

# La xantomatosis cerebrotendinosa en traumatología: Sintomatología y opciones terapéuticas.



Hospital General Universitario  
Santa Lucía

JESÚS LLORENS FERNÁNDEZ<sup>1</sup>, MARÍA MURCIA GÓMEZ<sup>1</sup>, ANTONIO LÓPEZ ALBALADEJO<sup>1</sup>, BELÉN ÑIGUEZ SEVILLA<sup>2</sup>, MARÍA JOSÉ ROS NICOLÁS<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Residente de Cirugía Ortopédica y Traumatología Hospital General Universitario Santa Lucía.

<sup>2</sup> Facultativo Especialista Adjunto de Cirugía Ortopédica y Traumatología Hospital General Universitario Santa Lucía.

## Objetivos

Presentar la xantomatosis cerebrotendinosa, una enfermedad metabólica de predominio neurológico.

Nos proponemos realizar una aproximación a su etiología, síntomas, tratamiento y sus implicaciones en traumatología.

## Material y metodología

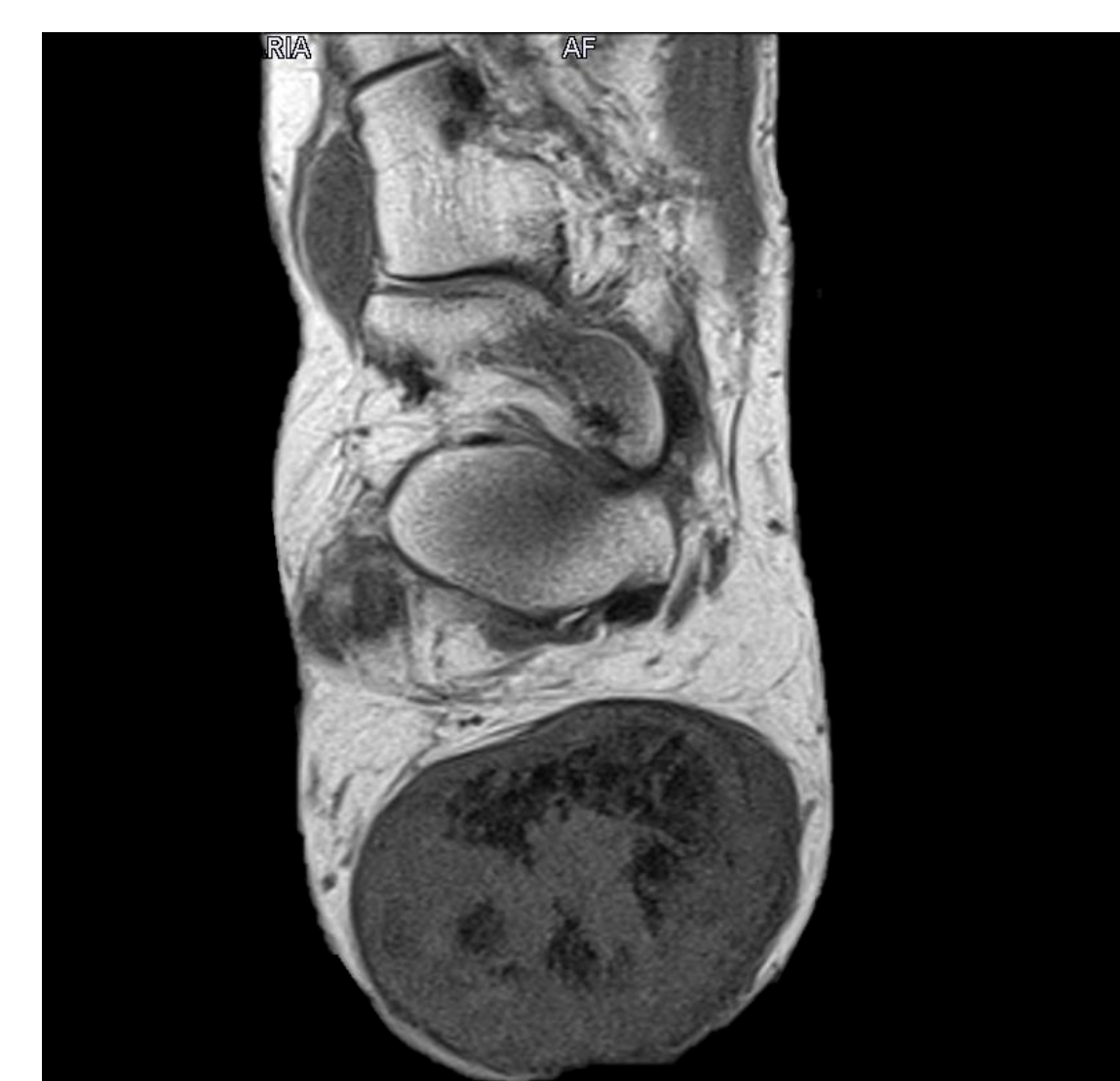
Se expone el caso de una paciente de 53 años que presenta demencia precoz, neuropatía sensitiva, cataratas y xantomas aquíleos bilaterales, que junto a las bibliografía disponible nos permitirá describir esta patología. Dichos xantomas fueron resecados en 2011.

