



## 19990 - Espectro clínico de la adrenoleucodistrofia (ALD): a propósito de dos casos

Calle Serrano, M.; Sánchez Fernández, F.; Ortega Ortega, F.; Cuenca Relinque, A.; Martínez Fernández, E.

Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena.

### Resumen

**Objetivos:** La adrenoleucodistrofia es una enfermedad genética ligada al X consistente en un trastorno peroxisomal donde se acumulan ácidos grasos de cadena muy larga en SNC, testículos y corteza suprarrenal. Se presenta el caso de dos pacientes con ALD que muestran diferentes espectros clínicos de la enfermedad.

**Material y métodos:** Varón de 21 años que a los 4 años comienza con insuficiencia suprarrenal; posteriormente cuadro regresivo motor y cognitivo con hiperactividad, distonía y espasticidad progresivas. Crisis epilépticas controladas con levetiracetam. Su madre de 56 años, portadora, comenzó a los 42 con debilidad de miembros inferiores e inestabilidad, presentando dismetría e hipopallestesia en miembros inferiores y piramidalismo con marcha parética-atáxica con bent spine.

**Resultados:** La RMN del varón objetivó desmielinización de sustancia blanca frontal bilateral con dilatación de astas frontales de ventrículos laterales y atrofia de cuerpo calloso. La de su madre mostró atrofia cortico-subcortical sin lesiones en sustancia blanca relevantes. En ambos casos el ENG mostró una polineuropatía axonal de predominio motor y niveles elevados de C26:0. Estudio genético del hijo con variante c.796G>A ligada a X en gen ABCD1 en hemicigosis, madre portadora. Tratado con autotrasplante de células con clínica ya instaurada sin mejoría. Posteriormente con aceite de Lorenzo unos años teniendo que suspenderlo por plaquetopenia.

**Conclusión:** La ALD presenta un espectro clínico variable con cuadros graves regresivos de inicio en infancia con deterioro cognitivo, epilepsia, distonía y piramidalismo y cuadros leves en adultos con mielopatía (adrenomieloneuropatía). Las mujeres portadoras pueden ser sintomáticas. El trasplante de células hematopoyéticas solo es eficaz si se instaura precozmente.