



DE 24 A 27 DE SETEMBRO DE 2014  
HOTEL PRODIGY . ARACAJU . SERGIPE

## Trabalhos Científicos

**Título:** Xantomatose Cerebrotendínea: Uma Doença Rara, Porém Tratável Em Paciente Adolescente.

**Autores:** GABRIELA NOGUEIRA PAVAN (FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS - UNICAMP); JULIETA LAENDER ABRANTES MACHADO (HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTONIO MORAES); HECTOR YURI CONTI WANDERLEY (HOSPITAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA); RODRIGO FARDIN PIMENTEL ()

**Resumo:** INTRODUÇÃO A Xantomatose cerebrotendinosa (XCT) é uma doença genética rara, causada pela deficiência da enzima mitocondrial esterol 27- hidroxilase (CYP27A1), o que ocasiona acúmulo de precursores de ácidos biliares no sistema nervoso central e em outros tecidos. Apresenta como principais sinais e sintomas a catarata juvenil, a aterosclerose precoce, os xantomas tendíneos e a regressão neurológica (sinais piramidais, cerebelares, convulsões, deficiência cognitiva, demência e neuropatia periférica). DESCRIÇÃO DO CASO Adolescente, 17 anos, com diarreia crônica de início na infância, epilepsia refratária (primeira crise convulsiva aos 12 anos, refratária às drogas antiepiléticas), transtorno de ansiedade generalizada e a presença de xantomas bilaterais em tendões de Aquiles. Desenvolvimento neuropsicomotor adequado. Ressonância Nuclear Magnética (RNM) de crânio: Hipersinal na substância branca periventricular e substância branca de hemisférios cerebelares. Eletroencefalograma: Normal RNM do tornozelo: Espessamento bilateral dos tendões de Aquiles, compatível com xantomas. O diagnóstico confirmado pela dosagem sérica do colestanol e após todos os processos legais para conseguir a medicação de alto custo pelo SUS, foi iniciado o tratamento com ácido quenodesoxicólico, Como seguimento investigamos comorbidades: Ecocardiograma e fundo de olho Normais Eletroneuromiografia: Polineuropatia dos membros inferiores simétrica. Densitometria Óssea: Densidade óssea menores que o esperado para idade. COMENTÁRIOS A XCT é uma doença multissistêmica e como tal pode apresentar uma grande heterogenicidade de manifestações clínicas, devendo ser lembrada como diagnóstico diferencial por vários especialistas. Trata-se de um erro inato do metabolismo em que o tratamento modifica drasticamente o curso da doença e por isso seu reconhecimento e tratamento precoce são tão importantes. Após o diagnóstico deve-se investigar e acompanhar as comorbidades geradas pela doença.