**C 5**

**ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X: PRESENTACIÓN DE TRES CASOS**

Susana González Catalán1, María Ochoa Molina1, Alejandro Martínez Aguayo1, Claudia Godoy Cortés1
1Pontificia Universidad Católica de Chile

**Contenido:**

La adrenoleucodistrofia ligada a X (X-ALD) es una enfermedad neurodegenerativa progresiva, por una alteración en el gen ABCD1 ubicado en el cromosoma Xq28 que produce la deficiencia de ALDP por lo que se altera la β-oxidación peroxisomal y produce una acumulación de los ácidos grasos de cadena muy larga (AGCML) en suero, la corteza adrenal y sustancia blanca del sistema nervioso central. La incidencia 1 en 17,000 recién nacidos vivos.

**Caso 1:** Varón de 7 años 10 meses con estrabismo se realiza RNM cerebral: muestra signos de leucodistrofia. Asintomático. Estudio de AGCML: elevados. Padres y hermana sanos. ACTH 387 pg/ml (1.1-3.8), Actividad de renina 3.10ng/mL/Hr (1.1-3.8), cortisol basal 12.7 ug/dl (3-15.4) y post ACTH 14.1 ug/dL. Se inicia hidrocortisona, se mantiene estable por 2 años, luego compromiso neurológico progresivo: no sujeta cabeza, espasticidad y ceguera cortical a los 16 años.

**Caso 2:** Varón 2 años 3meses, sano, primer embarazo, padres sanos con antecedente familiar de dos tíos maternos con adrenoleucodistrofia. Se realiza estudio que confirma diagnóstico de Adrenoleucodistrofiapresintomática, confirmada por AGCML y mutación c.1175T7C(pleu3P2Pro) en el gen ABCD1. Actividad de renina 2.41 ng/mL/Hr (1.0-6.5), cortisol 17.6 ug/dl (3-15.4) y post ACTH 30 minutos 22.2 ug/dL. Actualmente, 5 años 3 meses asintomáticos.

**Caso 3:** Varón 9 años 10 meses, presenta hemiparesia derecha progresiva, se realiza RNM cerebral con lesiones de leucodistrofia. Medición de AGCML que son positivos. Paciente evoluciona con deterioro neurológico progresivo y falla adrenal.

La X-ALD es una enfermedad progresiva que tiene una fase asintomática, que evoluciona con compromiso neurológico e insuficiencia suprarrenal. En la actualidad no existe un tratamiento curativo disponible y el trasplante de células madre hematopoyéticas se ha estudiado que logra una estabilización de la enfermedad. Es importante buscar la insuficiencia adrenal y la consejería genética.

**Financiamiento:** Sin financiamiento