

فصل ۱۰: متابولیسم پراکسی زومی:

Peroxisomal metabolism:

بیوشیمی: اعمال مهمی که در پراکسی زوم ها صورت می گیرد شامل بتا اکسیداسیون اسیدهای چرب با زنجیره بسیار بلند و مواد وابسته، آلفا اکسیداسیون اسیدهای چرب واجد ۳ متیل (مانند اسید فیتانیک)، و تولید اترلیپیدها و فسفولیپیدهای ویژه ای است که اساسا در سیستم عصبی مرکزی، قلب و عضله اسکلتی وجود دارند (نظیر پلاسمالوژن‌ها، ایزوپرنوئیدها، کلسترول و اسیدهای صفراوی). بسیاری از واکنشهای وابسته به اکسیژن در پراکسی زومها رخ می دهد تا سلول را در مقابل رادیکالهای اکسیژن حفظ کند و پراکسید هیدروژن تولید شده توسط کاتالاز تجزیه می شود. پراکسینهای گوناگون توسط ژنهای پکس^۱ کد می شوند و برای تشکیل پراکسی زومها و انتقال از عرض غشاء مورد نیاز می باشند. پروتئینهای پراکسیزومی پس از ساخته شدن بر روی پلی ریبوزومهای سیتوزولی و اتصال به پراکسی زومهای از قبل موجود، موجب بزرگ شدن پراکسیزوم و سپس تقسیم آن و تشکیل پراکسیزومهای جدید می شوند. پروتئینهای پراکسیزومی جهت ورود بداخل پراکسیزوم حداقل حاوی یکی از دو علامت متفاوت برای تعیین هدف (pts^۲ و pts) هستند.

یافته های بالینی کلی:

- علائم عصبی نظیر آسیب مغزی، کاهش تونوس عضلانی، تشنج، کری و غیره.
- اشکالات اسکلتی بویژه کوتاهی قسمت پروگزیمال اندامها و کلسیفیکاسیونهای نقطه ای.
- اشکالات چشمی شامل آسیب شبکیه، کوری، آب مروارید و غیره.
- یافته های تغییر شکل ظاهری بخصوص اشکالات جمجمه و صورت در انواع شدید بیماری.
- اختلال عملکرد کبدی روده ای شامل هپاتیت نوزادی، بزرگی کبد، کلستاز، سیروز و غیره در انواع شدید بیماری.

^۱ PEX

نتایج بررسیهای مورد نیاز:

- بطور معمول: کلسترول طبیعی یا پائین، بیلی روبین طبیعی یا بالا و آزمونهای عملکرد کبد غیر طبیعی می باشد.
 - اسیدهای چرب با زنجیره بسیار بلند سرم: افزایش انواع ۲۶ کربنه و غیره را نشان می دهد که نشانه نقص در بتا اکسیداسیون پراکسی زومی است و در اغلب نقائص پراکسی زومی شناخته شده یافت می شود.
 - پلاسما لوزنها (در گلبولهای قرمز): در نقائصی که بر تولید اترلیپید اثر می کنند مقدارشان کاهش می یابد.
 - اسید فیتانیک سرم: در نقائص تشکیل پراکسی زوم و بیماری رفسام افزایش می یابد (منبع اسید فیتانیک از رژیم غذایی است، پس همیشه در نوزادان طبیعی پائین می باشد. این اسید از طریق آنزیم فیتانوئیل کوآ هیدروکسیلاز به اسید پریستانیک تبدیل می شود).
 - اسید پریستانیک سرم: در نقائصی که بر بتا اکسیداسیون پراکسی زومی اثر می کنند بالا می رود. افزایش آن به تنهایی نشانه نقص در آنزیم آلفا متیل آسیل کوآ راسماز می باشد.
 - واسطه های اسید صفراوی (سرم و ادرار): فرآورده های حد واسط افزایش می یابند.
 - بررسیهای آنزیمی و جهشها.
- در جدول زیر به نتایج بررسیهای آزمایشگاهی در انواع نقائص پراکسی زومی اشاره شده است.

