



# Neurology perspectives



## 21520 - CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA Y GENÉTICA DE LA ADRENOLEUCODISTROFIA DE INICIO EN LA EDAD ADULTA: SERIE DE 4 CASOS

Sainz Torres, R.<sup>1</sup>; Olmedo Saura, G.<sup>1</sup>; Querol Gutiérrez, L.<sup>1</sup>; Bernal Noguera, S.<sup>2</sup>; Kulisevsky, J.<sup>1</sup>; Pérez Pérez, J.<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau; <sup>2</sup>Servicio de Genética. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau.

### Resumen

**Objetivos:** La adrenoleucodistrofia está causada por mutaciones en ABCD1 (Xq28), alterando la beta-oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA). Pretendemos describir las características clínico-radiológicas y nuevas variantes genéticas en una cohorte de pacientes con debut en la edad adulta.

**Material y métodos:** Estudio observacional retrospectivo de pacientes con adrenoleucodistrofia de inicio en edad adulta seguidos en una unidad de ataxias y paraparesias entre 2019 y 2024. Se realizó estudio radiológico, genético y bioquímico (VLCFA en sangre).

**Resultados:** Se incluyeron 4 pacientes, 2 varones y 2 mujeres, estas con parentesco y una de ellas asintomática. La edad media de debut en los sintomáticos fue 31 (5,3 DE) años. Clínicamente presentaban espasticidad y piramidalismo (100%) y los varones déficit motor leve proximal y urgencia miccional (50%). La RM mostraba atrofia medular dorsal (3/4), atrofia cerebral leve (1/4) y lesiones de sustancia blanca inespecíficas (1/4). Ninguno presentaba leucodistrofia. Tampoco alteraciones hormonales a nivel adrenal. Se identificaron 3 variantes genéticas tipo *missense* en ABCD1 (c.515G>A, c.359G>C, c.488G>T) clasificadas inicialmente como de significado incierto (VSI). Todos presentaron elevación de VLCFA en sangre, permitiendo diagnosticar la enfermedad. Actualmente según las guías del Colegio Americano de Genética y Genómica, las variantes c.359G>C, c.488G>T se clasifican ya como patogénicas mientras que c.515G>A se clasifica como probablemente benigna.

**Conclusión:** El fenotipo en mujeres es más variable y más leve. El hallazgo más frecuente en RM es la atrofia medular dorsal. El estudio funcional con VLCFA apoya el diagnóstico de adrenoleucodistrofia en casos con genética incierta y permite la reclasificación de variantes genéticas en ABCD1.