de FIV) Aproximadamente 2 semanas después, una prueba de embarazo determinará si el embrión se implantó y continuará desarrollándose el embarazo.

5. Cualquier embrión adicional que esté libre de problemas genéticos se mantiene congelado para su posible uso posterior, mientras que los embriones con los genes problemáticos se destruyen.

Pasar del proceso de recuperación de óvulos a los resultados finales de PGD puede llevar varias semanas. Si lo piensa, este proceso incluye recolección, fertilización, 3-5 días de desarrollo, 1-2 semanas de pruebas y programar una cita para discutir los resultados con su médico. ¡Es importante tener esto en cuenta si planea seguir la FIV con PGD para que sepa qué esperar!

Costo U$ 15,000 - U$ 30,000 por ciclo

54% de tasa de embarazo (las tasas de embarazo con embriones genéticamente normales son aproximadamente del 65% -70%)

Muchas obras sociales cubren FIV y PGT o alguna parte del proceso, pero no todas

Opciones reproductivas

Amniocentesis y CVS:

Si está embarazada y no se sometió a FIV / PGT, hay dos opciones para las pruebas genéticas de diagnóstico. Estas son el muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) y la amniocentesis. Una prueba genética de diagnóstico te dice (con la mayor certeza posible) si el bebé realmente tiene un trastorno genético específico.

La amniocentesis es un procedimiento en el que se usa una aguja delgada para extraer una pequeña cantidad de líquido amniótico. Este fluido, que es el líquido que rodea al bebé dentro del útero, contiene células fetales y varias proteínas. Esta prueba generalmente se realiza entre 15 y 20 semanas de embarazo, pero puede ser hecho hasta que das a luz. Existe un pequeño riesgo de aborto espontáneo (0.11%) con la amniocentesis. Otros riesgos incluyen fugas de líquido amniótico o sangrado leve, sin embargo, estos se detienen por sí solos en la mayoría de los casos.

El muestreo de vellosidades coriónicas (CVS) es un procedimiento en el que se extrae una muestra de tejido de la placenta. A menudo se considera una biopsia placentaria. La muestra se puede tomar a través del cuello uterino (transcervical) o la pared abdominal (transabdominal). Mientras que un CVS y una amniocentesis pueden brindarle la misma información, la principal ventaja de CVS es que se realiza más tempranamente, generalmente entre 10 a 13 semanas de embarazo. El riesgo de aborto involuntario puede ser ligeramente mayor con CVS (0.22%)

Las pruebas de condiciones genéticas específicas, como ALD, se pueden realizar en la muestra obtenida por CVS o amniocentesis. También se pueden realizar otros tipos de pruebas. Los tiempos de resultado varían según el laboratorio y según qué pruebas se realizan, pero generalmente varían de 1 a 3 semanas. Su médico y / o consejero genético puede brindarle orientación sobre sus elecciones y opciones y seleccionar las pruebas que sean mejores para usted.

Adopción:

La adopción puede ser otra opción para las familias, si le han diagnosticado un bebé con ALD en el cribado neonatal (screening neonatal) o si es una mujer portadora confirmada que desea agrandar su familia teniendo más hijos.
Hay muchas maneras diferentes de avanzar con esta opción, como la crianza de un niño, la adopción abierta, adopción cerrada y adopción internacional. Para los fines de esta guía no hemos profundizado este tema, pero aquí hay algunos recursos que pueden ayudar si esto es algo que a su familia le gustaría lograr.

www.adoption.org

https://www.parents.com/parenting/adoption/

¿Hay tratamiento para ALD?

Es tratable

La detección temprana mediante la prueba de ALD para recién nacidos puede salvar vidas ya que permite comenzar tratamientos en etapas iniciales de la enfermedad.. Si bien el tratamiento a través de un trasplante de sangre del cordón umbilical / células madre puede retrasar la progresión de la enfermedad, no se considera una cura. Desafortunadamente, la mielina que ya ha sido dañada no puede ser reparada por este tratamiento. Lo ideal sería que cada estado incluyera la prueba de ALD en su programa de cribado o pesquisa neonatal.

Insuficiencia suprarrenal o enfermedad de Addison

El 90% de los niños con ALD también tienen dificultades suprarrenales o enfermedad de Addison, que ocurre cuando las glándulas suprarrenales no producen suficiente cantidad de ciertas hormonas. Las glándulas suprarrenales se encuentran justo encima de los riñones. Las hormonas suprarrenales, como el cortisol y la aldosterona, desempeñan papeles clave en el funcionamiento del cuerpo humano, como la regulación de la presión arterial; metabolismo, la forma en que el cuerpo usa los alimentos digeridos para obtener energía; y la respuesta del cuerpo al estrés.