جدول شماره ۲۸. نتایج بررسی‌های آزمایشگاهی در انواع نقائص پراکسی زومی:

اسیدهای صفراوی	اسید پرستانیک	اسیدفیتانیک	پلاسمالوژنها	اسیدچرب با زنجیره بسیار طولانی	نام نقص
طبیعی یا بالا	طبیعی یا بالا	طبیعی یا بالا	طبیعی یا پائین	بالا	نقائص تشکیل پراکسی زوم و بتا اکسیداسیون
طبیعی	طبیعی یا پائین	بالا یا طبیعی	پائین	طبیعی	کندرو دیسپلازی ریزوملیک پانکتاتا
طبیعی	طبیعی	طبیعی	طبیعی	بالا	آدرنولکود یسترو فی وابسته به X
طبیعی	پائین	بالا	طبیعی	طبیعی	بیماری رفسام
بالا	بالا	بالا	طبیعی	طبیعی	نقص آلفا متیل آسیل کوآ راسماز

تشخیص:

هنگامی که به نقائص تشکیل پراکسی زوم و یا نقائص بتا اکسیداسیون پراکسی زومی مشکوک شدید، ابتدا بایستی اسیدهای چرب با زنجیره خیلی بلند اندازه گیری شود که اگر میزان آن طبیعی باشد، این نقائص را رد نمی کند، اما در صورتی که میزان آن غیر طبیعی باشد، بایستی فیرو بلاستها و سطوح پلاسمالوژن در گلوبولهای قرمز بررسی شوند. در صورتی که سطوح پلاسمالوژن کم باشد، نقص در تشکیل پراکسی زوم تأیید می شود، اما اگر این سطوح طبیعی باشد، احتمالاً نقص بتا اکسیداسیون پراکسی زومی وجود دارد یا ممکن است نقص ساده در تشکیل پراکسی زومها مثل بیماری رفسام شیرخوارگی که در آن پلاسمالوژنها کاملاً طبیعی هستند هم مطرح شود. علاوه بر این جهت نیل به تشخیص صحیح بایستی متابولیت‌های پراکسی زومی نظیر اسید های دی و تری هیدروکسی کولستانوئیک، اسید فیتانیک و اسید پرستانیک نیز بررسی شوند. در صورتی که تشخیص نقائص بتا اکسیداسیون پراکسی زومی تأیید شد، ماهیت نقص آنزیمی بایستی با استفاده از بررسی مستقیم آنزیم آسیل کوآ اکسیداز، پروتئین دوکاره B و تیولازهای پراکسی زومی مشخص گردد.

آزمون تشخیص قبل از تولد: با بررسی فعالیت آنزیم در آمینوسیتها و بررسی مواد در مایع آمنیوتیک یا مایع پرزهای کوریونی می باشد.

۱-۱۰- نقائص تشکیل پراکسی زوم یا آدرنولکودیستروپی نوزادی:

Disorders of peroxisomal biogenesis/ Neonatal Adrenoleukodystrophy:

علائم بالینی:

نوع نوزادی:

زمان تولد و دوره نوزادی: با زردی شدید نوزادی، کلاستاز و افزایش بیلی روبین مستقیم و ترانس آمینازهای کبدی، کاهش شدید تونوس عضلانی که منجر به تشخیص آسیب عضلانی میشود، تشنج شدید مقاوم به درمان، تظاهرات مغزی شدید، مکیدن ضعیف و تغذیه کم که منجر به اختلال رشد در نوزاد میشود مگر با لوله بینی-معدی تغذیه شود، حرکات خودبخودی بسیار کم یا عدم حرکات، نبودن یا ضعیف بودن رفلکسهای مورو و گرسپ، کاهش رفلکسهای تاندونی، بزرگی پیشرونده کبد، اشکالات چشمی نظیر نیستاگموس، آتروفی عصب بینایی و دژنراسانس رنگدانه ای شبکیه و تاخیر شدید تکامل روانی حرکتی تظاهر می کند. سایر علائم شامل اشکال شنوایی و آسیب شبکیه، یافته های احتمالی شکل ظاهری سندرم زل وگر شامل پیشانی بلند و برجسته، پس سر صاف با ملاجهای بزرگ و شیارهای وسیع جمجمه، شیارهای غیر طبیعی لاله گوش، پل بینی پهن، چینهای اپی کانتال و ستیغ هیپوپلاستیک فوق کاسه چشمی، اختلالات کبدی کلیوی، کلسی فیکاسیون نقطه ای کشکک، هیپوپلازی احتمالی سیستم تناسلی خارجی و عدم شواهد بالینی نارسایی غدد فوق کلیه و الکترولیتهای طبیعی می باشند. میانگین سن مرگ بیمار در ۱۵ ماهگی است، اما ممکن است در ۴ ماهگی نیز رخ دهد. بیمارانی که تا دوره نوجوانی زنده می مانند شدیداً معلول و دچار تغییر شکل ظاهری هستند.

