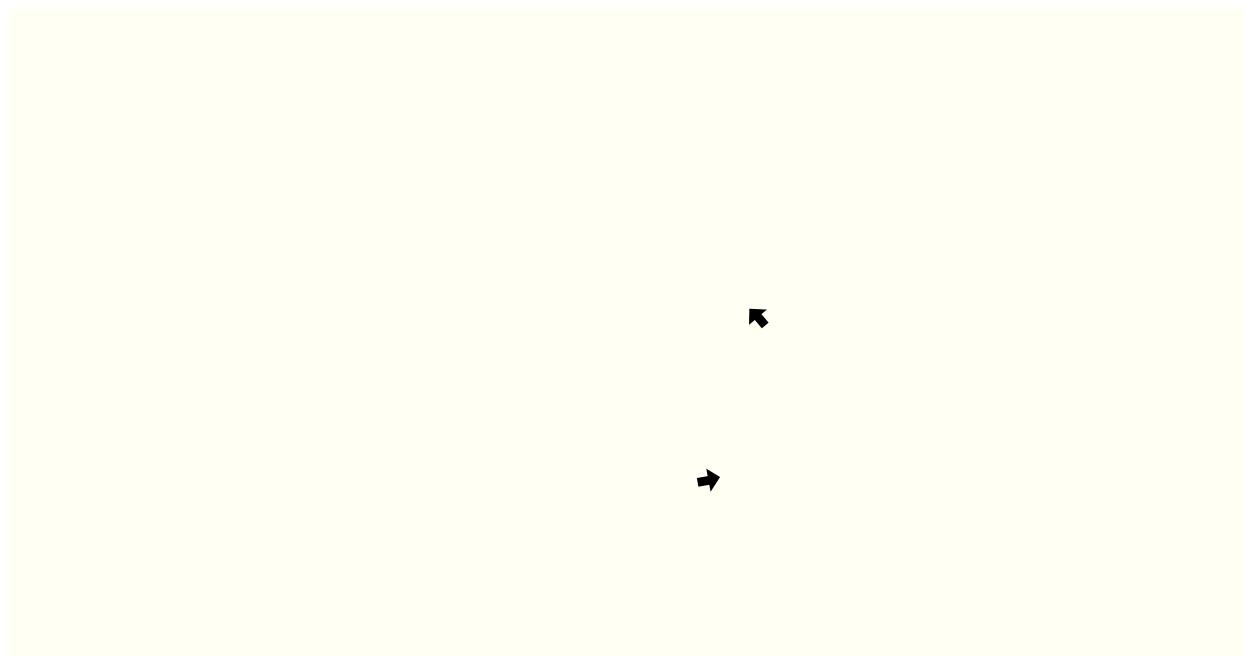


Lesiones intracraneales en un paciente con hipercolesterolemia familiar homocigota

F. Pérez-Jiménez, R.A. Fernández de la Puebla y F. Fuentes-Jiménez

Unidad de Lípidos y Arteriosclerosis. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba. España.



Un varón de 24 años con xantomas aquileos bilaterales desde la infancia y xantomas en los tendones extensores de las manos desde hacía 10 años consultó por parestesias en el miembro superior derecho y en la hemicara derecha. En la resonancia magnética (RM) craneal presentaba una masa en el ángulo pontocerebeloso izquierdo que comprimía el lóbulo cerebeloso izquierdo, hipointensa en T2 y heterogénea en T1. Había otra masa parasellar izquierda de intensidad heterogénea, con una alta intensidad en T1 y en T2 (fig.). Las lesiones se realzaban discretamente tras

la administración de gadolinio. En la angiografía cerebral las lesiones eran avasculares. Presentaba el siguiente perfil lipídico: colesterol total de 564 mg/dl, colesterol unido a lipoproteínas de alta densidad (cHDL) de 37 mg/dl, colesterol unido a lipoproteínas de baja densidad (cLDL) de 510 mg/dl y triglicéridos de 75 mg/dl. El paciente fue intervenido quirúrgicamente y se encontró una tumoración amarillenta, dura, entre el hueso y la duramadre, que estaba compuesta de material extracelular en forma de aguja, compatible con cristales de colesterol. En el estudio ultraestructural se observaron, además, histiocitos llenos de vacuolas lipídicas. Siete meses después presentó angina inestable que precisó una doble derivación aortocoronaria. Se realizó el diagnóstico genético de hipercolesterolemia familiar homocigota M066-M066. Se descartó la xantomatosis cerebrotenidinosa por la excreción de los alcoholes biliares en orina. Actualmente está asintomático y en tratamiento con atorvastatina, colestipol y ezetimibe.

Correspondencia: Dr. Francisco Pérez-Jiménez.
Unidad de Lípidos y Arteriosclerosis. Servicio de Medicina Interna. Hospital Universitario Reina Sofía.
Avda. Menéndez Pidal, s/n. 14004 Córdoba. España.
Correo electrónico: fperezjimenez@uco.es

Recibido el 11 de mayo de 2004 y aceptado el 27 de mayo de 2004