



An Aggressive form of Cerebrotendinous Xanthomatosis

Uma forma agressiva de Xantomatose Cerebrotendinosa

DOI:10.54022/shsv3n1-047

Recebimento dos originais: 23/02/2022
Aceitação para publicação: 07/03/2022

Victor Evangelista Rodrigues Pereira

Neurologista

Institution: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, Universidade Federal do Rio de Janeiro

Address: R. Prof. Rodolpho Paulo Rocco, 255 - Cidade Universitária da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 21941-617

E-mail: victorevangelista01@hotmail.com

Roberto Pereira Santos

Médico

Institution: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, Universidade Federal do Rio de Janeiro

Address: R. Prof. Rodolpho Paulo Rocco, 255 - Cidade Universitária da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 21941-617

E-mail: r.santos.ufrj@gmail.com

Thaís Ecard Dacache

Neurologista

Institution: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, Universidade Federal do Rio de Janeiro

Address: R. Prof. Rodolpho Paulo Rocco, 255 - Cidade Universitária da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 21941-617

Email: thaisdacache@gmail.com

Beatriz de Moraes Rivera

Neurologista

Institution: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, Universidade Federal do Rio de Janeiro

Address: R. Prof. Rodolpho Paulo Rocco, 255 - Cidade Universitária da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 21941-617

E-mail: biariverarj1992@gmail.com

Carolina Rouanet

Neurologista

Institution: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, Universidade Federal do Rio de Janeiro

Address: R. Prof. Rodolpho Paulo Rocco, 255 - Cidade Universitária da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 21941-617

E-mail: carolrouanet@gmail.com

**Marcos Martins da Silva**

Neudologista

Institution: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, Universidade Federal do Rio de Janeiro

Address: R. Prof. Rodolfo Paulo Rocco, 255 - Cidade Universitária da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 21941-617

E-mail: marcosm@hucff.ufrj.br

Paulo Roberto Valle Bahia

Radiologista

Institution: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho, Universidade Federal do Rio de Janeiro

Address: R. Prof. Rodolfo Paulo Rocco, 255 - Cidade Universitária da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro - RJ, CEP: 21941-617

E-mail: vallebahia@gmail.com

ABSTRACT

This 34-year-old man presented to our clinic with progressive gait difficulties and swelling of his tendons. On examination, he had bilateral ataxia, upper motor neuron signs, and tumors in his tendons (Figure 1 A-C). Brain MRI showed diffuse Encephalopathy (Figure 1, D-F). Cerebrotendinous Xanthomatosis was diagnosed after genetic testing confirmed the presence of pathogenic variants on the CYP27A1 gene. Cerebrotendinous Xanthomatosis is a rare, potentially treatable autosomal recessive disorder characterized by impairment of the hepatic conversion of cholesterol to chenodeoxycholic acid, leading to massive deposition of cholestanol in organs. It presents with xanthomas, juvenile cataracts, and progressive neurological dysfunction (1).

Keywords: cerebrotendinous xanthomatosis, xanthomas, cholestanol.

