



Neurology perspectives



18363 - XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA

de la Nuez González, J.; Pérez Vieitez, M.D.C.; Díaz Nicolás, S.; González Hernández, A.N.; Soares Almeida Júnior, S.; López Santana, A.; García Granado, J.F.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.

Resumen

Objetivos: Descripción de dos casos de xantomatosis cerebrotendinosa diagnosticados en nuestro servicio.

Material y métodos: La xantomatosis cerebrotendinosa es una enfermedad genética autosómica recesiva producida por mutación del gen CYP27A1 (cromosoma 2) que codifica para la enzima 27-hidroxilasa. Altera el metabolismo del ácido cólico, acumulando colestanol, depositándose en diferentes tejidos como tendones, cristalino y SNC. La clínica consiste en xantomas en tendones, cataratas, trastornos neuropsiquiátricos, del movimiento y epilepsia.

Resultados: Un caso es una mujer de 51 años con retraso intelectual desde la infancia y cirugía de cataratas a los 31 años, comienza a los 48 con trastorno de conducta con agitación y agresividad. La otra es una mujer de 50 años que comienza a los 36 con caídas e inestabilidad que evoluciona a un deterioro cognitivo progresivo. Ambas son hijas de padres consanguíneos. Presentaban empobrecimiento del lenguaje, ROT exaltados, disimetría bilateral asimétrica y marcha ataxoespástica, asociado a tetraparesia espástica en una paciente. Tenían xantomas aquileos de gran tamaño. En RM se observa imagen típica hiperintensa en núcleos dentados cerebelosos y cápsula interna. Se objetiva alteración de perfil lipídico congruente con diagnóstico. La hermana de una de las pacientes falleció por un colangiocarcinoma a los 49 años pero presentaba cuadro similar. El hermano de la otra paciente tenía diagnóstico de esclerosis múltiple.

Conclusión: Se muestran dos casos que ejemplifican la forma de presentación y características clínicas y radiológicas típicas de esta enfermedad poco frecuente. Ambas pacientes eran hijas de padres consanguíneos y una tenía una hermana con clínica semejante, congruente con enfermedades genéticas autosómicas recesivas.