نوع شیرخوارگی: با آسیب شبکیه منجر به کوری، کری حسی عصبی، علائم گوارشی، اختلال کبدی و بزرگی کبد با زردی و هیپرتانسیون پورت، اختلال رشد و یافته‌های تغییر شکل ظاهری تظاهر می‌کند.

نوع کودکی: علائم آن شامل اختلال رشد، عقب ماندگی شدید روانی حرکتی، علائم عصبی، کوری، کری و یافته‌های تغییر شکل ظاهری می‌باشد.

سایر انواع: برخی از انواع نوزادی پیشرفت آهسته تری نسبت به نوع نوزادی شایع دارد. بیماری رفسام شیرخوارگی نوع خفیف بیماری است که در اوایل کودکی تظاهر می‌کند. سندرم زل وگر نوع شدید بیماری است که در عرض چند ماه کشنده می‌باشد.

نقص بیوشیمی: نارسایی در انتقال پروتئین بداخل ماده زمینه ای پراکسی زوم. در این بیماریها، ساختمان پراکسی زوم خالی بوده و فقط حاوی پروتئینهای غشایی بدون وجود کاتالاز و سایر پروتئینهای ماده زمینه ای می‌باشد.

توارث ژنتیکی: اتوزوم مغلوب.

میزان بروز: نقائص تشکیل پراکسی زوم یک مورد در هر ۵۰-۲۵ هزار تولد زنده و سندرم زل وگر یک مورد در هر ۱۰۰ هزار تولد زنده .

روش تشخیص:

- اسیدهای آلی ادرار: وجود اسیدهای دی کربوکسیلیک با زنجیره متوسط مانند آدیپیک، سوبریک و سباسیک که نشانه نارسایی در بتا اکسیداسیون پراکسی زومی است، اما در مقایسه با نقائص بتا اکسیداسیون میتوکندریال این اسیدوری خفیف است.
- ادرار: افزایش دفع اسید پایپکولیک.
- پلاسما: کاهش اسید دوکوزاهگزا انوئیک.
- بیلی روبین و ترانس آمینازهای کبدی: در بیماری زل وگر بالا.

درمان: درمان موثری وجود ندارد. درمان علامتی و حمایتی است نظیر تجویز ویتامینهای محلول در چربی، درمان جایگزینی با استروئید جهت تصحیح نارسایی غدد فوق کلیه و استفاده از اسید دوکوزاهگزا انوئیک ۲۵۰ میلی گرم روزانه. استفاده

از کلوفیبرات جهت القاء تشکیل پراکسی زومهای کبدی در بیماری زل وگر موفق نبوده است.

آزمون تشخیص قبل از تولد: بررسی اسیدهای چرب با زنجیره خیلی بلند و فعالیت دی هیدروکسی استن فسفات آسیل ترانسفراز در آمینوسیت‌های کشت شده و نمونه پرزهای کوریونی و بررسی فعالیت کاتالاز در مایع آمنیوتیک و یا در نمونه پرزهای کوریونی توسط ایمونوفلورسانس.

۲-۱۰- نقائص بتا اکسیداسیون پراکسی زومی:

Disorders of peroxisomal β oxidation:

علائم بالینی:

زمان تولد: طبیعی.

دوران نوزادی، شیرخوارگی و کودکی: بیماری در هر یک از این دوره ها می توان تظاهر کند و علائم بالینی آن مشابه علائم نقص در تشکیل پراکسی زوم می باشد.

نقص آنزیم: نقص در آنزیم آسیل کوآ اکسیداز و پروتئین دو کاره^۱.

توارث ژنتیکی: اتوزوم مغلوب.

میزان بروز: نادر.

روش تشخیص:

- اسیدهای آلی ادرار: اسیدهای چرب با زنجیره خیلی بلند.
- پلاسما: افزایش اسیدهای صفراوی ویژه.
- پلاسما لوزنها: طبیعی.

درمان: درمان ندارد.

¹ Bifunctional protein

آزمون تشخیص قبل از تولد: بررسی فعالیت آنزیم در آمینوسیتها و بررسی مواد غیر طبیعی در مایع آمنیوتیک یا مایع پرزهای کوریونی.

