Tüberöz Ksantom: Olgu Sunumu

Tuberous Xanthoma: A Case Report

● Ayşe Serap Karadağ¹, ● Tuğba Kevser Uzunçakmak¹, ● Mümtaz Takır², ● Ebru Zemheri³, ● Emin Özlü¹,
● Burçe Can Kuru¹, ● Necmettin Akdeniz¹

¹İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

²İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, İç Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

³İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

ÖZ

Ksantomlar, sıklıkla dermis veya tendonlarda lipid yüklü histiyosit birikiminin izlendiği klinik olarak sarımsı sert papül ve plaklarla karakterize lipid metabolizma hastalıklarıdır. Klinik özelliklerine göre ksantelema, erüptif, tendinöz, tüberöz, palmar normolipidemik difüz yassı tipler olmak üzere alt tipleri bulunur ve farklı lipoprotein alt tipleri farklı tip ksantomları oluşturur. Ksantomların tipi hiperlipoproteinlerin tipi konusunda, eşlik edebilen endokrinopatiler ve genetik hastalıklar hakkında önemli ipuçları verebilir. Ksantomlar, özellikle koroner arter hastalığı gibi yaşamı tehdit edebilecek hastalıkların erken tanı ve tedavi açısından klinisyenler için bir klinik ipucu olarak değerlendirilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Depo hastalıkları, hiperlipidemi, histiyositoz, ksantom, tendon

ABSTRACT

Xanthomas are lipid metabolism disorders that are clinically characterized by yellowish hard papules and plaques with accumulation of lipid-loaded histiocytes, often in the dermis or tendons. According to their clinical features, there are different subtypes such as xanthelasma, eruptive, tendinous, tuberous, palmar normolipidemic diffuse flat types, and different lipoprotein subtypes constitute different types of xanthomas. The type of xanthomas can provide important clues about the type of hyperlipoproteins, accompanying endocrinopathies and genetic diseases. Xanthomas should be considered as a clinical clue for clinicians in terms of early diagnosis and treatment of life-threatening diseases, especially coronary artery disease.

Keywords: Storage disorder, hyperlipidemia, histiocytosis, xanthoma, tendon

Giriş

Tüberöz ksantom, ksantomlar içerisinde nadir görülen ve genellikle bilateral diz ve dirsek gibi eklem üzerine yerleşim gösteren

lezyonlardır. Klinik bulgular sistemik hastalıklar içerisinde ailesel dislipidemiler, primer biliyer siroz, biliyer atrezi ve hipotiroidi gibi hastalıklara eşlik edebilmektedir. Tedavide altta yatan hastalığa ve kan lipid düzeyini düşürmeye yönelik tedaviler verilmektedir (1).

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Uzm. Dr. Tuğba Kevser Uzunçakmak, İstanbul Medeniyet Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul, Türkiye

Tel.: +90 530 664 02 26 **E-posta:** tkevserustunbas@gmail.com **ORCID:** orcid.org/0000-0002-0328-4171

Geliş tarihi/Received: 12.11.2020 **Kabul tarihi/Accepted:** 18.02.2021

Atıf/Cite this article as: Karadağ AS, Uzunçakmak TK, Takır M, Zemheri E, Özlü E, Kuru BC, Akdeniz N. Tuberous Xanthoma: A Case Report. Dermatoz 2020;11(3):36-38

Olgu Sunumu

Otuz dokuz yaşında sarkoidoz tanılı bayan hasta 5-6 senedir üst göz kapaklarında var olan sert sarımsı lezyonlar nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Hastanın dermatolojik muayenesinde göz kapağı yerleşimli lezyonlara eşlik eden bilateral dirsekler ve sol diz yerleşimli grube sarımsı-turuncu sert papüler lezyonlar izlendi (Resim 1). Hastadan fotoğraf ve biyopsi işlemi için bilgilendirilmiş onam formu alındıktan sonra dirsek lezyonlarından 4 mm çapta punch biyopsi yapıldı. Alınan biyopside dermiste az sayıda dev hücre içeren köpüklü histiyosit toplulukları ve etrafında sinir lifleri izlendi (Resim 2). Hastanın yapılan laboratuvar incelemelerinde kolesterol düzeyi: 365 mg/dL trigliserid düzeyi: 456 mg/dL, yüksek yoğunluklu lipoprotein: 36 mg/dL saptandı. Serum örneğinin santrifüjü sonrasında lipidlerin yoğun konsantrasyonu dikkat çekmekteydi

Resim 1. Bilateral dirseklerde grube sarımsı-turuncu sert papüler lezyonlar

Resim 2. Dermiste az sayıda dev hücre içeren köpüklü histiyosit toplulukları ve etrafında sinir lifleri (H&E, x10)

(Resim 3). Düşük yoğunluklu lipoprotein (LDL) kolesterol düzeyi saptanamadı. Serum yüksek lipid düzeyleri izlenen hastamız klinik ve histopatolojik bulguları ile ksantom ile uyumlu olarak değerlendirilerek antihiperlipidemik tedavi açısından iç hastalıkları-endokrinoloji bölümüne yönlendirildi.