## Resultados

La xantomatosis cerebrotendinosa es una enfermedad autosómica recesiva que se caracteriza por el depósito anormal de lípidos en varias áreas del cuerpo en forma de xantomas. Se debe a una mutación de CYP27A1 que codifica la enzima esterol 27-hidroxilasa, encargada de descomponer el colesterol en ácido quenodesoxicólico. Su alteración produce un acúmulo de colesterol en cerebro y tejido conjuntivo y déficit de ácido quenodesoxicólico, por ello su tratamiento se basa en la suplementación de este lípido, toma de estatinas y en algunos casos resección quirúrgica de los xantomas.

Clínicamente puede cursar con alteraciones de visión, cataratas, disartria, demencia, neuropatía periférica de predominio sensitivo, alucinaciones y alteraciones del movimiento como nistagmo central y ataxia troncular. En tejido conjuntivo ocasiona xantomas con predominio en manos, codo y tendón de aquiles.

En la actualidad nuestra paciente presenta recidiva de los xantomas aunque la limitación funcional actual es menor que la que presentaba antes de la intervención. Su enfermedad permanece estable a nivel neurológico y oftalmológico, siendo controlada con ácido quenodesoxicólico 250mg/8 horas y simvastatina 40 1comprimido/24 horas.



## Conclusiones

La xantomaosis cerebrotendinosa es una enfermedad metabólica rara y multisistémica. Su abordaje debe ser integral basado en tratamiento médico de la dislipemia y el déficit de ácido quenodesoxicólico, junto con el tratamiento quirúrgico de los xantomas. Este último debe reservarse para paciente con importante impotencia funcional y/o compromiso neurovascular, informando al paciente en todo momento de la alta tasa de recidiva de estas lesiones.

## Bibliografía:

Xantomatosis cerebrotendinosa: descripción de 4 casos C. Ferrándiz-Pulido<sup>a</sup>, R. Bartralot<sup>a</sup>, M. Girós<sup>b</sup>, P. Bassas<sup>a</sup>, C. Heras<sup>a</sup>, D. Bodet<sup>a</sup>, R. Savall<sup>c</sup>, V. García-Patos<sup>a</sup> Actas Dermosifiliográficas [Vol. 100. Núm. 3.](#) páginas 222-226 (Abril 2009)

Xantomatosis cerebrotendinosa: aspectos fisiopatológicos, clínicos y genéticos. Judith Preiss, José L. Santos, Susan V. Smalley, Alberto Maiz Rev. méd. Chile vol.142 no.5 Santiago mayo 2014

Xantomatosis cerebrotendinosa: el desafío diagnóstico Carolina Jaramillo Toro<sup>a</sup>, Pedro José Baquero Marín<sup>b</sup>, Diego Mauricio Bados Enríquez<sup>c</sup> Medicina Clínica [Vol. 152. Núm. 3.](#) páginas 123-124 (Febrero 2019)

C O N G R E S O  
**SECOT58**

SOCIEDAD ESPAÑOLA DE CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA