



# Neurology perspectives



## 19921 - PACIENTE DE 30 AÑOS AFECTO DE XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA, PARKINSONISMO CON RESPUESTA A LEVODOPA Y GRAVES FLUCTUACIONES

Bourdellah X, I.<sup>1</sup>; Casajus García, A.<sup>1</sup>; Jiménez Clopes, C.<sup>1</sup>; Rojo Sebastián, A.<sup>1</sup>; Valero Merino, C.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Neurología. Hospital Universitario Príncipe de Asturias; <sup>2</sup>Servicio de Neurología. Hospital Arnau de Vilanova.

### Resumen

**Objetivos:** Presentar el caso clínico de un varón de 30 años, con antecedentes familiares de consanguinidad, con clínica de debut a los 17 años en forma de regresión cognitiva, alteraciones conductuales, leve ataxia de la marcha y parkinsonismo juvenil.

**Material y métodos:** Se establece el diagnóstico clínico y genético de xantomatosis cerebrotendinosa y se introduce tratamiento con ácido quenodesoxicólico, estatinas, además de L-Dopa y amantadine.

**Resultados:** Buena respuesta motora a L-Dopa con períodos de ON con marcha normal, sin rigidez ni alteraciones posturales, con aparición de discinesias coreicas. Periodos de OFF graves con acinesia matutina, bloqueos de la marcha y dificultades importantes para el inicio de los movimientos. Se introducen progresivamente IMAO, ICOMT y agonistas dopaminérgicos, sin empeoramiento conductual ni aparición de trastorno del control de impulsos. Al persistir discinesias graves generalizadas que interfieren con el habla y la marcha se disminuye L-Dopa.

**Conclusión:** Mejoría franca de los periodos de OFF, estabilidad a lo largo del día. Persisten discinesias leves tras disminución de L-Dopa. Mejoría a nivel cognitivo y funcional. En seguimiento clínico, analítico y con pruebas de neuroimagen estructural y funcional.