

# Hoja informativa sobre la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X para padres

A todos los bebés nacidos en North Carolina se los examina al nacer para identificar ciertas afecciones médicas que pueden tratarse si se detectan a tiempo. El resultado de la prueba de detección en recién nacidos mostró que es posible que su bebé tenga adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (X-ALD). Se remitirá a su bebé a un especialista para realizarse pruebas adicionales para saberlo con certeza.

**Por lo general, no hay signos de la X-ALD al nacer.**

## ¿Qué es la X-ALD?

La X-ALD es una enfermedad genética poco frecuente que puede afectar el cerebro y las glándulas suprarrenales. Las personas con X-ALD son incapaces de descomponer los ácidos grasos de cadena muy larga (VLCFA). Si los VLCFA no se descomponen, se acumulan en el cuerpo y causan problemas de salud. Los hombres resultan más afectados que las mujeres. Las mujeres son portadoras de la X-ALD y pueden transmitirla a sus hijos.

## ¿Cuáles son los síntomas de la X-ALD?

Hay tres tipos diferentes de X-ALD, con síntomas que van de leves a graves. El tipo de síntomas y el momento de su aparición varían ampliamente de una persona a otra, incluso entre los miembros de la misma familia.

- **ALD cerebral:** Este tipo de X-ALD afecta el cerebro y las glándulas suprarrenales. Sin detección y tratamiento tempranos, puede causar ceguera, pérdida del control muscular y la muerte.
- **Adrenomieloneuropatía (AMN):** La AMN afecta la médula espinal. Los pacientes podrían presentar problemas para caminar y mantener el equilibrio, entumecimiento o rigidez en las piernas y trastornos urinarios. Las mujeres con ALD también podrían presentar estos síntomas en la edad adulta.
- **Enfermedad de Addison:** En este tipo, el cuerpo no produce niveles suficientes de la hormona suprarrenal, lo que puede ser potencialmente fatal si no se trata.

## ¿Qué sucede después?

El médico de atención primaria de su bebé lo remitirá a especialistas de UNC Chapel Hill que estén familiarizados con la X-ALD y que trabajarán con el proveedor de atención médica de su bebé. Durante una visita, los especialistas examinarán a su bebé y ordenarán pruebas adicionales. Estas pruebas incluirán tomar una muestra de sangre de su bebé.

Si bien las pruebas adicionales confirmarán si su bebé tiene X-ALD, no es posible saber cuál es el tipo que tiene su bebé hasta que desarrolle los síntomas. Hay otras enfermedades poco frecuentes que pueden dar un resultado positivo para X-ALD en la prueba de detección en recién nacidos. Si fuera necesario, a su bebé también se le realizarán pruebas para tales enfermedades.

## ¿Cómo se hace un seguimiento y trata la X-ALD?

La X-ALD es tratable si se detecta en etapas tempranas. Si se confirma la X-ALD, su hijo deberá visitar con regularidad a un equipo de especialistas para hacer un seguimiento del avance de la enfermedad. Este seguimiento incluirá análisis de sangre de rutina y resonancias magnéticas del cerebro. Los problemas suprarrenales pueden tratarse con terapia con corticosteroides. Un trasplante de médula ósea o de células madre puede retrasar o detener el avance de los cambios en el cerebro.

El equipo de especialistas a cargo de su hijo le proporcionará información sobre las opciones de tratamiento y ayudará a coordinar la atención a través del proveedor de atención médica de su hijo.

## ¿A dónde puedo ir para obtener más información?

Use la cámara de su teléfono para escanear los códigos QR incluidos a continuación.



**Genética de UNC:** <https://www.uncchildrens.org/uncmc/unc-childrens/care-treatment/genetic-disorders/#Newborn-Screening>



**Primera prueba del bebé:** <https://www.babysfirsttest.org/newborn-screening/conditions/adrenoleukodystrophy>



**Pruebas de detección de ALD en recién nacidos:** <https://aldnewbornscreening.org/>



NC DEPARTMENT OF  
HEALTH AND HUMAN SERVICES

de Salud y Servicios Humanos del Estado de North Carolina

[www.ncdhhs.gov](http://www.ncdhhs.gov)

El Departamento de Salud y Servicios Humanos (DHHS) de North Carolina es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades. es un empleador y proveedor que ofrece igualdad de oportunidades.

Esta hoja informativa es patrocinada por los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades del Departamento de Salud y Servicios Humanos (CDC/HHS) de los Estados Unidos como parte de un premio de asistencia financiera por un total de \$423.900, financiado en su totalidad por los CDC/HHS. Los contenidos expuestos son de los autores y no representan necesariamente los puntos de vista oficiales, ni cuentan con la aprobación plena, de los CDC/HHS o el gobierno de los Estados Unidos.