



19921 - Paciente de 30 años afecto de Xantomatosis cerebrotendinosa, parkinsonismo con respuesta a levodopa y graves fluctuaciones

Bourdellah X, I.¹; Casajus García, A.¹; Jiménez Clopes, C.¹; Rojo Sebastián, A.¹; Valero Merino, C.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias; ²Servicio de Neurología. Hospital Arnau de Vilanova.

Resumen

Objetivos: Presentar el caso clínico de un varón de 30 años, con antecedentes familiares de consanguinidad, con clínica de debut a los 17 años en forma de regresión cognitiva, alteraciones conductuales, leve ataxia de la marcha y parkinsonismo juvenil.

Material y métodos: Se establece el diagnóstico clínico y genético de xantomatosis cerebrotendinosa y se introduce tratamiento con ácido quenodesoxicólico, estatinas, además de L-Dopa y amantadine.

Resultados: Buena respuesta motora a L-Dopa con períodos de ON con marcha normal, sin rigidez ni alteraciones posturales, con aparición de discinesias coreicas. Periodos de OFF graves con acinesia matutina, bloqueos de la marcha y dificultades importantes para el inicio de los movimientos. Se introducen progresivamente IMAO, ICOMT y agonistas dopamínergicos, sin empeoramiento conductual ni aparición de trastorno del control de impulsos. Al persistir discinesias graves generalizadas que interfieren con el habla y la marcha se disminuye L-Dopa.

Conclusión: Mejoría franca de los períodos de OFF, estabilidad a lo largo del día. Persisten discinesias leves tras disminución de L-Dopa. Mejoría a nivel cognitivo y funcional. En seguimiento clínico, analítico y con pruebas de neuroimagen estructural y funcional.