

# QUAND ÉVOQUER UNE ADRÉNOLEUCODYSTROPHIE (ALD) LIÉE À L'X ?

Garçons/Hommes préférentiellement atteints, avec trois tableaux cliniques isolés ou associés:

Atteinte cérébrale (CALD), insuffisance surrénalienne basse (ALD-ISRN), et adrénomyéloneuropathie (AMN)  
Chez les femmes, les atteintes autres que l'AMN sont exceptionnelles

## Bilan spécialisé

 Début dans l'enfance jusqu'à l'âge adulte (dès 2,5 ans et tout âge chez l'adulte)	 Début 20-30 ans,  souvent > 40 ans	 Début dans l'enfance jusqu'à l'âge adulte (souvent < 40 ans)
<b>Atteinte cérébrale (CALD)<sup>1</sup></b>  Leucodystrophie inflammatoire rapidement évolutive  <b>Développement initialement normal</b> <b>Manifestations neurocomportementales insidieuses</b> <ul style="list-style-type: none"><li>Baisse performances scolaires, altérations visuo-motrices et visuo-spatiales, trouble de l'attention, du raisonnement, du comportement (Enfant, Ado)</li><li>Syndrome dépressif, déclin cognitif, impulsivité, addiction (Adulte)</li></ul> <b>Degradeation neurologique cognitive et motrice, rapide :</b> <ul style="list-style-type: none"><li>Baisse acuité visuelle et auditive, régression psychomotrice (Enfant)</li><li>Tétraparésie, syndrome cérébelleux, convulsions, troubles de déglutition, troubles du comportement, démence (Enfant, Ado, Adulte)</li></ul> <b>Evolution vers état grabataire</b> <b>Examens complémentaires</b> IRM cérébrale (Enfant /Adulte, forme cérébrale): Hypersignaux T2/FLAIR et hyposignaux T1, confluents, rehaussement après injection de gadolinium à la phase inflammatoire Début le plus souvent au niveau du corps calleux (splenium s'étendant vers les lobes pariéto-occipitaux ou genou s'étendant vers les lobes frontaux), plus rarement début au niveau des voies pyramidales, des voies visuelles, du cervelet	 <b>Adrénomyéloneuropathie (AMN)</b>  Myéloneuropathie lentement progressive <b>Troubles de la marche</b> (liés à une paraparésie spastique et une ataxie proprioceptive) <b>Troubles vésico-sphinctériens</b> <b>Neuropathie périphérique avec dysesthesies</b> <b>Examens complémentaires</b> IRM Médullaire (Adulte, myélopathie): possible hypersignal des faisceaux cortico-spinaux, peu intense en séquence FLAIR, pas de prise de contraste, atrophie médullaire progressive	 <b>Insuffisance surrénalienne basse (ALD-ISRN)</b>  Précède souvent les manifestations neurologiques  <b>Mélanodermie</b> <b>Épisodes d'insuffisance surrénale aiguë parfois</b> +/- atteinte testiculaire parfois <b>Examens complémentaires</b> Cortisol effondré, ACTH élevée

## Adrénoleucodystrophie liée à l'X ?



Avis spécialisé rapide neurométabolique  
**CALD : POSSIBLITÉ D'ACTION THÉRAPEUTIQUE UNIQUEMENT AU TOUT DÉBUT DE L'ATTEINTE CÉRÉBRALE**

Bilan spécialisé en parallèle de la recherche d'autres diagnostics différentiels éventuels<sup>2</sup>

AGTLC (acides gras à très longues chaînes) plasmatiques (taux élevé en faveur du diagnostic<sup>3</sup>)

Analyse génétique de confirmation par centre spécialisé (gène ABCD1)

Avis spécialisé rapide auprès d'un Centre expert (Centre de Référence/Compétence Maladies Rares):  
<https://www.filiere-g2m.fr/annuaire/>

<https://brain-team.fr/les-membres/les-centres-de-referencel-leucodystrophies/>

Évaluation initiale, prise en charge spécialisée, traitements spécifiques (indications/mise en place) coordonnés par centre expert des leucodystrophies de l'enfant ou de l'adulte :  
<https://brain-team.fr/les-membres/les-centres-de-referencel-leucodystrophies/>

Se référer au PNDS : Haute Autorité de Santé - Adrénoleucodystrophie (has-sante.fr)

Conseil génétique, enquête familiale dans un centre spécialisé: dépister ++ les femmes conductrices et garçons/ hommes potentiellement CALD et/ou ISRN

 Avis médical spécialisé et Laboratoire de référence

<sup>1</sup> Manifestation la plus grave de l'ALD pouvant conduire à un état grabataire en quelques mois et à un décès prématuré. On distingue l'ALD cérébrale de l'enfant (C-CALD), de celles de l'adolescent (Ado-CALD) et de l'adulte (A-CALD).

<sup>2</sup> Autres causes d'insuffisance surrénalienne basse, de leucodystrophies ou leucopathies (inflammatoires, tumorales ou infectieuses), autres causes de paraparésie spastique.

<sup>3</sup> Le taux des AGTLC peut être normal chez les femmes, et une augmentation peut aussi se voir dans d'autres situations pathologiques (dyslipidémies, autres maladies peroxysomales..).