EFECTIVIDAD Y SEGURIDAD DE LDL-AFÉRESIS EN XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA. CT2016/01

Introducción: la xantomatosis cerebrotendinosa es una enfermedad congénita ultrarara, que puede derivar en importantes complicaciones neurológicas graves si no se diagnostica y trata precozmente. La terapia de reemplazo con ácido quenodesoxicólico (AQDC) asociada o no a los inhibidores de la HMG-Co A reductasa constituye el tratamiento estándar pero muchos pacientes diagnosticados en edad adulta no responden al tratamiento o dejan de hacerlo después de un tiempo, sufriendo un deterioro neurológico progresivo, que puede llegar a ocasionar la muerte. La LDL-aféresis se ha planteado como una posible opción alternativa para estos pacientes.

Objetivos: evaluar la efectividad y seguridad de la LDL-aféresis en el tratamiento de la xantomatosis cerebrotendinosa.

Métodos: se realizó una búsqueda sistemática de la literatura médica sin límite temporal y hasta junio 2016, en las principales bases de datos biomédicas automatizadas (PubMed, Embase, CRD, Cochrane, etc). Dado la escasez de literatura, se consideraron para evaluación todos los estudios originales publicados en revistas científicas en español, francés, inglés, portugués o italiano que proporcionaron datos primarios sobre la efectividad y seguridad de este procedimiento. Los resultados fueron resumidos en tablas de evidencia y sintetizados cualitativamente.

Resultados: se incluyeron cuatro estudios originales. Todos son análisis descriptivos de un solo caso o series muy pequeñas. En total, incluyen 9 pacientes, cuya edad varía entre los 24 y los 54 años. Todos emplean el procedimiento LDL-aféresis en combinación con QDCA y/o estatinas. El seguimiento máximo es de 14 meses. Uno de estos pacientes no mejora significativamente a pesar de conseguir una normalización de los niveles de colestanol. En otros tres se hace referencia a ligeras mejoras en la sintomatología neurológica, aunque no se emplean escalas objetivas para su valoración. Únicamente un paciente, en el que se realiza una aféresis de LDL y HDL, comporta una mejora neurológica sustancial.

Discusión: el uso de la LDL-aféresis es controvertido, fundamentalmente porque se trata de una técnica invasiva, sin una base clínica demostrada y para la cual prácticamente no existe evidencia científica. Con la excepción de un caso, todos los pacientes tratados inician la LDL-aféresis de forma simultánea a los otros tratamientos, no pudiendo conocer el efecto diferencial de los mismos, aunque los autores de estos estudios argumentan que el efecto beneficioso no se puede atribuir al AQDC o a las estatinas, ya que estas son de acción lenta.

Conclusiones: la evidencia científica disponible respecto a la efectividad de LDL-aféresis en xantomatosis cerebrotendinosa es prácticamente nula y carece de validez clínica. La información publicada pone de manifiesto que actualmente no existe un acuerdo general respecto a la pauta terapéutica y los pocos estudios existentes muestran resultados contradictorios, no quedando claro si la LDL-aféresis realmente contribuye mejorar los síntomas neurológicos y/o enlentecer la progresión de la enfermedad.

Recomendaciones: el tratamiento de primera línea de la xantomatosis cerebrotendinosa debe basarse en la terapia de reemplazo de ácido quenodesoxicólico, sola o en combinación con inhibi-

dores de la hmg-coa reductasa. el uso de la ldl-aféresis debe valorarse con precaución, y siempre en el ámbito de un estudio de investigación, restringiendo su aplicación a pacientes altamente seleccionados. teniendo en cuenta el importante grado de incertidumbre que existe, sería importante desarrollar un protocolo de seguimiento clínico bien definido y criterios objetivos de eficacia.