



FUNDACION LAUTARO TE NECESITA LEUCODISTROFIAS

[www.fundacionlautarotenecesita.org]

[www.ItMightBeALD.org]



LA INSUFICIENCIA ADRENAL PRIMARIA (SÍNDROME DE ADDISON) EN NIÑOS VARONES ES UN SIGNO DE ALERTA PARA ADRENOLEUCODISTROFIA (ALD)

- La mayoría de los casos de insuficiencia adrenal primaria en niños varones es causado por adrenoleucodistrofia (ALD).¹⁻³
- ALD es una enfermedad poco frecuente ligada al cromosoma X resultante de mutaciones genéticas en el gen ABCD1. La padecen los varones.
- Su diagnóstico se dificulta porque los síntomas tempranos de ALD son similares a los de otras enfermedades.
- ALD se manifiesta de diversas formas, siendo la afectación cerebral (CALD), la manifestación más severa de la enfermedad.⁴⁻⁵
- Si no se trata, la CALD conduce a menudo a una severa neurodegeneración y a veces a la muerte dentro de los 2 a 3 años.⁵

EL DIAGNÓSTICO TEMPRANO DE ALD PUEDE SALVAR VIDAS

- Si la forma cerebral de ALD (CALD) se detecta tempranamente, es posible realizar un tratamiento para salvar la vida.⁶
- **El diagnóstico precoz es esencial.**

CHEQUEAR LOS NIVELES DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA MUY LARGA (VLCFA)

- Con un simple estudio de sangre (VLCFA) se puede diagnosticar ALD.⁴
- *Vea el reverso de esta página para más información.*

DATOS SOBRE ALD

- El 85% de los niños varones diagnosticados con ALD también padecen insuficiencia adrenal primaria.⁷
- La padecen 1/20.000 nacidos.³
- Causa deterioro en la oxidación peroxisomal de los niveles de ácidos grasos de cadena muy larga generando la acumulación de ácidos grasos en el plasma y todos los tejidos.³
- Los síntomas tempranos son variables y no específicos pero pueden incluir problemas de comportamiento y/o aprendizaje y pérdida de la visión/audición.³⁻⁴
- Las manifestaciones clínicas de ALD varían ampliamente, inclusive dentro de los miembros de una misma familia. Los pacientes puede exhibir alguna o todas de las manifestaciones fenotípicas de la enfermedad, incluyendo la insuficiencia adrenal (síndrome de Addison), la afectación del sistema nervioso periférico en adultos (adrenomieloneuropatía - AMN) y/o la manifestación de rápida progresión cerebral (CALD).¹⁻⁷

ALREDEDOR DEL 35-40% DE LOS CASOS DE ALD SE CONVERTIRÁN EN CALD.⁴

- CALD conduce de manera progresiva y rápida a un deterioro cognitivo, conductual y neurológico. Además, en la mayoría de los pacientes produce una discapacidad total y la muerte dentro de los 2 a 3 años.⁴⁻⁵
- Los síntomas se presentan en varones, generalmente entre los 4 y 8 años.⁴
- CALD puede ser exitosamente tratada con trasplante de médula ósea pero sólo si es diagnosticada en estadios tempranos de la enfermedad.⁶

UN SIMPLE ESTUDIO DE SANGRE PUEDE HACER LA DIFERENCIA

- Los niños varones con insuficiencia adrenal primaria deben ser evaluados para descartar ALD mediante un estudio de sangre que compruebe el nivel de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA).⁹

EL ESTUDIO DE SANGRE (VLCFA) PUEDE SERVIR PARA DIAGNOSTICAR ALD EN LA MAYORÍA DE LOS NIÑOS AFECTADOS

- Si se sospecha ALD, se debe ordenar un test de VLCFA y derivar al paciente a un neuropediatra.



CUANDO SE TIENE EL DIAGNÓSTICO DE INSUFICIENCIA ADRENAL PRIMARIA SE DEBE DESCARTAR ALD.

Para más información sobre ALD, sus síntomas y tratamientos, visitá la web de la Fundación Lautaro te Necesita [www.fundacionlautarotenecesita.org]

Referencias: 1. Lombard-Platet G, Savary S, Sarde CO, Mandel JL, Chimini G. A close relative of the adrenoleukodystrophy (ALD) gene codes for a peroxisomal protein with a specific expression pattern. *Proc Natl Acad Sci USA*. 1996;93(3):1265-1269. 2. Ronghe MD, Barton J, Jardine PE, et al. The importance of testing for adrenoleukodystrophy in males with idiopathic Addison's disease. *Arch Dis Child*. 2002;86(3):185-189. 3. Moser HW, Mahmood A, Raymond GV. X-linked adrenoleukodystrophy. *Nat Clin Pract Neurol*. 2007;3(3):140-151. 4. Steinberg SJ, Moser AB, Raymond GV. X-linked adrenoleukodystrophy. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al, eds. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle, WA: University of Washington; 2015. 5. de Beer M, Engelen M, van Geel BM. Frequent occurrence of cerebral demyelination in adrenomyeloneuropathy. *Neurology*. 2014;83(24):2227-2231. 6. Mahmood A, Raymond GV, Dubey P, Peters C, Moser HW. Survival analysis of haematopoietic cell transplantation for childhood cerebral X-linked adrenoleukodystrophy: a comparison study. *Lancet Neurol*. 2007;6(8):687-692. 7. Bezman L et al. *Ann Neurol*. 2001;49(4):512-517. 8. Mahmood A, Dubey P, Moser HW, Moser A. X-linked adrenoleukodystrophy: therapeutic approaches to distinct phenotypes. *Pediatr Transplant*. 2005;9(Suppl 7):55-62. 9. Brett EM, Auchus RJ. Genetic forms of adrenal insufficiency. *Endocr Pract*. 2015;21(4):395-399.