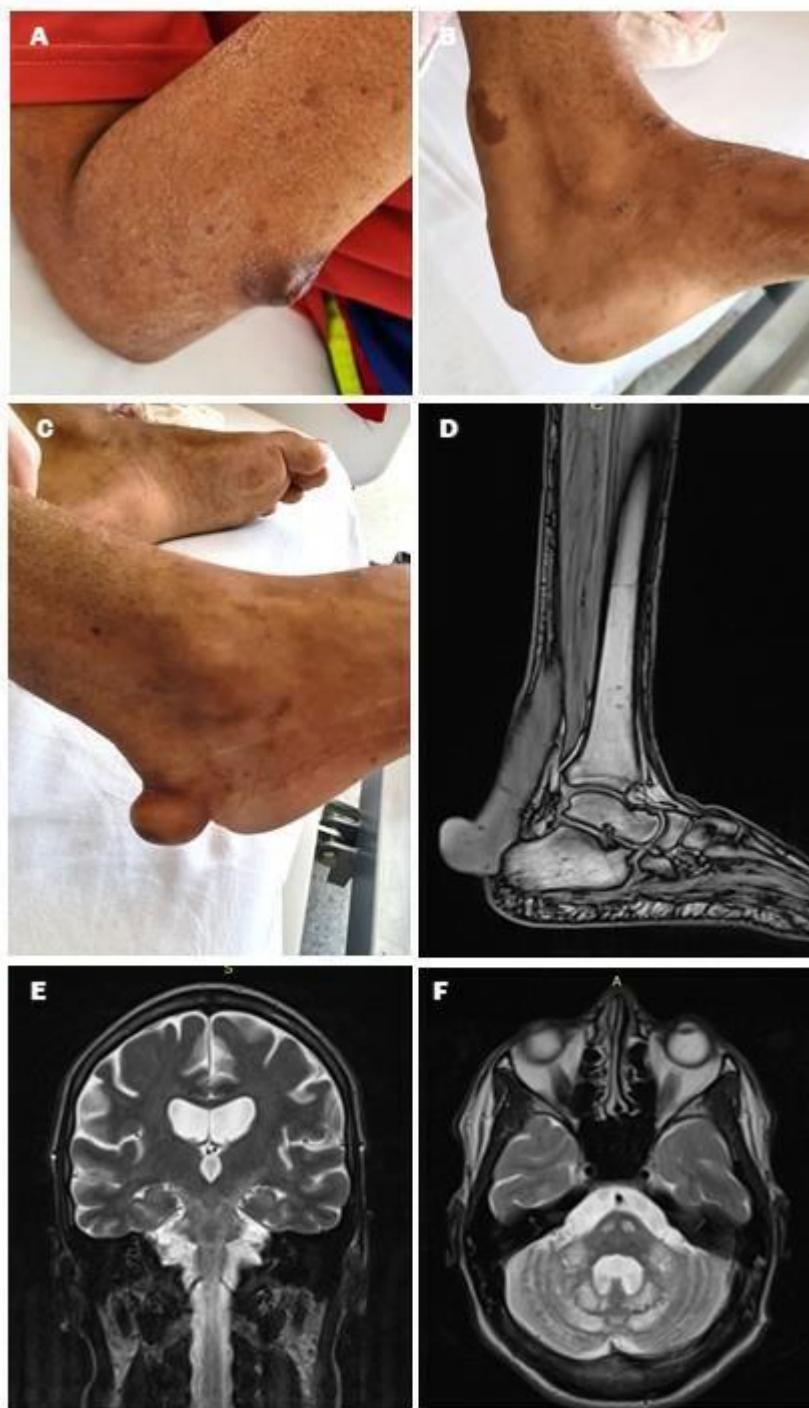
RESUMO

Este homem de 34 anos apresentou à nossa clínica dificuldades de marcha progressiva e inchaço de seus tendões. Ao ser examinado, ele tinha ataxia bilateral, sinais de neurônios motores superiores e tumores em seus tendões (Figura 1 A-C). A RM do cérebro mostrou Encefalopatia difusa (Figura 1, D-F). A Xantomatose cerebrotendinosa foi diagnosticada após testes genéticos terem confirmado a presença de variantes patogênicas no gene CYP27A1. A Xantomatose Cerebrotendinosa é um distúrbio autossômico recessivo raro, potencialmente tratável, caracterizado pelo comprometimento da conversão hepática do colesterol em ácido fenodeoxicólico, levando à deposição maciça de colestanol em órgãos. Apresenta-se com xantomas, cataratas juvenis e disfunção neurológica progressiva (1).

Palavras-chave: xantomatose cerebrotendinosa, xantomas, colestanol.



FIGURE 1: Physical Examination and MRI images



Legend to Figure 1 – The patient's tendons on physical examination (A, B, and C), MRI T1 Vibe imaging of the right foot enlarged tendon (D), and brain MRI showing bilateral hyperintensities on the corticospinal tracts, middle cerebellar peduncles, and dentate nucleus (T2 images – E and F).

**REFERENCES**

- 1 – Moghadasian M.H., Salen G., Frohlich J.J., Scudamore C.H. (2002). Cerebrotendinous Xanthomatosis – A Rare Disease with Diverse Manifestations. *JAMA Neurology (Archives of Neurology)* 2002 Vol.59:527-529.