

XANTOMATOSE CEREBROTENDINOSA

O QUE É?

A **Xantomatose Cerebrotendinosa (CTX)** é uma doença genética rara causada pela ausência de uma enzima importante que a disfunção leva ao acúmulo nocivo de colestanol, gordura derivada do colesterol, em diferentes partes do corpo, como articulações, e à formação de nódulos chamados xantomas.

A evolução da doença pode se manifestar, ainda, das seguintes formas: embaçamento do cristalino, levando à catarata infantil; ataxia progressiva, ou seja, perda do controle dos movimentos musculares e prejuízos no equilíbrio; diarreia crônica; déficit cognitivo e afetivo, retardo mental, nervosismo, depressão e esquizofrenia.

A patologia é degenerativa, progressiva e de evolução lenta. Sua ação no metabolismo de gordura afeta outros sistemas e tecidos, causando envelhecimento precoce dos ossos (osteoporose), do coração (infarto), dos vasos sanguíneos (aterosclerose), demência e impedimento neuromuscular (ataxia severa e tremores) e convulsões. Em alguns casos, a Xantomatose Cerebrotendinosa pode causar a morte.

O diagnóstico da doença em sua fase inicial e o tratamento imediato são essenciais para um bom prognóstico do paciente.

Para mais informações acesse www.afag.org.br e grupo de Apoio aos Pacientes de Xantomatose Cerebrotendinosa no facebook.

QUAIS SÃO OS PRINCIPAIS SINTOMAS?



Diarreia frequente



Alterações de coordenação e raciocínio



Catarata na juventude



Acúmulo de gordura em alguns locais do corpo, principalmente no calcanhar

E também:

- Amarelamento na pele e nos olhos do bebê
- Atraso no desenvolvimento
- Ossos frágeis
- Rigidez muscular
- Retardamento
- Incoordenação
- Tremor
- Colesterol elevado
- Alterações visuais
- Pedras na vesícula

COMO É FEITO O DIAGNÓSTICO?

O diagnóstico da CTX é baseado principalmente em achados clínicos, testes bioquímicos, neuroimagem e análise genética.

TEM TRATAMENTO?

A CTX tem tratamento e é muito importante que se inicie o mais rápido possível após o diagnóstico. O ácido quenodesoxicólico evita o acúmulo de colestanol por todo o corpo, que causa efeitos, às vezes, irreversíveis e devastadores no organismo do doente.

NUNCA FIQUE COM DÚVIDAS, ESCLAREÇA COM SEU MÉDICO.



DIA MUNDIAL DAS DOENÇAS RARAS

Referência: 1. Nie S, Chen G, Cao X, Zhang Y. Cerebrotendinous xanthomatosis: a comprehensive review of pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. Orphanet J Rare Dis. 2014 Nov 26;9:179.



ASSOCIAÇÃO DOS FAMILIARES, AMIGOS E PORTADORES DE DOENÇAS GRAVES

0800-777-2902