۳-۱۰- کندرو دیسپلازی ریزوملیک نقطه ای:

Chondrodysplasia rhizomelic punctata:

علائم بالینی:

زمان تولد: کوتاهی قد.

دوران نوزادی، شیرخوارگی و کودکی: علائم بالینی آن شامل کوتاهی قسمت پروگزیمال اندامها، تغییر شکل ظاهری صورت، کوتاهی قد، سر کوچک، اسپاستیسیته، عقب ماندگی ذهنی و روانی حرکتی، کانتراکتور مفصلی، ایکتیوز، آتروفی درم و آب مروارید می باشد.

نقص آنزیمی یا بیوشیمی: نقص در انتقال پروتئینهای معین بداخل پراکسی زوم یا نقص آنزیمی که در تولید پلاسمالوژن مداخله می کند.

توارث ژنتیکی: اتوزوم مغلوب.

میزان بروز: نادر.

روش تشخیص:

- اسیدهای آلی ادرار: اسید فیتانیک بالا و اسید پریستانیک پائین.
 - پلاسمالوژنها: پائین.
 - در رادیوگرافی از اندامها: منقوط بودن اپی فیزها دیده می شود.
 - بافت شناسی غضروف اپی فیزی دیستروفیک: کلسیفیکاسیون نامنظم و منقوط.
- تشخیص افتراقی: در جدول زیر به انواع تشخیص های افتراقی کندرو دیسپلازی ریزوملیک نقطه ای با توارث، تظاهر بالینی و نقص بیوشیمی آنها اشاره شده است.

جدول شماره ۲۹. تشخیص افتراقی کندرو دیسپلازی ریزوملیک نقطه ای با توارث، تظاهر بالینی و نقص بیوشیمی آنها

نام بیماری	توارث	تظاهر بالینی	آنزیم یا پروتئین ناقص
کندرو دیسپلازی ریزوملیک نقطه ای	اتوزوم مغلوب	شدید	آنزیم تولید پلاسماوژن
کنرادی هانرمن	وابسته به X غالب	-	استرول دلتا ۸ ایزومراز
کنرادی هانرمن	وابسته به X مغلوب	-	آریل سولفاتاز E
تعداد بسیار محدود بیماران	اتوزوم غالب	متغیر	ناشناخته

درمان: در برخی از موارد محدودیت مصرف اسید فیتانیک ممکن است موثر باشد. **آزمون تشخیص قبل از تولد:** بررسی فعالیت آنزیم در آمینوسیتها و بررسی وجود مواد غیر طبیعی در مایع آمنیوتیک یا مایع پرزهای کوریونی.

۴-۱۰- بیماری رفسام: Refsum disease:

علائم بالینی:

زمان تولد، دوران نوزادی و شیرخوارگی: طبیعی.
 دوره کودکی، نوجوانی یا بزرگسالی: تظاهرات بالینی در هر یک از این دوره ها می تواند شروع شود. علائم بالینی شامل آسیب اعصاب محیطی متعدد، رتینیت پیگمنتوزا، عدم تعادل مخچه ای، کری، عدم بویایی، ایکتیوز و علائم قلبی و اسکلتی است، اما هوش بیمار طبیعی می باشد.
نقص آنزیم: نقص در آنزیم فیتانوئیل کوآ هیدروکسیلاز.
توارث ژنتیکی: وابسته به X.
میزان بروز: نادر.

روش تشخیص:

- اسیدهای آلی ادرار: اسید فیتانیک بالا و اسید پرستانیک پائین.
- مایع مغزی نخاعی: پروتئین بالا.

درمان: رژیم با محدودیت مصرف اسید فیتانیک.

آزمون تشخیص قبل از تولد: بررسی فعالیت آنزیم در آمینوسیتها و بررسی وجود مواد غیر طبیعی در مایع آمنیوتیک یا مایع پرزهای کوریونی.

۵-۱۰- نقص آلفا متیل آسیل کوآ راسماز:

Disorder of α methylacyl coA rasmase:

علائم بالینی:

زمان تولد، دوران نوزادی و شیرخوارگی: طبیعی.

دوره کودکی یا بزرگسالی: تظاهرات بالینی شامل آسیب اعصاب محیطی متعدد، رتینیت پیگمنتوزا، اپی لپسی، اسهال، بیماری کبد، تاخیر حرکت و ضعف اسپاستیک اندامهای تحتانی است.

