



## XANTOMATOSI CEREBROTENDINEA (CTX)

### ALTRI NOMI DELLA MALATTIA

### GENI RESPONSABILI

*CYP27A1*

### COME SI TRASMETTE?

Autosomica recessiva

### MECCANISMO DELLA MALATTIA IN PAROLE SEMPLICI

La patologia è causata dal deficit di una proteina chiamata sterol-27-idrolasi. Si tratta di una proteina molto importante per la produzione degli acidi biliari a partire dal colesterolo. Se manca questo enzima c'è un deficit di produzione degli acidi biliari ed un accumulo dei precursori degli acidi biliari, (in particolare il colesfanolo) in diversi tessuti, dove si esplica la loro tossicità; alcuni studi suggeriscono infatti che l'accumulo di tali sostanze a livello del sistema nervoso centrale sia particolarmente tossico per gli assoni neuronali.

### COME SI MANIFESTA?

La patologia esordisce generalmente nella prima infanzia con manifestazioni sistemiche come ittero neonatale prolungato, colestasi e diarrea intrattabile. La patologia ha una lenta progressione, in età infantile i segni neurologici sono lievi, in qualche caso possono manifestarsi modesto ritardo dello sviluppo psicomotorio o difficoltà nell'apprendimento; in età adolescenziale di solito compaiono cataratta e xantomi tendinei, ma solamente in età adulta risultano più evidenti i segni della progressiva compromissione neurologica: decadimento cognitivo, sintomatologia psichiatrica, rigidità e disturbi nell'equilibrio, neuropatia periferica, ed in più rari casi possono insorgere disturbi del movimento e crisi epilettiche.

### organi che possono essere colpiti

- Sistema nervoso centrale
- Sistema nervoso periferico
- Apparato gastroenterico
- Fegato
- Tendini
- Occhio

### COME SI FA LA DIAGNOSI?

Dosaggio plasmatico del colesfanolo.

Analisi molecolare gene *CYP27A1*



### QUAL E' LA TERAPIA?

La supplementazione di acido chenodesossicolico è in grado di ridurre la produzione di acidi biliari, colesfanolo e colesfanolo, e quindi di rallentare la progressione delle complicanze neurologiche.

Si affiancano le terapie sintomatica e riabilitativa.

### RISORSE ONLINE

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1409/>

- ❖ *Soffer D, Benharroch D, Berginer V. The neuropathology of cerebrotendinous xanthomatosis revisited: a case report and review of the literature. Acta Neuropathol. 1995;90(2):213-220*
- ❖ *Salen G, Steiner RD. Epidemiology, diagnosis, and treatment of cerebrotendinous xanthomatosis (CTX). J Inherit Metab Dis. 2017;40(6):771-781*