



73 - ADRENOLEUCODISTROFIA EN ENDOCRINOLOGÍA Y NUTRICIÓN

C. Perdomo¹, D. del Can¹, E. Dios^{1,4}, A. Pumar¹, M. Tous², M.A. Bueno³, A. Soto¹ y E. Venegas^{1,4}

¹Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. ²Endocrinología y Nutrición. Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla. ³Pediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla. ⁴CSUR Enfermedades Metabólicas hereditarias. Hospital Universitario Virgen del Rocío. Sevilla.

Resumen

Introducción: La adrenoleucodistrofia (ALD) es un trastorno peroxisomal ligado al X causado por mutaciones en ABCD1 que provoca acumulación de ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) principalmente en el tejido nervioso y suprarrenal.

Métodos: Estudio retrospectivo y transversal en pacientes con ALD en la Unidad de Endocrinología y Nutrición del HUVR. El objetivo fue determinar la prevalencia de ALD y describir sus características clínico-analíticas y terapéuticas.

Resultados: Se identificaron 9 pacientes (3 mujeres portadoras y 6 varones) todos con elevación de AGCML, C22: 34,33 $\mu\text{g/mL} \pm 12,32$ (VR: 50 ± 16), C26: 1,66 $\mu\text{g/mL} \pm 0,91$ (VR: 0,55 $\pm 0,17$), ratio C24/C22: 1,39 $\pm 0,17$ (VR: 0,77 $\pm 0,12$) y ratio C26/C22: 0,05 $\pm 0,02$ (VR: 0,012 $\pm 0,004$). De los pacientes varones, 3 de 6 (50%) presentaron la forma cerebral infantil y 3 de 6 (50%) presentaron adrenomieloneuropatía (AMN) del adulto. Con respecto a AMN del adulto (38,3 $\pm 16,7$ años), 2 de 3 (66,6%) presentaron insuficiencia suprarrenal primaria (ISP) y 2 de 3 (66,6%) paraparesia. De los 3 pacientes con ALD infantil, todos con ISP y 2 de 3 (66,6%) presentaron disfunción gonadal. Un paciente presentó disfagia neurógena rápidamente progresiva. Respecto al tratamiento, 4 de 6 (67%) recibieron aceite de Lorenzo (módulo de aceite de glicerol trioleato y trierucicato) y restricción dietética de AGCML y grasas saturadas. Un paciente con ALD infantil recibió terapia génica por afectación neurológica grave y a otro se le realizó trasplante de médula ósea. Un paciente falleció a los 53 años (5 años tras el diagnóstico de AMN). De las mujeres, 2 de 3 (66%) se encuentran asintomáticas y una paciente presenta leucodistrofia del adulto caracterizada por desmielinización axonal.

Conclusiones: Es imprescindible descartar la ALD en todos los pacientes varones con ISP no autoinmune debido a que un diagnóstico temprano modifica su pronóstico. Aunque las mujeres son portadoras, pueden expresar diversos grados de gravedad de la enfermedad.