نقص آنزیم: نقص در آنزیم آلفا متیل آسیل کوآ راسماز.

توارث ژنتیکی: وابسته به X.

میزان بروز: نادر.

روش تشخیص:

- اسیدهای آلی ادرار: اسید فیتانیک و اسید پرستانیک بالا.
- پلاسما: افزایش اسیدهای صفراوی ویژه.
- ادرار: افزایش اسیدهای صفراوی ویژه.
- صفر: افزایش اسیدهای صفراوی ویژه.

درمان: جایگزین کردن اسیدهای صفراوی.
آزمون تشخیص قبل از تولد: بررسی فعالیت آنزیم در آمینوسیتها و بررسی وجود مواد غیر طبیعی در مایع آمنیوتیک یا مایع پرزهای کوریونی.

۱۰-۶- سایر نقائص آنزیمی پراکسی زومی:

Hyperoxaluria type I: ۱۰-۶-۱- هیپراگزالوری اولیه نوع یک:

علائم بالینی: شامل سنگ کلیه و نفروکلسینوز است.

Akatalasemia: ۱۰-۶-۲- آکاتالازی:

علائم بالینی: شامل زخمهای دهانی مزمن است و نقص آنزیمی آن کمبود آنزیم کاتالاز می باشد.

Adrenoleuko dystrophy: ۱۰-۶-۳- آدرنولکودیستروفی:

نقص مغزی دژنراتیو و پیشرونده است که در کودکی با افزایش رنگدانه در پوست و شواهد آزمایشگاهی بیماری دژنراتیو غدد فوق کلیه بروز می کند.

علائم بالینی:

زمان تولد و دوره نوزادی: طبیعی.

دوره شیرخوارگی: در تعداد کمی از بیماران در شیرخوارگی با علائمی نظیر نقائص پراکسی زومی تظاهر می کند. این علائم شامل کاهش شدید تونوس عضلانی،

اختلال رشد و بیماری کلستاتیک کبدی، تشنج و احتمالا اپی ستوتونوس حمله ای می باشد. در اغلب موارد تظاهر بیماری با علائم رفتاری است.

دوره کودکی: نوع کلاسیک بیماری (۴۰٪ موارد) در این دوره رخ می دهد. برخی از بیماران در ۴-۸ سالگی بیش فعال و گوشه گیر یا مهاجم می شوند که ممکن است بصورت بروز ناگهانی حالت‌های عجیب و غریب باشد. سایر علائم شامل ضعیف شدن عملکرد در مدرسه، بی توجهی، کاهش تمرکز، تغییر در حافظه یا از دست دادن آن (بیمار اغلب اشتباهات اختلال بیش فعالی-کاهش توجه تشخیص داده می شود و متیل فنیدیت می گیرد)، اشکال در برقراری ارتباط و از دست دادن مهارت‌های کلامی می باشد. برخی از کودکان ممکن است با عدم تعادل تظاهر کنند.

دوران نوجوانی و بزرگسالی: در تعدادی از بیماران، علائم در دوره نوجوانی تظاهر می کند که شامل مشکلات بینایی بصورت نیستاگموس افقی، همی انوپسی همونیموس، دوبینی، از دست دادن توانایی شناخت بینایی اشیاء، استرابیسم، از دست دادن بینایی و آتروفی عصب بینایی، از دست دادن شنوایی، اشکال در درک صحبت در محل‌های شلوغ، اشکال در راه رفتن بصورت راه رفتن بی ثبات و سفتی پاها، افزایش رفلکس‌های تاندونی، فلج اسپاستیک یکطرفه یا همه اندامها، آپراکسی، گراف استزی، دی‌آرتزی و بلع مشکل، تیره شدن رنگ پوست در نواحی پوشیده بدن، بروز تشنج در اواخر دوره بیماری (ممکن است اولین علامت عصبی باشد) و بروز علائم نارسایی غدد فوق کلیه در برخی از بیماران بصورت خستگی، استفراغ متناوب، ضعف کلی، از دست دادن وزن و کاهش فشار خون می باشد. هنگامی که علائم عصبی ظاهر می شوند معمولا سریعا پیشرونده بوده و منجر به بروز وضعیت دکورتیکه، کوری و کری می شوند. در برخی از انواع بیماری، علائم رفتاری نخاع بصورت سفتی پاها بروز می کند که به سمت فلج اسپاستیک اندام‌های تحتانی پیش می رود. همچنین ممکن است بیمار با علائمی نظیر علائم تومور مغزی از جمله سردرد یکطرفه، از دست دادن بینایی و افزایش رفلکس‌های تاندونی بروز کند. معمولا بیماری عصبی در عرض ۵-۱۵ سال بدتر می شود و بیمار وابسته به صندلی چرخدار می گردد. در این زمان ممکن است بیمار اشکال در ادرار کردن، صدمه حس ارتعاش اندام تحتانی و هدایت عصبی، اختلال عملکرد شناختی در نیمی از موارد، ناتوانی

