

PARAPARESIA ESPÁSTICA ASOCIADA A INSUFICIENCIA SUPRARRENAL AGUDA. REPORTE DE ADRENOLEUCODISTROFIA.

Fernando Mellado Morales¹, Pilar Pascual², Carolina Galindo³, Iván Solís⁴

¹Becado Medicina Interna, Universidad de los Andes, ²Interno de Medicina,

Universidad de los Andes. ³Médico Internista Infectólogo, Universidad de Chile, Santiago.

⁴Médico Internista Endocrinólogo, Clínica Dávila, Santiago.

Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD-X) es una rara enfermedad con incidencia de 1 en 14.700 recién nacidos vivos. Es una patología causada por una mutación del gen ABCD1 que se caracteriza por la acumulación de Ácidos Grasos de Cadena Muy Larga en el cerebro, médula espinal y glándulas suprarrenales, dando origen a diversas manifestaciones clínicas, entre ellas la Insuficiencia Suprarrenal Primaria. A continuación se presenta un caso ocurrido en nuestro centro en noviembre de 2018.

Paciente de sexo masculino de 28 años, con antecedentes de Paraparesia Espástica idiopática diagnosticada hace 5 años. Ingresa por cuadro de compromiso de conciencia, fiebre, hipoglicemia, hipotensión, hiponatremia e hipokalemia. Se sospecha crisis suprarrenal aguda. Se solicita cortisol basal AM con resultado de 0,92 mg/dL, confirmando el diagnóstico de Insuficiencia Suprarrenal Aguda. Evoluciona favorablemente con rápida respuesta a corticoides, destacando disminución de la espasticidad. Se solicita evaluación a Unidad de Movimientos Anormales para buscar relación entre las dos patologías. Tras analizar clínica e imágenes se plantea diagnóstico de ALD-X, por lo que se envían muestras de plasma a Kennedy Krieger Institute (New York), cuyos resultados confirman ALD-X.

Destaca en este caso el diagnóstico tardío de la enfermedad, con escasa literatura de su presentación en adultos. De esta forma, nos queda plantear la posibilidad del sub-diagnóstico de ella en la población general, demostrándonos que la consejería genética está muy poco difundida en nuestro país, problema que tendremos que afrontar a medida que avanza la medicina para poder pesquisar y tratar en etapas precoces esta patología.

Financiamiento: Sin financiamiento