

Ksantelazma ile Başvuran Homozigot Familial Hiperkolesterolemi Olgusu

A Case of Homozygous Familial Hypercholesterolaemia with
Xanthelasma
Kardiyoloji

Başvuru: 13.04.2018
Kabul: 14.05.2018
Yayın: 13.06.2018

Özcan Örsçelik¹, Emre Ertan Şahin¹, Ahmet Çelik¹

¹ Mersin Üniversitesi Tıp Fakültesi

Özet

Ateroskleroz en önemli mortalite ve morbidite nedenlerinden biridir. Aterosklerozun etyopatogenezinde birçok faktör etkili olmaktadır. Düşük dansiteli lipoprotein kolesterol (LDL-K) düzeyinde artış ve yüksek dansiteli lipoprotein kolesterol (HDL-K) düzeyinde azalma koroner arter hastalığı için risk faktörüdür. Familial hiperkolesterolemi (FH), LDL reseptöründeki bir defekte veya bu reseptörün yokluğuna bağlı olarak, kolesterolden zengin LDL'nin yetersiz yıkımı sonucu, plazmada aşırı miktarda LDL-K birikimi ile seyreder. Bu birikim sonucu yıllar içerisinde kardiyovasküler komplikasyonlar meydana gelir. İyi bir fizik muayene ile FH bulunan hastalar cilt bulguları sayesinde daha kardiyovasküler komplikasyonlar ortaya çıkmadan tanı alabilmekte ve tedavi edilebilmektedir. Biz burada, etkin bir fizik muayene ile kardiyovasküler komplikasyonlar meydana gelmemiş bir hastada FH tanısı ve tedavisi sağlanmış bir hastayı sunacağız.

Ahtar kelimeler: Fizik Muayene, Hiperlipidemi, Ksantelazma, Familial hiperkolesterolemi

Abstract

Atherosclerosis is one of the most important causes of mortality and morbidity. Many factors influence the etiopathogenesis of atherosclerosis. Elevated levels of low-density lipoprotein cholesterol (LDL-C) and decreased levels of high-density lipoprotein cholesterol (HDL-C) are risk factors for coronary artery disease. Familial hypercholesterolemia (FH) is associated with an excessive amount of LDL-C accumulation in the plasma, resulting in inadequate destruction of cholesterol-rich LDL due to a defect in the LDL receptor or the absence of this receptor. Cardiovascular complications occur during the years after this accumulation. Skin manifestations are important for proper diagnosis of cardiovascular diseases. Therefore, patients with skin manifestations who have no cardiovascular complications, with a good physical examination can be diagnosed with FH and treated. Here, we present a patient with homozygous FH without cardiovascular complications. With an effective physical examination diagnosis of homozygous FH for this patient was made and treated.

Keywords: Physical Examination, Hyperlipidemia, Xanthelasma, Familial hypercholesterolemia

Giriş

Ateroskleroz en önemli mortalite ve morbidite nedenlerinden biridir. Aterosklerozun etyopatogenezinde birçok faktör etkili olmaktadır. Düşük dansiteli lipoprotein kolesterol (LDL-K) düzeyinde artış ve yüksek dansiteli lipoprotein kolesterol (HDL-K) düzeyinde azalma koroner arter hastalığı için risk faktörüdür ¹. Familial hiperkolesterolemi (FH), LDL reseptöründeki bir defekte veya bu reseptörün yokluğuna bağlı olarak, kolesterolden zengin LDL'nin yetersiz yıkımı sonucu, plazmada aşırı miktarda LDL-K birikimi ile seyreder ². Bu birikim sonucu yıllar içerisinde kardiyovasküler komplikasyonlar meydana gelir. İyi bir fizik muayene ile FH hastaları cilt bulguları sayesinde daha kardiyovasküler komplikasyonlar ortaya çıkmadan tanı alabilmekte ve tedavi edilebilmektedir. Biz burada etkin bir fizik muayene ile kardiyovasküler komplikasyonlar meydana gelmemiş bir hastada homozigot FH tanısı ve tedavisi sağlanmış bir olguyu sunacağız.

