



Neurology perspectives



22858 - XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA. A PROPÓSITO DE UN CASO

Marcos Fernández, N.; Rouco Axpe, I.; Velasco Juanes, F.; Callejo Seguela, M.; Fernández Llarena, L.; Valido Reyes, C.; Lagüela Alonso, A.; Anciones Martín, V.; López Prado, Á.; Martínez Seijas, M.; Ruiz López, M.; Moreno Estébanez, A.; Rodríguez-Antigüedad Zarrantz, A.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Cruces.

Resumen

Objetivos: La xantomatosis cerebrotendinosa (XCT) es una enfermedad autosómica recesiva derivada del déficit de la enzima 27-hidroxilasa (gen CYP27A1), responsable de la síntesis de ácidos biliares, y de la 25-hidroxilación de la vitamina D3. Su déficit produce la acumulación de metabolitos como el colestanol en diferentes tejidos, produciendo diarrea crónica, xantomas, cataratas prematuras y manifestaciones neurológicas.

Material y métodos: Descripción de un caso clínico y revisión de la bibliografía.

Resultados: Varón de 57 años que a los 38 años debuta con disfagia y sialorrea secundarias a distonía oromandibular. Previamente, leves dificultades psicomotrices. En la exploración se objetivó distonía mandibular, incoordinación de extremidades inferiores, reflejos aquileos abolidos y xantomas tendinosos. La RM cerebral mostró una hiperintensidad de núcleos dentados; con elevación del colestanol sanguíneo. El estudio genético demostró una variante patogénica en homocigosis del gen CYP27A1. Tras el diagnóstico, se inició tratamiento con ácido quenodesoxicólico; además de simvastatina, tetrabenazina, clonazepam e inyecciones periódicas de toxina botulínica, con mejoría de la sialorrea, permaneciendo sin cambios a nivel motor y con una lenta progresión del deterioro cognitivo.

Conclusión: La XCT es una enfermedad rara y heterogénea, frecuentemente infradiagnosticada, lo que conlleva una demora en el inicio del tratamiento específico. El tratamiento precoz con ácido quenodesoxicólico es fundamental para evitar la progresión. Debe sospecharse en pacientes jóvenes con ataxia, trastornos del movimiento y alteraciones cognitivo-conductuales. El hallazgo de xantomas, las cataratas precoces y la hiperintensidad de los núcleos dentados son datos sugestivos de la enfermedad.