

## Recomendaciones para la anestesia de pacientes afectados de **Xantomatosis cerebrotendinosa**

**Nombre de la enfermedad:** Xantomatosis cerebrotendinosa

**CIE:** 10: E75.5

**Sinónimos:** Xantomatosis cerebrotendinosa, CTX, colesterosis cerebral

Resumen de la enfermedad: La xantomatosis cerebrotendinosa (CTX; OMIM # 213700) es una enfermedad metabólica rara de almacenamiento de lípidos con herencia autosómica recesiva.

Se caracteriza por la deficiencia de esteroil 27-hidroxiilasa (CYP27) mitocondrial, que es una enzima clave en la biosíntesis de ácidos biliares. Esta enzima convierte el colesterol en ácidos biliares, por lo que la deficiencia provoca un acumulo anormal de colesterol y colestenoil en múltiples tejidos. El defecto en la CTX se encuentra en el gen CYP27A1 localizado en el brazo largo del cromosoma 2 [1].

Van Bogaert y cols describieron por primera vez la CTX en 1937 [2]. A nivel mundial se estima que se da en 3-5 de cada 100.000 individuos y es más frecuente en la población judía marroquí con una incidencia de 1 cada 108 individuos. También es más común en la población drusa en Israel con una incidencia de 1:440.

---

La medicina evoluciona constantemente y quizá haya nuevos conocimientos no actualizados en este documento.



Las recomendaciones no son reglas estrictas, sino un marco de referencia para guiar la toma de decisiones.

Cada paciente es único y las circunstancias individuales deben guiar el cuidado médico.

El diagnóstico puede ser erróneo; en caso de duda, debe ser confirmado.

---



Puede encontrar más información sobre la enfermedad, centros de referencia y asociaciones de pacientes en Orphanet: [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## **Cirugía habitual**

---

- Escisión de xantomas.
- Reducción abierta y fijación interna de fracturas óseas.
- Cirugía de columna.
- Cirugía de cataratas.
- Liberación quirúrgica de contracturas.
- Colectomía.
- Resonancia magnética.

## **Tipo de anestesia**

---

La CTX es un trastorno con implicación multisistémica. El tipo de anestesia dependerá de los sistemas implicados, la gravedad del trastorno y el procedimiento planificado.

La anestesia general puede ser inducida por vía intravenosa o por vía inhalatoria. En presencia de espasticidad, paresia y neuropatía sensitivo-motora periférica, puede ser conveniente evitar la succinilcolina. La probabilidad teórica del incremento de receptores de acetilcolina extra-sinápticos plantea riesgo de hiperpotasemia.

La evaluación en los pacientes con cardiopatía isquémica y neuropatía autonómica es importante para la inducción y el mantenimiento seguro de la anestesia.

Los pacientes con xantomas tendinosos en el cuello pueden ser difíciles de ventilar e intubar [14]. La anestesia regional en presencia de neuropatía periférica podría tener implicaciones médico-legales. Por tanto se recomienda una evaluación y documentación neurológica completa. La presencia de neuropatía autonómica es una contraindicación relativa para un bloqueo neuroaxial. Se ha informado la extirpación de xantomas del tendón de Aquiles con anestesia espinal [15].

Los pacientes con parálisis bulbar pueden no ser capaces de mantener y proteger las vías respiratorias cuando están sedados para procedimientos como la RM.

## **Procedimientos diagnósticos preoperatorios adicionales necesarios (además de los cuidados estándar)**

---

La evaluación del sistema neurológico mediante un examen clínico detallado tiene un papel muy importante. Dependiendo de los hallazgos durante el examen clínico, se pueden indicar electromiografía, electroencefalografía o pruebas para descartar neuropatía autonómica.

Electrocardiograma, ecocardiografía y prueba de esfuerzo en aquellos pacientes con cardiopatía isquémica.

En presencia de xantomas en el cuello, puede ser necesaria la evaluación de la vía aérea mediante tomografía computarizada.

### **Preparación especial para el tratamiento de la vía aérea**

---

En presencia de xantomas en el cuello se debe tener en cuenta la posibilidad de una vía aérea difícil.

Los pacientes con parálisis bulbar tienen un alto riesgo de aspiración.

### **Preparación especial para transfusión o administración de productos hemáticos**

---

Ninguna.

### **Preparación especial para anticoagulación**

---

Puede haber un tiempo de coagulación prolongado debidos a la deficiencia de vitamina K en el momento del diagnóstico, pero se resuelven después del inicio del tratamiento con AQDC (ácido quenodeoxicólico). El TTPA y TP deben revisarse en el momento del diagnóstico y corregirse si es necesario antes de una intervención quirúrgica.

### **Precauciones para el posicionamiento, transporte o movilización del paciente**

---

Existe una alta incidencia de osteopenia y osteoporosis en pacientes con CTX. El tratamiento crónico con AQDC (ácido quenodeoxicólico) conduce a diarrea y deterioro nutricional. Hay que tomar precauciones adicionales durante el posicionamiento y el transporte.

### **Interacciones entre medicación crónica del paciente y fármacos anestésicos**

---

No hay interacciones descritas entre AQDC y fármacos anestésicos. Debe tenerse en cuenta otros medicamentos que el paciente puede estar tomando para el control de los síntomas.

### **Procedimiento anestésico**

---

La literatura anestésica en pacientes con CTX es escasa; por lo que es difícil formular directrices.

Sería prudente evitar la succinilcolina en presencia de afectación neuromuscular. Los relajantes musculares no despolarizantes se pueden usar de manera segura. La disponibilidad de un agente de reversión específico para rocuronio (sugammadex) hace que ésta sea una opción atractiva como fármaco bloqueante neuromuscular.