جنسی و نارسایی گنادها و کاهش پلاکت داشته باشد. در زنان هتروزیگوت علائم آسیب نخاع، اعصاب محیطی و غدد فوق کلیه دیده می شود و اگر مرد مبتلایی در خانواده نباشد، تصور می شود که بیمار دچار مالتی پل اسکروز است. سرانجام این زنان دچار ناتوانی شدید با ضعف اسپاستیک اندامهای تحتانی می شوند. در برخی از زنان هتروزیگوت هم اختلال حسی متناوب از سن ۴۰ سالگی، افزایش رفلکسهای تاندونی و صدمه حس ارتعاش در اندام تحتانی بدون سایر علائم گزارش شده است. در اغلب هتروزیگوتها عملکرد غدد فوق کلیه طبیعی است، اما دمانس در برخی از آنها گزارش شده است. همچنین در برخی از زنان در دوره نوجوانی، بیماری پیشرونده مغزی نظیر آنچه در مردان مبتلا به نارسایی غدد فوق کلیه مشاهده می شود، گزارش گردیده است. علاوه بر این بعضی از بیماران با علائم بیماری آدیسون بدون یافته های عصبی مراجعه می کنند. بندرت ممکن است مردان در دوره بزرگسالی تظاهر بیماری مغزی بدون گرفتاری نخاع را داشته باشند و در برخی از آنها اشتباهات تشخیص اسکیزوفرنی داده می شود.

نقص بیوشیمی: کمبود پروتئین آدرنولکودیستروپی (این پروتئین یک ناقل غشایی متصل به آدنوزین تری فسفات جهت انتقال آنزیم لیگنوسروئیل کوآ سنتاز است که آسپیل کوآیی با زنجیره خیلی بلند می باشد).

توارث ژنتیکی: وابسته به X .

میزان بروز: نادر.

روش تشخیص:

- افزایش نسبت اسیدهای چرب ۲۶ کربنه به ۲۲ کربنه: در فیبروبلاستها.
- پلازما: افزایش اسیدهای چرب با زنجیره خیلی بلند (۲۴،۲۵ و ۲۶ کربنه) در اثر نقص در بتا اکسیداسیون این اسیدهای چرب در پراکسی زومها.

درمان: پیوند زودرس مغز استخوان موجب توقف پیشرفت یا حتی بهبودی در برخی از بیماران شده است. درمان با آنتی اکسیدان ان استیل ال سیستئین، روغن لورنزو که مخلوط ۴ به یک از روغن تری اولئات و تری اروکات (اسید چرب غیر اشباع که سطوح پلاسمایی اسیدهای چرب ۲۶ کربنه را طبیعی می کند) است و

اسید دوکوزا هگزا انوئیک هم ممکن است مفید باشد. همچنین بررسی سطوح اسیدهای چرب ضروری برای پیشگیری از کمبود آنها لازم است. تجویز بوتیرات و ۴ فنیل بوتیرات هم تحت بررسی هستند.

آزمون تشخیص قبل از تولد: بررسی سطوح اسیدهای چرب ۲۶ کربنه و پروتئین آدرنولکودیستروفی در مایع آمنیوتیک یا مایع پرزهای کوریونی.

نکته یک: هر پسری که در طی کودکی دچار نارسایی غدد فوق کلیه می شود، بایستی از نظر آدرنولکودیستروفی بررسی شود.

نکته دو: مفیدترین آزمون جهت بررسی عملکرد غده فوق کلیه، ارزیابی پاسخ به تجویز هورمون آدرنوکورتیکوتروپین می باشد.

نکته سه: وجود علائم سایکوتیک در بیمار مبتلا به آدیسون بایستی تشخیص آدرنولکودیستروفی را مطرح سازد، اما ممکن است در آدرنولکودیستروفی عملکرد غده فوق کلیه طبیعی باشد.