

## PRESENTACIÓN ATÍPICA DE UN CASO DE ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X

### CASO CLÍNICO

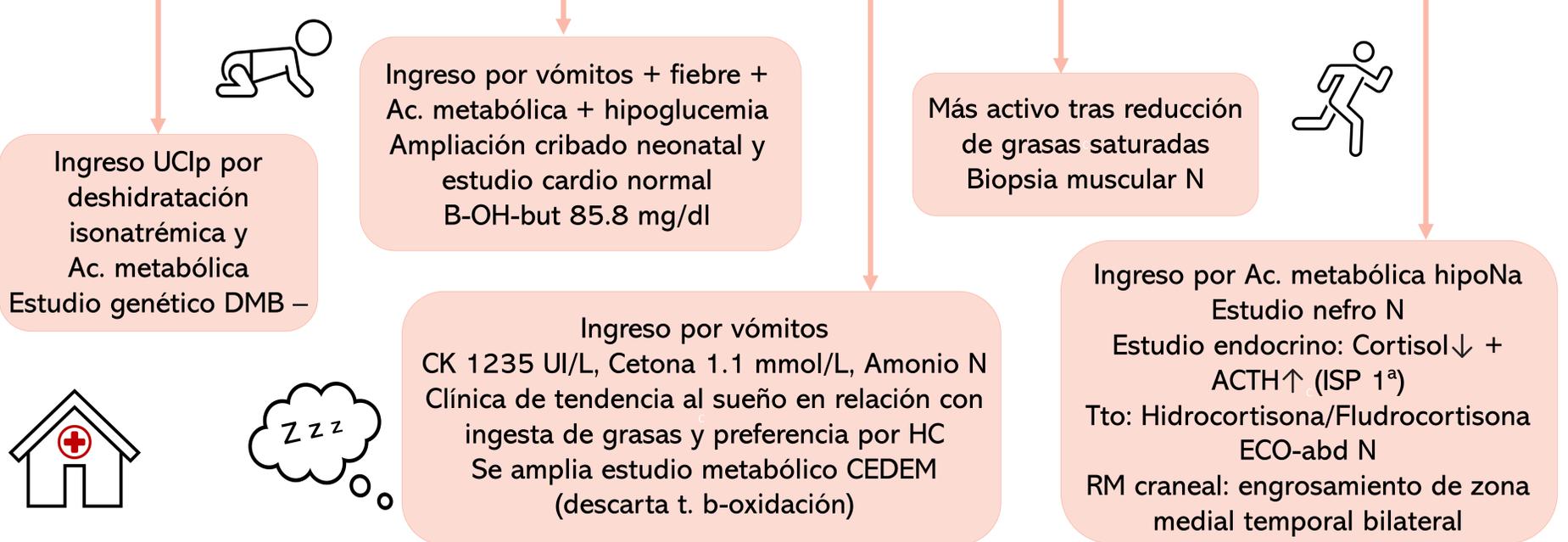


10 años

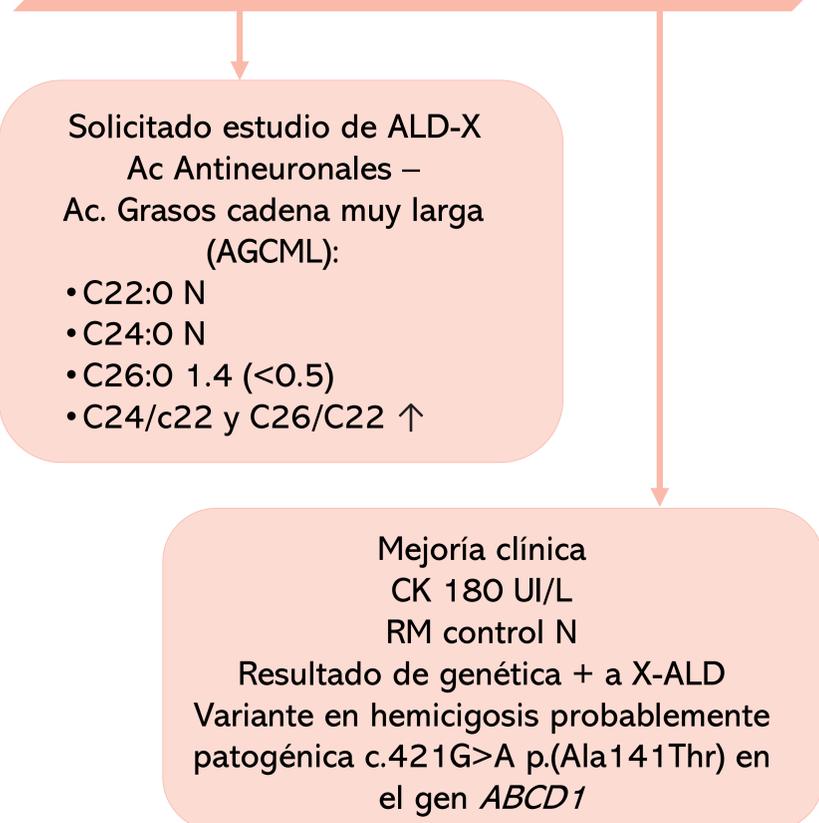
- Derivado desde consulta de Gastroenterología por hipertransaminasemia y elevación de CK (4230 UI/L) descartando patología por su parte.
- EA: clínica de astenia intensa fluctuante, sin mialgias ni otra sintomatología asociada de 2,5 meses de evolución (marzo 2019).
- AP: Neurodesarrollo normal. Bien vacunado.
- EF: normal: ROT simétricos, no fenómeno miotónico, no pseudohipertrofia gemelar. Fuerza y tono conservados.

2020

2021

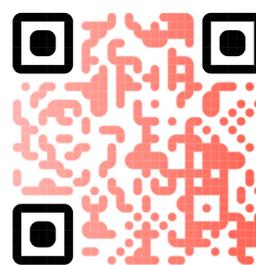


2022



### CONCLUSIONES

- Es importante considerar patología metabólica/endocrinológica en un paciente con astenia crónica y ↑ CK.
- Ante un diagnóstico de enfermedad de Addison en un varón con autoinmunidad negativa habrá que descartar ALD-X por las repercusiones clínicas y posibilidades terapéuticas.



¡ESCANÉAME!