Tartışma

Ksantomlar çeşitli lipidlerin, deride ve tendonlarda anormal olarak depolanmasıyla oluşan, klinikte tipik olarak sarı-turuncu renkte, makül, papül, plak ve nodüllerle karakterize lezyonlardır. Sıklıkla altta yatan bir primer veya sekonder lipid metabolizma bozukluğunun belirtisi olarak ortaya çıkarlar ancak nadiren normolipidemik kişilerde de görülebilirler (2). Klinik görünüm ve yerleşim yeri esas alınarak yapılan sınıflandırmada ksantelezma, erüptif, tendinöz, tüberöz, palmar normolipemik diffüz yassı ksantomlar şeklinde farklı gruplara ayrılmıştır (1,2). Histopatolojik incelemede sitoplazmalarında lipid biriken makrofajlardan oluşan köpüksü hücrelerin görülmesi ksantom tanısında ana bulgudur (1). Farklı tip lipoproteinlerin farklı tip ksantomları oluşturması nedeniyle ksantomların tipi hiperlipoproteinlerin tipi konusunda

Resim 3. Hastanın serumunun santrifüj edilmesinden sonra lipid kısmının bir tabaka oluşturduğu izlenmektedir

önemli ipuçları verebilir. Ksantomların tanınması altta yatan sistemik hastalığın tanınması ve tedavisi açısından kritik öneme sahiptir. Lezyonlar LDL reseptör genindeki mutasyona bağlı olarak kalıtsal olarak görülebileceği gibi çeşitli primer genetik hastalıklar, diyabet, obstrüktif karaciğer hastalıkları, tiroid hastalıkları, böbrek hastalıkları ve pankreatit gibi sekonder durumlar ksantom oluşumuyla sonlanan hiperlipidemiye sebep olabilmektedir (3-5). Ksantom oluşumunun erken döneminde lipid dağılımındaki bozukluk düzeltilirse, ksantomlar kendini sınırlayıp gerileyebilirken, geç dönemlerde kalıcı olabilirler (3,4).

Tüberöz ksantomlar sıklıkla diz, dirsek gibi eklemler üzerine yerleşen, düz veya yüzeyden hafif kabarık, gruplaşma eğilimi gösteren, sarımsı, ağrısız, nodüllerle karakterize lezyonlardır. Lezyonlar genellikle yavaş gelişirler ve zamanla birleşerek, kalıcı olma eğilimi gösterirler (1). Lezyonlar genellikle el ve ayak parmak eklemleri üzerinde, daha az sıklıkta yüz, göz kapakları, aksilla ve inguinal kıvrım veya kalça yerleşimli görülebilirler. Yeni lezyonlar genellikle sarı renkli ve eritemli iken, eski lezyonlar fibrotik hale gelerek rengini kaybederler. Ailesel hiperkolesterolemi, ailesel disbetalipoproteinemi gibi kolesterol seviyelerinin arttığı primer hiperlipidemilere eşlik edebileceği gibi nadiren normolipidemik bireylerde de görülebilirler (5-7). Tüberöz ksantomda altta yatan hastalığın tedavisi ve kan lipid düzeyini düşürmek tedavide ana hedeftir (4). Literatürde uzun süreli tedavi edilmeyen bir olguda tüberöz ksantom lezyonları üzerinden yassı hücreli karsinom gelişimi bildirilmiştir (8). Bunun yanı sıra ksantomların lenfoproliferatif bozukluklarla da ilişkili olabileceği akılda tutulmalıdır. Ksantomlar genellikle sistemik hiperlipidemilerin göstergesi olup nadir formları bulunmaktadır. Bu formlarda özellikle sistemik komplikasyonların erken dönemde önlenmesi amacıyla ayrıntılı bir araştırma yapılmalıdır.

Etik

Hasta Onayı: Hastadan fotoğraf ve biyopsi işlemi için bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

Hakem Değerlendirmesi: Editörler kurulu ve editörler kurulu dışında olan kişiler tarafından değerlendirilmiştir.

Yazarlık Katkıları

Cerrahi ve Medikal Uygulama: M.T., E.Z., N.A., Konsept: A.S.K., T.K.U., E.Ö., N.A., Dizayn: A.S.K., T.K.U., E.Ö., N.A., Veri Toplama veya İşleme: A.S.K., T.K.U., M.T., E.Z., E.Ö., N.A., Analiz veya Yorumlama: A.S.K., T.K.U., M.T., E.Z., B.C.K., Literatür Arama: A.S.K., T.K.U., B.C.K., Yazan: T.K.U.

Çıkar Çatışması: Yazarlar arasında çıkar çatışması yoktur.

Finansal Destek: Yazarlar herhangi bir yerden finansal destek almamışlardır.

Kaynaklar

1. Massengale WT, Nesbitt LT. Xanthomas. In: Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP, eds. Dermatology. 2nd ed. New York: Mosby; 2008: 1411-1419.
2. Serel S, Emiroğlu M, Ersöz S. Xanthomas: is excision really necessary? Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Mecmuası 2003; 56: 45-50.
3. Parker F. Xanthomas and hyperlipidemias. J Am Acad Dermatol 1985; 13: 1-30.
4. James WD, Berger TG, Elston DM. Errors in metabolism. Andrews' diseases of the skin. 2006: 530-536.
5. Kong MX, Zhang Q, Cao L, Zhao C, Ru GQ, Bi Q. Familial hypercholesterolaemia with tuberous and tendinous xanthomas: case report and mutation analysis. Clin Exp Dermatol 2015; 40: 765-769.
6. Rachadi H, Ramli I, Touzani A, Hassam B, Ismaili N. Xanthomes tubéreux de présentation spectaculaire révélant une hypercholestérolémie familiale homozygote [Spectacular presentation of tuberous xanthomas revealing a homozygous familial hypercholesterolemia]. Presse Med 2016; 45: 269-271.
7. Akpınar TS, Kose M, Emet S. A rare manifestation of tuberous xanthomas. J Gen Intern Med 2015; 30: 691.
8. Sancheti K, Das A, Podder I, Mohanty S, Gharami RC, Jash PK. Squamous cell carcinoma developing in a long-standing case of tuberous xanthoma: an incident unreported hitherto. Indian Dermatol Online J 2015; 6: S5-S8.