Si bien la ALD normalmente no se presenta antes de los 3 años, la insuficiencia suprarrenal puede presentarse dentro del primer año de vida y, por lo tanto, es extremadamente importante evaluar los niveles sanguíneos de ACTH y cortisol. La insuficiencia suprarrenal puede tratarse fácilmente reemplazando o sustituyendo las hormonas que las glándulas suprarrenales no tienen, suministrando esteroides diarios. La dosis de cada medicamento se ajusta para satisfacer las necesidades del paciente.

Pueden ocurrir problemas en personas con insuficiencia suprarrenal si tienen una enfermedad, sufren una lesión o necesitan alguna cirugía o sedación para un examen médico. Para evitar una crisis suprarrenal, que puede conducir a la muerte, debe aumentarse la dosis para permitir que el cuerpo maneje el estrés adicional. Las personas con insuficiencia suprarrenal siempre deben llevar a cabo una identificación que indique su condición, “insuficiencia suprarrenal“, en caso de emergencia, así como los suministros necesarios para la administración de una inyección de corticosteroides de emergencia.

Trasplante de médula ósea

Una vez que un niño es diagnosticado con ALD cerebral, es sumamente importante someterse a una evaluación lo antes posible para determinar si es candidato para un trasplante de médula ósea. Es escencial que el niño se someta a un trasplante de médula ósea cuando los resultados de la resonancia magnética indiquen cambios significativos o tan pronto se detecten los primeros signos de la enfermedad. Un “puntaje de Loes” es un sistema utilizado para distinguir qué tan avanzado está su ALD y si son elegibles para el trasplante. Un puntaje de Loes de menos de 9 y más cercano a 1, ha demostrado tener los resultados óptimos al considerar el trasplante de médula ósea. Para un trasplante del cordón umbilical, las células madre provienen de cordones umbilicales que se donan y almacenan después de nacimientos vivos y sanos de donantes no afectados. Para obtener más información sobre cómo donar el cordón umbilical de su bebé, visite el Banco de Cordones Umbilicales.

¿Hay tratamiento para ALD?

Para AMN

Para los hombres con adrenomieloneuropatía, los métodos de atención consisten en terapia de rehabilitación, medicamentos para el dolor y para la rigidez, creando una dieta y un régimen de ejercicio ideal para la salud. También hay ensayos clínicos para desarrollar medicamentos que pueden ser útiles.

Para mujeres portadoras

La dieta y el ejercicio han demostrado ayudar a las mujeres con ALD.

Terapia genética

Bluebird Bio, una compañía ubicada en Boston, MA, realizó un ensayo clínico para la terapia genética ALD. Diecisiete niños con ALD han sido tratados con terapia genética con resultados alentadores. Los resultados iniciales han sido publicados; basado en esto, el tratamiento de terapia genética parece una opción prometedora y segura para la ALD. La Terapia genética para ALD todavía tiene que pasar por la aprobación de la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos (FDA). La terapia genética sería el método preferido de tratamiento para ALD (una vez aprobado por la FDA) ya que no hay necesidad de encontrar un donante compatible enel registro de médula ósea. Debido a que se usan las propias células del paciente, no hay posibilidad de rechazo, como puede ocurrir con el trasplante de médula ósea.

Para más información:

Bluebird Bio

info@bluebirdbio.com

https://www.bluebirdbio.com/patients-families/gene-therapy/

http://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMoa1700554

Ethan

Ensayos clínicos/ Tratamientos en desarrollo

Hay ensayos clínicos dedicados a diferentes etapas / formas de adrenoleucodistrofia.

