

Ekstreme xantomer på alle ekstremiteter som følge af hyperlipidæmi hos en 24-årig

Tine Juhl Thorup & Kjeld Hougaard

KASUISTIK

Kirurgisk Afdeling,
Dronning Ingrid's
Hospital, Nuuk, Grønland

Ugeskr Læger
2014;176:08140426

Hyperlipidæmi viser sig bl.a. ved dannelse af xantelasmer, som er et udtryk for kolesterolinfiltration af huden via fedtholdige makrofager. De sidder oftest periorbitalt og er som regel < 1 cm i diameter. The Copenhagen Heart Study har vist en sammenhæng mellem xantelasmer og udvikling af myokardieinfarkt, iskæmisk hjertesygdom, svær aterosklerose og død, som er uafhængig af kendte risikofaktorer [1]. Aflejringerne ses sjældent hos børn og unge, men er rapporteret hos unge med familiær hyperlipidæmi. Enkelte tilfælde med kæmpexantomer er tidligere beskrevet bl.a. med lokalisation i tarmen og på benene [2, 3]. Vi har fundet det af interesse at rapportere om forandringerne hos en ung mand, hvor xantomernes placering og størrelse hæmmede brug af fodtøj.

SYGEHISTORIE

En 24-årig mand blev henvist til Dronning Ingrid's Hospital i Nuuk med voksende, patologisk verificerede xantomer over begge akillesener og albuer. Hans *body mass index* var 33 kg/m², han havde arcus cornea og forhøjet plasmalipidniveau, men havde ikke forhøjet blodtryk (Tabel 1). Plasmalipidniveauet havde været forhøjet, siden det først blev målt i 2010. Man havde forsøgt med kolesterolsænkende behandling, men compliansen var utilstrækkelig, og behandlingen blev indstillet. Information om familiære dispositioner var sparsom. Patienten kunne dog oplyse, at hans far og faster havde haft xantomer af lignende

karakter og placering. Fasteren var blevet opereret for dette med god effekt. Faderen døde som 42-årig, hvilket ifølge patienten skyldtes »noget med hjertet«. Der var ikke blevet konstateret familiær hyperkolesterolemie. Patienten havde haft xantomerne siden barndommen, og de voksede fortsat. Af journalen fremgik det, at han første gang i 2004 var vurderet for »knudedannelser omkring akillesenerne«. Dengang havde man tolket det som mulige calcaneusekstososer og vurderet, at det ikke var hæmmende for gangfunktionen. Da patienten blev tilset hos os i juli 2014, var de hårde forandringer til stede over akillesenerne og albuerne. Ved hælene var xantomerne så store, at patienten ikke kunne benytte almindeligt fodtøj (Figur 1). En MR-skanning viste, at der ikke var infiltration i senerne (Figur 2), og vi valgte derfor en kirurgisk tilgang, hvor man via en incision i huden på medialsiden af akillesenerne kom ind til adskillige mere eller mindre afgrænsede, hårde kolesterolklumper som infiltrerede hud, underhud og toppen af subcutis. De største tumorer var placeret lige over senernes tilhæftning på calcaneus og var her ca. 4 × 4 × 3 cm. Vi underminerede delvist, og det lykkedes at få store mængder ud, men det var umuligt at fjerne det hele. Lidt af huden blev reseceret, og der blev foretaget primær suturering med efterfølgende ban-

TABEL 1

Patientens lipidkoncentrationer over tid.

	August 2010	Marts 2011	Maj 2011	Maj 2012	Juli 2014
P-totalkolesterol, mmol/l	12,7	7,2	7,2	8,6	11,2
P-HDL-kolesterol, mmol/l	0,4	1,0	0,9	1,0	0,8
P-LDL-kolesterol, mmol/l	10,3	6,2	6,2	11,5	11,1
P-triglycerider, mmol/l	1,9	1,8	2,2	1,3	1,8
P-total-/HDL-kolesteroloratio	29	7	8	–	14
P-apolipoprotein A1, g/l	–	–	–	–	0,94
P-apolipoprotein B, g/l	–	–	–	–	2,32

HDL = højdensitetslipoprotein; LDL = lavdensitetslipoprotein; P = plasma.

FIGUR 1

Patientens hæle umiddelbart inden operationen.





FIGUR 2

MR-skanningsbillede, der ikke gav mistanke om involvering af senen.



dagering og anlæggelse af bagre gips i 14 dage. Resultatet blev kosmetisk forbedring samt mulighed for at bære fodtøj igen, dog med besvær.

DISKUSSION

Unge har mange år til at akkumulere fedtholdige makrofager, hvorfor man risikerer, at deres xantomer antager groteske størrelser, hvis ikke man har en aggressiv tilgang til behandling af hyperkolesterolæmi og kolesterolaflejringer. Vi valgte at gennemføre kirurgisk behandling, før plasmalipidniveauet var normaliseret, fordi vi mente, at patientens funktionsnedsættelse var for voldsom til at afvente yderligere, men kirurgisk behandling af xantomer med den beskrevne lokalisation er diskutabel. Der foreligger et studie, hvor man påviste, at der var infiltration i epidermis i 58% af tilfældene [4]. Aggressiv udrømning kan derfor medføre hudnekroser over senerne. Total excision ville have medført en defekt, som skulle kombineres med en plastikkirurgisk løsning i et område med tryk og friktion fra fodtøj.

SUMMARY

Tine Juhl Thorup & Kjeld Hougaard:

Giant xanthomas of all four extremities as a result of hyperlipidaemia in a 24-year-old

Ugeskr Læger 2014;176:08140426

A young male had giant xanthomas of all four extremities. We chose surgical treatment and as a result he was able to wear shoes again. Aggressive treatment of xanthomas and the underlying heart disease is essential in treating young patients.

KORRESPONDANCE: Tine Juhl Thorup, Kirurgisk Afdeling, Dronning Ingrid's Hospital, Nuuk, Grønland. E-mail: tinejuhlthorup@gmail.com

ANTAGET: 21. oktober 2014

PUBLICERET PÅ UGESKRIFTET.DK: 15. december 2014

INTERESSEKONFLIKTER: Forfatterens ICMJE-formularer er tilgængelige sammen med artiklen på Ugeskriftet.dk

LITTERATUR

1. Christoffersen M, Frikke-Schmidt R, Schnor P et al. Visible age-related signs and risk of ischemic heart disease in the general population: a prospective cohort study. *Circulation* 2014;129:990-8.
2. Melling N, Bruder E, Dimmler A et al. Localised massive tumorous xanthomatosis of the small intestine. *Int J Colorectal Dis* 2007;22:1401-4.
3. Rahman A, Ahmed MU, Islam AK et al. A young male with familial hypercholesterolemia. *J Saudi Heart Assoc* 2012;24:261-4.
4. Mittelviehhaus H, Kreusser C, Böhringer D et al. The underestimated depth of tissue invasion of xanthelasma – a histological study. *Klin Monbl Augenheilkd* 2011;228:14-8.