La ampliación del cribado neonatal en España incorpora la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD-X), un avance clave en el diagnóstico precoz

La Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica (SEEP) celebra la reciente ampliación del programa de cribado neonatal en España con la inclusión de la **adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X (ALD-X)**, una enfermedad metabólica hereditaria poco frecuente pero potencialmente grave, cuyo diagnóstico precoz resulta fundamental para mejorar el pronóstico de los pacientes.

La incorporación de la ALD-X supone un paso significativo en el avance hacia una medicina preventiva de alta precisión en la edad pediátrica.

Una enfermedad poco frecuente con importantes implicaciones clínicas

La ALD-X es un trastorno genético que afecta al metabolismo de los ácidos grasos de cadena muy larga, provocando su acumulación en diversos tejidos, especialmente en el sistema nervioso central y las glándulas suprarrenales. Esta acumulación puede derivar en manifestaciones neurológicas progresivas y en insuficiencia suprarrenal, que puede poner en riesgo la vida si no se detecta de forma precoz.

Aunque la enfermedad puede presentar diferentes formas clínicas, algunas de ellas especialmente graves en la infancia, la identificación en fases presintomáticas permite establecer un seguimiento estrecho y, en los casos indicados, iniciar tratamientos que pueden modificar de forma sustancial la evolución de la enfermedad.

El diagnóstico temprano de la ALD-X ofrece múltiples beneficios:

- Permite la **detección precoz de insuficiencia suprarrenal**, evitando crisis potencialmente graves mediante tratamiento hormonal sustitutivo.
- Facilita la **monitorización neurológica periódica**, permitiendo identificar candidatos a terapias como el trasplante de progenitores hematopoyéticos en fases iniciales, cuando los resultados son más favorables.
- Favorece el **asesoramiento genético familiar**, al tratarse de una enfermedad hereditaria.

La inclusión de la ALD-X en el cribado neonatal contribuye a continuar avanzando hacia una cartera de servicios homogénea en todas las comunidades autónomas, garantizando que todos los recién nacidos tengan acceso a las mismas oportunidades diagnósticas.