Para obtener la lista más actualizada de ensayos clínicos actuales, visite:

www.clinicaltrials.gov **Palabra clave:** adrenoleukodystrophy

Aidan

Expertos en ALD

CALIFORNIA

Lucille Packard Children's Hospital at Stanford
725 Welch Rd.
Palo Alto, CA 94304
Neurology:
Keith Van Haren, MD
650-723-0993
Maura Ruzhnikov, MD
650-723-0993
Endocrinology:
Sejal Shah, MD
650-721-1811

University of California Davis
3160 Folsom Boulevard
Sacramento, CA 95816
Neurology:
William Benko, MD
916-734-3588

ILLINOIS

Lurie Children's Hospital of Chicago
225 E. Chicago Ave
Chicago, IL 60612
Neurology:
Jennifer Rubin, MD
312-227-6120
Endocrinology:
Donald Zimmerman, MD
800-543-7362

MARYLAND

Johns Hopkins Medicine
707 N Broadway
Baltimore, MD 21205
Neurology:
Gerald Raymond, MD
443-923-9200

Kennedy Krieger Institute
707 N Broadway, 500V
Baltimore, MD 21205
Neurology:
S. Ali Fatemi, MD, MBA
443-923-2772

MASSACHUSETTS

Massachusetts General Hospital
165 Cambridge St.
Suite 820
Boston, MA 02114
Neurology:
Florian Eichler, MD
617-724-6510

MINNESOTA

University of Minnesota Masonic Children's Hospital
420 Delaware St. SE
Minneaopolis, MN 55454
Bone Marrow Transplant:
Paul Orchard, MD
612-365-1000
Troy Lund, MD
612-625-4185

NEW YORK

Weill Cornell Medicine-Memorial Sloan Kettering Kids
525 E 68th St, Box 91
New York, NY 10065
Neurology:
Eric J Mallack, MD, MBE
212-746-3278

Memorial Sloan Kettering Kids
1275 York Ave
New York, NY 10065
Bone Marrow Transplant:
Jaap-Jan Boelens, MD, PhD
212-639-3641

Children's Hospital at Montefiore
3415 Bainbridge Ave
Bronx, NY 10467
718-741-2450
Endocrinology:
Molly Regelmann, MD
718-741-2450

NORTH CAROLINA

Duke Department of Pediatrics
2400 Pratt Street,
DUMC Box 102501
Durham, NC 27710
Neurology:
Joanne Kurtzberg, MD
919-668-1100

PENNSYLVANIA

Children's Hospital of Philadelphia
3401 Civic Center Blvd.
Philadelphia, PA 19104
Neurology:
Amy Waldman, MD
215-590-1000
Adeline Vanderver, MD
215-590-1000
Laura Adang, MD
215-590-1000
Endocrinology:
Jeffrey Roizen, MD, PhD, FAAP
215-590-1000

UTAH

Primary Children's Hospital/ University of Utah
81 Mario Capecchi Dr
Salt Lake City, UT 84113
Neurology:
Josh Bonkowsky , MD, PHD
801-585-2457

Organizaciones dedicadas a la ALD

Aidan Jack Seeger Foundation
70 North 15th St.,
Brooklyn, NY 11222
aidanjackseegerfoundation.org

Fight ALD
PO Box 3318,
Vista, CA 92085
fightald.org

FUNDACIÓN LAUTARO
TE NECESITA
Av Bilbao 2.302
CABA (CP: 1406)
Argentina
fundacionlautarotenecesita.org

ALD Connect
35 Village Rd, Suite 100,
Middleton, MA 01949
aldconnect.org

The Stop ALD Foundation
500 Jefferson St., Suite 2000,
Houston, TX 77002-7371
stopald.org

Brian's Hope
31 Beechwood Rd.
Branford, CT 06405
brianshope.org

ULF
224 North Second St., Suite 2,
DeKalb, IL 60115
ulf.org

Gracias

Gracias Aidan por ser mi inspiración para ayudarme a seguir ayudando a otros con la enfermedad que te nos quitó demasiado pronto.

bluebirdbio

Este proyecto fue financiado a través de una subvención educativa de Bluebird bio y ALD Connect SCOUT.

El contenido fue inspirado, diseñado y creado por las familias de la comunidad ALD y la dedicación de médicos y miembros de laboratorios de detección de recién nacidos de todo el país. Todas las fotos utilizadas en este folleto son de familias reales que conviven con ALD. Bluebird Bio no ha tenido ninguna intervención directa o indirecta en el contenido suministrado.

Editado por Elisa Seeger y Eric Mallack, MD

Dr. Hugo Moser

Este folleto no estaría completo sin honrar al Dr. Hugo Moser, quien dedicó su vida a las leucodistrofias y quien a través de su investigación fue instrumento esencial en la creación de la prueba para detección de recién nacidos con ALD. El Dr. Moser fue el presidente del Instituto Kennedy Krieger y su legado continúa en El Centro Moser para Leucodistrofias. Su esposa, Ann Moser continúa trabajando en la detección de recién nacidos con ALD y ayudando a implementar la prueba no sólo en todo el país, sino también en el mundo entero. La comunidad ALD está agradecida por la perseverancia de la familia Moser para mejorar la vida de los niños con ALD.

