

## MUJERES CON ALD

Se ha demostrado claramente que los trastornos ligados al cromosoma X no sólo afectan a los hombres, sino que, las mujeres con los genes mutados, aunque en menor medida, también pueden verse afectadas. La adrenoleucodistrofia no es una excepción. Las mujeres con adrenoleucodistrofia también se consideran como pacientes, aun así, esto es menos conocido. Con frecuencia, los síntomas se atribuyen a otras causas, y por lo tanto, el tratamiento sintomático puede retrasarse. Muchas veces las mujeres aun no diagnosticadas con adrenoleucodistrofia habían sido sometidas a procedimientos quirúrgicos (reemplazo de cadera, operaciones de la columna cervical), algunos más de una vez. Más adelante, se demostró que los síntomas de la enfermedad de la médula espinal eran debidos a la adrenoleucodistrofia. En el peor de los casos, los estados de portador de adrenoleucodistrofia que no fueron reconocidos impidieron un asesoramiento genético, un diagnóstico adecuado y el tratamiento de otros miembros de la familia.

Los síntomas de las mujeres con adrenoleucodistrofia

Desde la década de 1980, se conoce que las mujeres con adrenoleucodistrofia pueden desarrollar síntomas. En un estudio realizado en el AMC en los Países Bajos, se demostró que con el aumento de la edad, la frecuencia de las mujeres con adrenoleucodistrofia que son sintomáticas aumenta. Más del 80% de las mujeres con adrenoleucodistrofia desarrollará signos de disfunción neurológica hacia la edad de 60 años.

Es muy importante señalar que los síntomas en la infancia son extremadamente raros. Además, la enfermedad del cerebro en las mujeres mayores con afectación de la médula espinal es muy poco común. Los síntomas en las mujeres afectadas son principalmente debidos a anomalías en la médula espinal y los nervios de las piernas, de la misma forma que en varones afectados con la forma de la médula espinal (mielopatía). Durante décadas, debilidad y espasticidad de las piernas, sensación anormal de las extremidades inferiores, y deterioro del control sobre la vejiga y el intestino pueden ir apareciendo. A diferencia de los hombres afectados, es muy poco probable que las mujeres desarrollen insuficiencia suprarrenal, aunque se ha descrito en el 1% en un grupo grande. Ninguna de las portadoras holandesas estudiadas presentó signos de disfunción adrenal.

No está claro lo que impide a las mujeres con adrenoleucodistrofia el desarrollo de la forma cerebral de la enfermedad. El gen de la adrenoleucodistrofia se encuentra en el cromosoma X (véase la página Datos sobre la ALD para más información). Normalmente, uno de los dos cromosomas X que cada mujer tiene en las células de sus tejidos se inactiva al azar. Se plantea la hipótesis, parcialmente apoyada por estudios de laboratorio, que en las mujeres que desarrollan la forma cerebral de la adrenoleucodistrofia los cromosomas X no se inactivan al azar, pero que por alguna razón el cromosoma X normal, el cuál no presenta la mutación en el gen ABCD1, es inactivado en todas las células. Esto da lugar a una situación similar a la de los niños con adrenoleucodistrofia cerebral.

## Mujeres con AMN/ALD - Dr Wolfgang Koehler (Alemania)

You are viewing Wolfgang Koehler's screen View Options

ELA International UNIVERSITÄT LEIPZIG Medizinische Fakultät Universitätsklinikum Leipzig Medizin ist unsere Berufung

### Adrenoleukodystrophy (ALD)

... is a rare, genetic, metabolic disorder that causes progressive loss of the white matter (i.e., myelin) in the spinal cord and brain.

### Phenotypes of ALD

The diagram shows a horizontal timeline from Birth to 60+ years. Phenotypes are represented by colored bars: X-ALD (grey, Birth-5), CCALD (green, 5-10), Addison only (green, 15-55), AMN (green, 20-30), ACALD (green, 25-50), and AMN (yellow, 40-50). A legend indicates Men (green) and Women (yellow). A video inset shows Wolfgang Koehler.

CCALD = childhood cerebral adrenoleucodystrophy; AMN = adrenomyeloneuropathy; ACALD = adult cerebral adrenoleucodystrophy; Addison only = Morbus Addison only without other clinical signs

Audio Settings Chat Raise Hand Q&A Spanish Leave

Adrenomyeloneuropathie (AMN) is a slowly progressive disease of the spinal cord and peripheral nerves.

