

Ugens Billede

Tuberøse xantomer

Tanja Todberg¹, Jeanette Kaae¹, Flemming Skovby² & Gabrielle R. Vinding¹

1) Dermatologisk Afdeling, Sjællands Universitetshospital, Roskilde, 2) Center for Klinisk Genetik og Genomisk Diagnostik, Sjællands Universitetshospital, Roskilde

Ugeskr Læger 2025;187:V73046. doi: 10.61409/V73046



Fotos bringes med patientens forældres tilladelse.

En tiårig dreng blev henvist med rød-gule, multilobulære noduli omkring albuer, knæ, akillessener og periorbitalt. Histologi viste tuberøst xantom, der var associeret med hyperlipidæmi. Paraklinisk fandtes LDL-kolesterol 22,9 mmol/l og totalkolesterol 24 mmol/l. Genetisk udredning viste compound-heterozygoti for forældrenes varianter i low-density lipoprotein receptor-genet (*LDLR*) med nedarvning af to nonsense-mutationer, hvilket svarer til homozygoti for familiær hyperkolesterolæmi (FH). Drengen blev henvist til medicinsk behandling på Center for Sjældne Sygdomme, Rigshospitalet.

Xantomer forekommer oftest hos voksne med heterozygot FH, fraset periorbitale xantomer (xantelasmer), som sjældent er associeret til FH [1]. Xantomer ses hos børn, der er homozygote eller compound-heterozygote for varianter i *LDLR*. Det er en autosomal dominant sygdom (prævalens 1/250.000-1.000.000) [2], der i homozygot form er forbundet med høj dødelighed. Dysfunktion af *LDLR* manifesterer sig ved nedsat optagelse af LDL-kolesterol i leveren og deraf forhøjet koncentration af cirkulatorisk LDL-kolesterol [3] samt klinisk tidligt debuterende kutane xantomer.

Ubehandlet er gennemsnitslevetiden < 20 år ved den homozygote form [3].

Korrespondance Tanja Todberg. E-mail: ttodberg@gmail.com

Antaget 1. august 2025

Publiceret på ugeskriftet.dk 27. oktober 2025

Interessekonflikter GRV, TT og JK har konflikter, Pfizer for attending conference. FS har ingen konflikter. Alle forfattere har indsendt

ICMJE Form for Disclosure of Potential Conflicts of Interest. Disse er tilgængelige sammen med artiklen på ugeskriftet.dk

Artikelreference Ugeskr Læger 2025;187:V73046

doi 10.61409/V73046

Open Access under Creative Commons License [CC BY-NC-ND 4.0](#)

REFERENCER

1. Kavoussi H, Ebrahimi A, Rezaei M, et al. Serum lipid profile and clinical characteristics of patients with xanthelasma palpebrum. *An Bras Dermatol.* 2016;91(4):468-471. <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20164607>
2. Roy AS, Kamalanathan S, Naik D, et al. Extensive tendon and tuberous xanthomas in a patient with familial hypercholesterolaemia. *BMJ Case Rep.* 2020;13(9):e236759. <https://doi.org/10.1136/bcr-2020-236759>
3. Kazmi A, Frewen J, McDonald B, et al. Tuberous xanthomas secondary to homozygous familial hypercholesterolaemia: a life-threatening diagnosis. *Clin Exp Dermatol.* 2022;47(11):2336-2338. <https://doi.org/10.1111/ced.15394>