No existe ninguna contraindicación para el uso de opiáceos, agentes anestésicos intravenosos, inhalatorios o anestésicos locales.

## **Monitorización especial o adicional**

---

Monitorización del bloqueo neuromuscular.

## **Complicaciones posibles**

---

- Vía aérea difícil.
- Hiperpotasemia en pacientes con neuropatía motora o paresia.
- Riesgo de aspiración en pacientes con parálisis bulbar.

## **Cuidados postoperatorios**

---

Debe considerarse la posibilidad de aspiración. En los casos con parálisis bulbar es más seguro extubar a los pacientes completamente despiertos después de garantizar la reversión total del bloqueo neuromuscular.

## **Información sobre situaciones de emergencia / Diagnóstico diferencial**

---

En presencia de síntomas neuromusculares, el rocuronio en lugar de la succinilcolina puede ser una mejor opción para la inducción de secuencia rápida de anestesia general. Parece sensato asegurarse de que sugammadex esté disponible en caso de dificultad con la vía aérea.

## **Anestesia ambulatoria**

---

La anestesia regional, que incluye la anestesia neuraxial, evita los problemas de la vía aérea asociados con la anestesia general. Debe tenerse en cuenta la posibilidad de síntomas neurológicos, especialmente neuropatía autonómica.

## **Anestesia obstétrica**

---

No hay datos concretos o recomendaciones al respecto en este grupo de pacientes.

## Referencias bibliográficas y enlaces de internet

1. Cali JJ, Hsieh CL, Francke U, Russell DW. Mutations in the bile acid biosynthetic enzyme sterol 27-hydroxylase underlie cerebrotendinous xanthomatosis. *J Biol Chem* 1991 Apr 25; 266(12):7779-7783
2. Van Bogaert L, Scherer H, Epstein E. Une Forme Cerebrale de la Cholesterinose Generalisee. Paris:Masson et Cie;1937
3. Bhattacharya AK, Lin DS, Connor WE. Cholestanol metabolism in patients with cerebrotendinous xanthomatosis: absorption, turnover and tissue deposition. *J Lipid Res* 2007;48:185-92
4. Inoue K, Kubota S, Seyama Y. Cholestanol induces apoptosis of cerebellar neuronal cells. *Biochem Biophys Res Commun* 1999;256(1):198-203
5. Cruysberg JR. Cerebrotendinous xanthomatosis: Juvenile cataract and chronic diarrhoea before the onset of neurological disease. *Arch Neurol* 2002;59:1975
6. Morgan SJ, McKenna P, Bosanquet RC. Case of cerebrotendinous xanthomatosis. I: Unusual ophthalmic features. *Br J Ophthalmol* 1989;73:1011-1014
7. Dotti MT, Rufa A, Federico A. Cerebrotendinous xanthomatosis: heterogeneity of clinical phenotype with evidence of previously undescribed ophthalmological findings. *J Inher Metab Dis* 2001;24:696-706
8. Cruysberg JR, Wevers RA, Van Encel BG, Pinkers A, Van Spreek A, Tolboom JJ. Ocular and systemic manifestations of cerebrotendinous xanthomatosis. *Am J Ophthalmol* 1995;120: 597-604
9. Chen, et al. Neuromuscular abnormality and autonomic dysfunction in patients with cerebrotendinous xanthomatosis. *BMC Neurology* 2011;11:63
10. Fridakis MJ. Psychiatric manifestations in cerebrotendinous xanthomatosis- original article. *Transl Psychiatry* 2013;3,e302;doi:10.1038/tp.2013.76
11. Menkes JH, Schimschock JR, Swanson PD. Cerebrotendinous xanthomatosis. The storage of cholestanol within the nervous system. *Arch Neurol* 1968;19:47-53
12. Salen G, Meriwether TW, Nicolau G. Chenodeoxycholic acid inhibits increased cholesterol and cholestanol synthesis in patients with cerebrotendinous xanthomatosis. *Biochem Med* 1975;14: 57-74
13. Berginer VM, Salen G, Shefer S. Long-term treatment of cerebrotendinous xanthomatosis with chenodeoxycholic acid. *N Engl J Med* 1984;311:1649-52
14. Habaragamuwa BW, Bajekal R. Cerebrotendinous xanthomatosis and anaesthesia. *Br J Anaesth* 2010 Aug;105(2):237-238
15. Kumar MK, Malve Gowda NR, Naveen N, Dhanraj P, Babu KR. A Case of Bilateral Achilles Tendon Xanthomas in Cerebrotendinous Xanthomatosis: Medically Unresponsive Treated by Surgical Excision and Reconstruction. *Int J Sci Stud* 2014;2(7):217-221.

---

**Fecha de la última modificación: Abril 2017**

---

*Estas guías han sido preparadas por:*

**Autor**

**Rahul Bajekal**, Consultant Anaesthetist, Royal Victoria Infirmary, Newcastle upon Tyne, United Kingdom  
rahul.bajekal@nuth.nhs.uk

**Co-Autor**

**Ami Merchant**, Clinical Observer, Department of Anaesthesia, Royal Victoria Infirmary, Newcastle upon Tyne

*Estas guías han sido revisadas por:*

---

**Revisor 1**

**Buddhika Habaragamuwa**, Consultant Anaesthetist, Wollongong Hospital, New South Wales, Australia  
widyaratna190@yahoo.com

**Revisor 2**

**H.H. Huidekoper**, Paediatrician metabolic diseases, Center for Lysosomal and Metabolic Diseases, University Medical Center Rotterdam, The Netherlands  
h.huidekoper@erasmusmc.nl

La recomendación ha sido traducida al español por:

**Traductor:**

**Lucas Rovira Soriano**, Facultativo especialista Anestesiología, Reanimación y Terapia del Dolor, Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, España  
lucasrovira@gmail.com

---