

آدرنولوکودیستروفی وابسته به X

X-linked adrenoleukodystrophy (X-ALD)

لوکودیستروفی وابسته به X یک بیماری ژنتیکی که مشاهده می . این بیماری بیشتر سیستم عصبی کلوی تاثیر می دهد. کلوی کوچکی هستند که بالای کلیه ها . این بیماری، چربی (میلین) که رشته های عصبی عایق می کند تحلیل رفته (demyelination) که کاهش توانایی پیام رسانی به می . این، آسیب به کلوی کمبود برخی هورمون ها می (نارسایی کلوی). این هورمونی می کاهش تغییرات پوستی، کما .

سه تیپ این بیماری

1- مغزی که کودکان ظاهر می (childhood cerebral form)

2- آدرنومیلونوروپاتی (adrenomyeloneuropathy type)

3- بیماری آدیسون (Addison disease only)

کودکان به مغزی این بیماری، یادگیری رفتاری 4 10 سالگی می . این یافته ممکن کودکان درک . مکتوب . سایر تیپ مغزی این بیماری آمیز، مشکلات بینایی، هماهنگی حرکات عملکرد کلوی می . پیشرفت این بیماری می بسیار سریع ناتوانی کامل می . امید به زندگی این به پیشرفت بیماری بستگی . به تیپ مغزی این بیماری های پزشکی می . امکان افزایش این مبتلایان

دقیق .

تیپ آدرنومیلونوروپاتی اوایل بزرگسالی میانسالی که این می
زیر :

گرفتگی پیشرونده ها (پارزی-paraparesis)
مجاری ادراری تناسلی تغییر مهارت های رفتاری فکری
همچنین بیشتر به این تیپ بیماری نارسایی
نیز مشاهده می (adrenocortical insufficiency).

شدید نیز آسیب به سیستم عصبی می .
گفته می به لوکودیستروفی وابسته به کروموزوم ایکس که تنها بیماری
ها، نارسایی کلیوی به بیماری آدیسون هستند. این نارسایی
کلیوی می هر زمانی کودکی بزرگسالی بیشتر این سایر
آدرنومیلونوروپاتی میانسالی می کند. امید به زندگی به این بیماری به
بستگی به کلی این خفیف ترین تیپ این بیماری .

بیماری به به آدرنولوکودیستروفی وابسته به کروموزوم ایکس،
یا اوایل بزرگسالی ایجاد می . این نارسایی کلیوی،
بیماری های کاهش عملکرد ذهنی (dementia) نیز می . تعیین
بیماری این اینکه آیا این قیدی لوکودیستروفی وابسته به
کروموزوم ایکس یا یک تیپ جداگانه، هنوز می .
به دلایل نامشخصی امکان ایجاد این بیماری یک .

شیوع

هر 20,000 الی 50,000 دنیا، یک به این بیماری می . همچنین، میزان شیوع
این بیماری جمعیت ها مشابه .

ژنتیک بیماری

جهش ABCD1 ایجاد آدرنولوکودیستروفی وابسته به X می . این پروتئین آدرنولوکودیستروفی یا ALDP می کند. پروتئین ALDP مولکول های چربی خاصی به اسید های زنجیره بسیار (very long-chain fatty acids) یا VLCFAs به پراکسی ها . پراکسی ها کیسه های کوچک (small sacs) سلولی هستند که بسیاری مولکول ها، جمله VLCFA ها فراوری (process) می کنند.

جهش ABCD1 ایجاد کمبود ALDP می . کمبود این پروتئین تجزیه VLCFA ها ایجاد می کند. این افزایش غیر طبیعی این چربی ها می . انباشتگی VLCFA ها می برای کلیوی میلیون سمی . تحقیقات می دهد VLCFA ها یک التهابی می که می به تجزیه میلیون . تخریب این ها ایجاد این بیماری می .

بیماری

لوکودیستروفی وابسته به X دارای الگوی وراثتی وابسته به کروموزوم ایکس . برای ایجاد بیماری یک نسخه جهش یافته ABCD1 هر کافی . توجه به این که نسخه کروموزوم ایکس هر ایجاد بیماری نمی . این برخی دارای یک نسخه جهش یافته، این بیماری مشاهده می . همچنین لوکودیستروفی وابسته به کروموزوم ایکس به دیرتر . به این آدرنومیلونوروپاتی مشاهده می .

5% بیماری جهش جدید میدهد نیست.

های دیگر بیماری

- Addison disease and cerebral sclerosis
- melanodermic leukodystrophy
- Schilder-Addison Complex

-Schilder disease

-Siemerling-Creutzfeldt disease

-X-ALD