Clinical presentation in women:

- **Spastic paraparesis** (e.g., stiffness of the legs, gait disorders)
- **Sensory ataxia** (e.g., balance disorders)
- **Peripheral neuropathy** (e.g., pain, muscle weakness in the legs)
- **Bladder and bowel dysfunction** (e.g., urinary urgency, incontinence)



Audio Settings Chat Raise Hand Q&A Spanish Leave

Frecuencia de manifestación cerebral en mujeres es muy baja. La de Adisson también.

Hipótesis: Los síntomas aparecen más tarde y con una progresión más lenta. La falta de conocimiento de los médicos hace q queden desapercibidas. Las mujeres siempre quedaron fuera de los estudios e investigaciones clínicas.

Estudio de investigación de Leuconnect.

You are viewing Wolfgang Koehler's screen View Options


ELA International UNIVERSITÄT LEIPZIG Medizinische Fakultät Universitätsklinikum Leipzig Medizin ist unsere Berufung.

„Quality of life in women with X-ALD“ (Leuconnect, 11/2019-12/2022)

- 180 women with X-ALD (30.12.2021)

Table 1: Country distribution

Country	n	%
Germany	120	66.7
France	30	16.7
USA	14	7.8
UK	8	4.4
Other	8	4.4



Wolfgang Koehler

Audio Settings Chat Raise Hand Q&A Spanish Leave

You are viewing Wolfgang Koehler's screen View Options

ELA International UNIVERSITÄT LEIPZIG Medizinische Fakultät Universitätsklinikum Leipzig Medizin ist unsere Berufung.

„Quality of life in women with X-ALD“ (Leuconnect, 11/2019-12/2022)


- 180 women with X-ALD (30.12.2021)

Table 1: Country distribution

Country	n	%
Germany	120	66.7
France	30	16.7
USA	14	7.8
UK	8	4.4
Other	8	4.4

Table 2: Age distribution

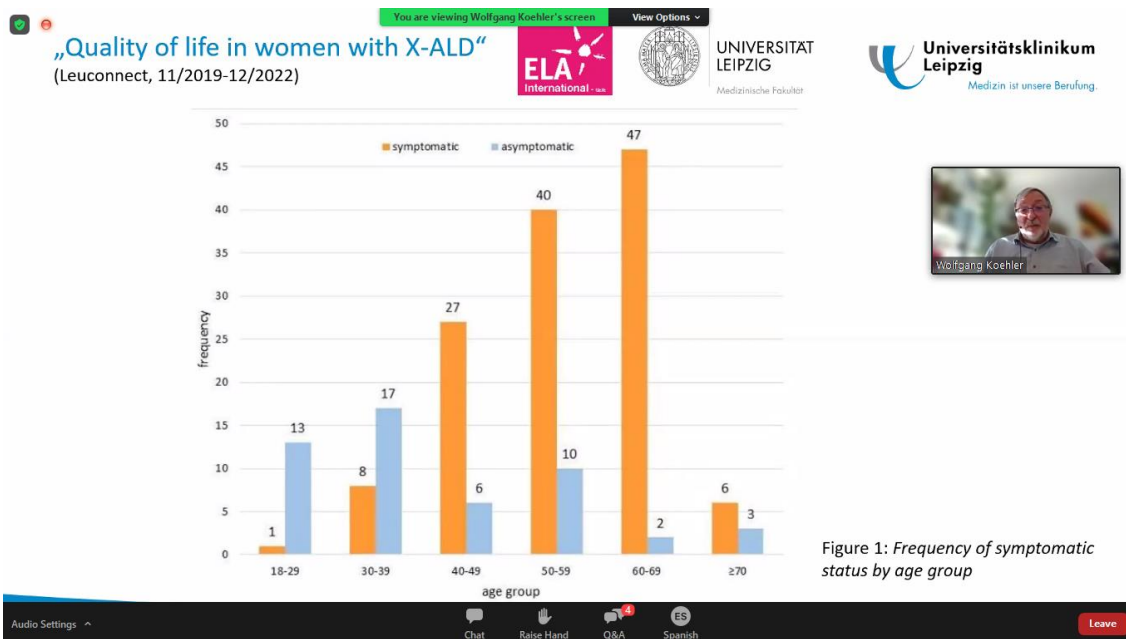
Age in years	n	%
18-29	14	7.8
30-39	25	13.9
40-49	33	18.3
50-59	50	27.8
60-69	49	27.2
≥ 70	9	5.0



Wolfgang Koehler

Audio Settings Chat Raise Hand Q&A Spanish Leave

Se necesita q participen mujeres más jóvenes aunque no tengan síntomas



You are viewing Wolfgang Koehler's screen

„Quality of life in women with X-ALD“  
(Leuconnect, 11/2019-12/2022)