Agradecimientos

Gracias a todos los que trabajaron arduamente para revisar el contenido y hacer posible esta publicación / sitio web, aquí hay una lista de autores contribuyentes:

Hong Brereton, MS, RD[1], Marie Burlette[2], Michele Caggana[3], Lani Culley[4], Kerri Denies[5], Florian Eichler, MD[6], Ali Fatemi, MD[7], Suzanne Flynn[8], Kim Hart[9], Elise Holmes[10], Amanda Ingram[11], Jean Kelley[12], Julie Luedtke[13], Eric Mallack, MD[14], Adrienne Manning[2], Jamie Matteson[15], Miranda McAuliffe[16], Kelly Miettunen[17], Joseph Orsini[3], Kathleen O'Sullivan-Fortin[18], Gerald Raymond, MD[19], Armin Razavi, MD, FACOG[14], Emily Reeves[20], Molly Regelmann, MD[21], Elisa Seeger[22], Janis Sherwood[23], Joshua Stewart, MD FACOG[14] , Kelly Strenges[24], Bela Turk, MD[7], Keith Van Haren, MD[25], Beth Vogel[3], Kelly Waterman[22], Justin Whit[26], Brad Zakes[27], Nancy Zakes[27], Maria L Escolar, MD, MS[28], Maria Cancio, M.D.[29], Verónica de Pablo[30]

1. Johns Hopkins Institute for Clinical & Translational Research
2. Connecticut Department of Public Health
3. New York State Department of Public Health, Albany, NY
4. Washington Department of Public Health, Seattle, WA
5. Parent Advocate, California
6. Department of Neurology, Massachusetts General Hospital, Harvard Medical School, Boston, MA
7. The Hugo W. Moser Research Institute, The Kennedy Krieger Institute, Baltimore, MD
8. Parent Advocate, New York, NY
9. Utah Department of Public Health, Salt Lake City, UT
10. Minnesota Department of Health, Minneapolis, MN
11. Tennessee Department of Health, Nashville, TN
12. Brian's Hope, CT
13. Nebraska Department of Public Health Omaha, NE
14. Division of Child Neurology, Weill Cornell Medical Center, New York, NY
15. California Department of Public Health, Richmond, CA
16. Parent Advocate, New York, NY
17. University of Minnesota Masonic Children's Hospital, Minneaopolis, MN
18. ALD Connect, Boston, MA
19. Johns Hopkins Institute for Clinical & Translational Research
20. Florida Department of Health Tallahassee, FL
21. Department of Endocrinology, Children's Hospital at Montefiore, Bronx, NY
22. Aidan Jack Seeger Foundation, Brooklyn, NY
23. Fight ALD, San Diego, CA
24. Parent Advocate, FL
25. Department of Neurology, Stanford Children's Health Palo Alto, CA
26. Pennsylvania Department of Health, Harrisburg, PA
27. Ethan Zakes Foundation, Seattle, WA
28. Professor of Pediatrics and Neurodevelopmental Disabilities University of Pittsburgh
29. Memorial Sloan Kettering Cancer Center
30. Fundación Lautaro Te Necesita Leukodystrophy Foundation

Este folleto y su contenido son propiedad de Aidan Jack Seeger Foundation - © Aidan Jack Seeger Foundation 2019. Todos los derechos reservados. Se prohíbe cualquier redistribución o reproducción de parte o la totalidad de los contenidos en cualquier forma que no sea la siguiente: No puede, excepto con nuestro permiso expreso por escrito, distribuir o explotar comercialmente el contenido.

Cosas para recordar

Médico de atención primaria:

Neurólogo:

Endocrinólogo:

Medicamentos:

Horario de citas:

Notas:

Aidan

Juntos podemos: vivir con ALD

El diagnóstico de ALD puede ser abrumador. Recuerde que puede tener una vida normal después del diagnóstico. Manejar su vida con este diagnóstico es posible.. Sepa que su vida va más allá del consultorio del médico y que hay muchos sistemas de apoyo para ayudarlo a superar esta enfermedad.

Es posible que desee llevar un diario para describir cómo se siente cada día y mantener un registro de cualquier cosa que parezca fuera de lo común.