Olgu Sunumu

Kırk dokuz yaşında bayan hasta çocukluğundan bu yana göz kapaklarında, her iki kol dirseklerinde sarı, ciltten kabarık şişlikler nedeni ile tarafımıza başvurdu ve alınan hikayesinde benzer şikayetlerin kardeşlerinde de mevcut olduğu öğrenildi. Daha önce kardiyovasküler hastalık öyküsü olmadığı saptandı. Hastanın kardiyovasküler hastalık lehine şikayeti yoktu. Yapılan fizik muayenesinde arteryel tansiyonu 120/80 mmHg, kalp atım sayısı 73/dk idi. Oskültasyonda kalp odaklarında ek ses, üfürüm yoktu. İncelemede sol göz kapağının inferior, medial ve süperiorunda, sağ göz kapağının inferior ve medialinde ksantelazma mevcuttu (Şekil 1).



Şekil 1 : Ksantelazma

Hastadan aç karnına alınan kanda total kolesterol 750 mg/dL, HDL-kolesterol 49 mg/dL, LDL-kolesterol 658 mg/dL, trigliserid 211 mg/dL olarak ölçüldü. LDL-kolesterol düzeyi yüksek olan, aile öyküsü olan ve fizik muayenesinde ksantelazmaları olan hastanın FH paneli incelemeye gönderildi. FH panelinde “yüksek LDL-kolesterolü ile ilişkili polimorfizm” homozigot olarak saptandı. Hasta lipit aferezi programına alındı. Aferez sonrası kontrol LDL-kolesterol düzeyi 136 mg/dL olarak saptandı. Hasta 3 ayda bir lipit paneli kontrolüne çağrıldı, LDL-kolesterol düzeyine göre aferez programının devamı planlandı. Belki de ilk bulgu olarak akut koroner sendrom ile gelecek olan FH hastasına dikkatli bir fizik muayene ile erken tanı ve tedavi sağlanmış oldu.

Tartışma

Familiyal hiperkolesterolemi, otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Heterozigot ve homozigot olmak üzere iki formu vardır. Heterozigot olguların prevalansı, homozigot olgulara göre daha fazladır³. FH’li olgularda karaciğerdeki LDL reseptörlerinin kusurlu olduğu veya bu reseptörlerin bulunmadığı gösterilmiştir⁴. Homozigot FH hastalarının tedavisinde kolestiramin, kolestipol, statinler, nikotinik asid, probukol kullanılabilir. İlaç tedavisine iyi yanıt vermeyen hastaların tedavisinde lipit aferezi uygulanabilir^{5,6}.

Sonuç olarak, homozigot FH nadir görülen fakat genç yaşta ölümlere neden olabilen bir hastalıktır. Hiperlipidemiye bağlı oluşan ksantelazmalar hastalığın teşhisinde önemli bir bulgudur. Bizim hastamız da

çocukluğundan bu yana göz kapaklarında, her iki kol dirseklerinde sarı, ciltten kabarık şişlikler nedeni ile tarafımıza başvurdu ve alınan hikayesinde benzer şikayetlerin kardeşlerinde de mevcut olduğu öğrenildi. İyi bir fizik muayene ile cilt bulguları sayesinde daha kardiyovasküler komplikasyonlar ortaya çıkmadan FH hastaları tanı alabilmekte ve tedavi edilebilmektedir. Biz burada etkin bir fizik muayene ile kardiyovasküler komplikasyonlar meydana gelmemiş bir hastada erken homozigot FH tanısını ve tedavisini sağladık.

Birçok hastalığın teşhisinde olduğu gibi hiperkolesterolemi teşhisinde yol gösterici olması açısından dikkatli fizik muayene önemli bir yere sahiptir.

Referanslar

1. Stone NJ, Blum CB, Winslow E. Pathophysiology of hyperlipoproteinemias. In: Management of Lipids in Clinical Practice. 1st ed., Caddo, USA:Professional Communications Inc; 1997, pp:19-42.
2. Schmidt HH, et al. Delayed low density lipoprotein (LDL) catabolism despite a functional intact LDL-apolipoprotein B particle and LDL receptor in a subject with clinical homozygous familial hypercholesterolemia. J Clin Endocrinol Metab. 1998; 83: 2176-4.
3. Davignon J, Genest J. Genetics of lipoprotein disorders. Med Clin North Am. 1998; 27: 521-50.
4. Brown MS,Goldstein JL. A receptor-mediated pathway for cholesterol homeostasis. Science. 1986; 232: 34-47.
5. Demetriou K, H'Maltezou E, Pierides AM. Familial homozygous hypercholesterolemia: effective long-term treatment with cascade double filtration plasmapheresis. Blood Purif. 2001;19:308-13.
6. Stefanuti C, et al. LDL apheresis in a homozygous familial hypercholsterolemia child age 4.5. Artif Organs. 1997;21:1126-7.