Table 3: Frequency of gait disorders in symptomatic women by age group

	18-39 years (n=9)	40-59 years (n=67)	≥ 60 years (n=53)	All ages (n=129)
<b>Gait disorders</b>	<b>66.7 %</b>	<b>92.5 %</b>	<b>92.5 %</b>	<b>90.7 %</b>
Stiffness/pain in the legs, insecurity in walking	66.7 %	92.5 %	86.8 %	88.4 %
Walking without aids no longer possible	11.1 %	25.4 %	64.1 %	40.3 %
Mainly movement in the wheelchair	0.0 %	6.0 %	9.4 %	7.0 %

Audio Settings Chat Raise Hand Q&A Spanish Leave

El trastorno en la marcha aumenta con la edad. Necesitan ayuda para caminar luego de los 60 años. Un 10% de mujeres mayores de 60 necesitan silla de ruedas. O sea q el 90 % no necesita silla, quizá usen bastón.

La disfunción de la vejiga e intestinos están presentes en un % alto desde edades más jóvenes. Sienten urgencias urinarias. Persisten en el tiempo al igual que los problemas sensoriales. Dolores en las piernas aumentan con el tiempo, piernas adormecidas.

Tienen dolores crónicos.

Tienen problemas con el sueño (80%)

Disfunción sexual (falta de interés, dolor,) está presente.

Síndrome de piernas inquietas (48%)

Depresión (40%)

Ideas de suicidio (14%)

Tratamiento (visitas al neurólogo, al médico, etc) las mujeres sintomáticas van más que las asintomáticas. Las mujeres tratadas tienen mejor salud mental y menos depresión.

Se necesita que más mujeres participen en este estudio.

<https://www.leuconnect.com/es-ES/Cms/Post/10039>

Pueden participar todas las mujeres (sintomáticas o asintomáticas) Mayores de 18 años.

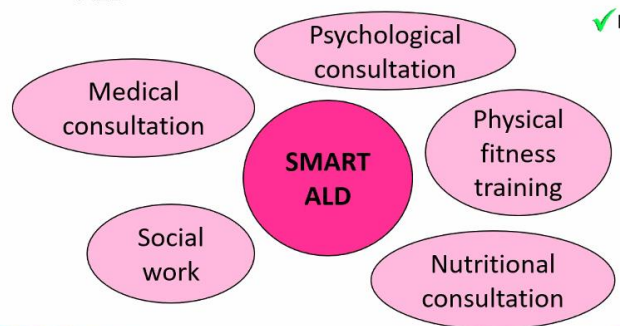
The screenshot shows a web page for a study on X-ALD. At the top, it says 'You are viewing Wolfgang Koehler's screen' and 'View Options'. The page title is '„Quality of life in women with X-ALD“ (Leuconnect, 11/2019-12/2022)'. Logos for ELA International, UNIVERSITÄT LEIPZIG, and Universitätsklinikum Leipzig are visible. A main heading reads 'We are still looking for participants!'. Below this, a section titled 'How can I contribute?' lists three steps: 1. Register on Leuconnect, 2. Apply for the study, and 3. Complete the questionnaires online (available in English, French, German, Italian, & Spanish). A sub-point for step 3 mentions 'Time: approx. 1 hour' and 'Pseudonymized data storage and evaluation'. The main content area features a banner for 'Quality of life in women with X-ALD: Open enrollment from 01/10/2020 to 31/12/2022'. Below the banner, there are sections for 'Leukodystrophies' (with sub-sections for Alexander disease, Leukoencephalopathy with thalamus and brainstem involvement and high factor (or LTBL), and VWM disease) and 'News' (with sub-sections for 'Study opened: Women with Adrenoleukodystrophy' and 'Assessing the impact of cerebral adrenoleukodystrophy (CALD) on siblings and their families - Considered'). A red arrow points to the 'Study opened: Women with Adrenoleukodystrophy' news item. At the bottom, there are navigation options for 'Chat', 'Raise Hand', 'Q&A', 'Spanish', and a 'Leave' button.

Propone un Programa de Atención



„SMART-ALD“ (Leuconnect, Start: 05/2022)

AIM: Evaluation of the effectiveness of a multi-approach lifestyle intervention (“SMART-ALD”) on physical and mental well-being and QoL of women with ALD



✓ PERSONALIZED ✓ DISEASE-SPECIFIC ✓ EASY ACCESS