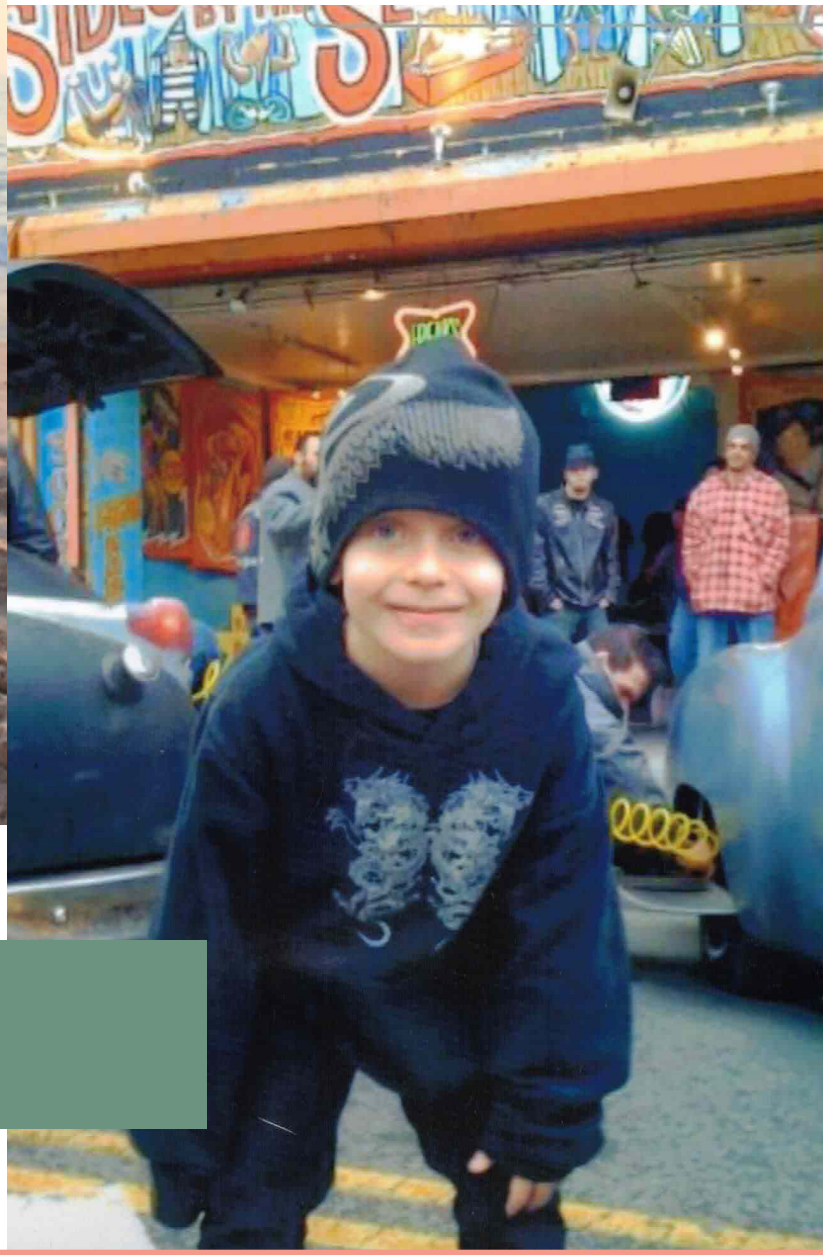
Asegúrese de buscar apoyo y comunicarse con familiares, amigos u otras personas afectadas por ALD si se siente solo. Sé por experiencia que la mayoría nunca ha oído hablar de esta enfermedad. Puede ser bueno unirse a un grupo de Facebook y buscar a otros que estén pasando por lo mismo que tú. No está solo y puede conectarse con otros cuando necesite hablar con alguien.

Asegúrese de cuidar su salud mental. No puede ayudar a su ser querido si no se está cuidando primero. Hay sentimientos de ira, confusión, tristeza, etc. Asegúrese de comunicarse con un psiquiatra o un grupo de apoyo si es necesario. Cuida tu cuerpo y tu salud mental al mismo tiempo. Visitar a un terapeuta, comer sano, hacer ejercicio es importante para mantener su vida en general en un buen lugar y mantener una actitud positiva respecto a trabajar con este diagnóstico.

–Elisa Seeger

Miranda, Jack & Justin

Kerri & Gregory



Aidan

Para más información visite: aldnewbornscreening.org

© 2019 Aidan Jack Seeger Foundation