



ALD - rzadka choroba, w której znaczenie ma czas

2026-10-16

Wczesne wykrycie adrenoleukodystrofii (ALD), znaczenie badań przesiewowych noworodków oraz rozpoznawanie objawów niedoczynności kory nadnerczy - to najważniejsze tematy, które Fundacja ABCD1 chce przybliżyć opinii publicznej. Wiedza o chorobie i szybka reakcja mogą pomóc we wdrożeniu odpowiedniej opieki.

Adrenoleukodystrofia to rzadka choroba metaboliczna o podłożu genetycznym, spowodowana zmianami w genie ABCD1. Może prowadzić do poważnych zaburzeń neurologicznych i endokrynologicznych, a jej przebieg jest bardzo zróżnicowany. Dziecko może przez pierwsze lata życia rozwijać się prawidłowo i nie wykazywać wyraźnych objawów, mimo że proces chorobowy już się rozpoczął.

Dlatego tak istotne jest zwiększanie świadomości na temat ALD nie tylko wśród rodzin dotkniętych chorobami rzadkimi, lecz także wśród rodziców, lekarzy, pielęgniarek, nauczycieli, ratowników medycznych i osób odpowiedzialnych za organizację systemu ochrony zdrowia.

Badania przesiewowe dają cenny czas

Wczesne wykrycie ALD, jeszcze przed wystąpieniem objawów, umożliwia objęcie dziecka odpowiednią opieką i zaplanowanie dalszego postępowania. Ma to szczególne znaczenie w przypadku mózgowej postaci choroby, ponieważ zmiany w ośrodkowym układzie nerwowym mogą rozwijać się, zanim rodzice zauważą pierwsze niepokojące symptomy.

Badania przesiewowe noworodków pozwalają wykrywać wybrane choroby na bardzo wczesnym etapie, zanim pojawią się ich kliniczne objawy. Rozwój programów przesiewowych i dyskusja o możliwościach ich rozszerzania są zatem ważnymi elementami debaty na temat opieki nad dziećmi z chorobami rzadkimi.

Objawy, których nie należy lekceważyć

Jednym z istotnych objawów endokrynologicznych ALD jest pierwotna niedoczynność kory nadnerczy. U chłopców z tą chorobą może wystąpić jeszcze przed pojawieniem się objawów neurologicznych, niekiedy stanowiąc pierwszy sygnał rozwijającego się schorzenia.

Problem polega na tym, że symptomy niedoczynności kory nadnerczy bywają niespecyficzne. Należą do nich między innymi przewlekłe osłabienie, brak apetytu, utrata masy ciała, nudności, wymioty, bóle brzucha, niskie ciśnienie tętnicze, zawroty głowy czy zwiększona pigmentacja skóry. Takie dolegliwości mogą mieć różne przyczyny, dlatego ich utrzymywanie się lub nasilanie wymaga konsultacji lekarskiej.



**Magiczny
Kraków**

Fundacja ABCD1 apeluje

Fundacja ABCD1 chce, aby o adrenoleukodystrofii, badaniach przesiewowych noworodków i niedoczynności kory nadnerczy mówiło się więcej.

– W chorobach rzadkich świadomość nie jest wyłącznie edukacją. Może prowadzić do wcześniejszej diagnozy, skrócić odyseję diagnostyczną, umożliwić leczenie we właściwym czasie, a nawet uratować życie – podkreśla Anna Zakrzewska-Maciak, przewodnicząca Rady Fundacji ABCD1.

Jak zaznacza Fundacja, każda publikacja i każda rozmowa mogą pomóc dotrzeć z wiedzą do rodzica szukającego przyczyny niepokojących objawów, lekarza rozważającego rzadką chorobę czy osoby, która w sytuacji nagłego zagrożenia będzie wiedziała, jak ważna jest natychmiastowa pomoc.