

SEREBROTENDİNÖZ KSANTOMATOZİS: OLGU SUNUMU

Mustafa AKYÜREK, Tunç ŞAFAK, Abdullah KEÇİK

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi A.D., Ankara

ÖZET

Bu yazıda serebrotendinöz ksantomatozis'e (CTX) bağlı yaygın ksantomlar ile başvuran bir olgu rapor edilmektedir. CTX; ksantomlar, juvenil katarakt, nörolojik defisit ve demans ile karakterize oldukça az rastlanan metabolik bir hastalıktır. Tendon ksantomları ile başvuran hastalarda bu nadir hastalığın da var olabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler: Serebrotendinöz ksantomatozis, ksantom.

SUMMARY

Cerebrotendinous Xanthomatosis: Report of a Case

This report describes a case of cerebrotendinous xanthomatosis presenting mainly with multiple xanthomas. Cerebrotendinous xanthomatosis is a rare metabolic disease characterized by xanthomas, juvenile cataract, progressive neurologic deficit and dementia. When a patient is evaluated for tendon xanthomas, cerebrotendinous xanthomatosis should also be kept in mind.

Key Words: Cerebrotendinous xanthomatosis, xanthoma.

Serebrotendinöz ksantomatozis (CTX) ksantomlar, juvenil katarakt, progresif nörolojik defisit ve demans ile karakterize oldukça az rastlanan metabolik bir hastalıktır.¹ İlk defa 1937 yılında van Bogaert tarafından tanımlanmıştır.² Ksantomlar ve sinir sisteminde kolesterol veya benzeri kristallerin birikmesine karşın, serum kolesterol düzeyi genelde normal bulunmuştur. Hastalığın tanınmaya başlandığı ilk olgu raporlarında tanı genellikle klinik ve patolojik bulgularla konmasına karşın, Menkes ve ark.³ kolestanol (dihidrosterol) 'ün sinir sisteminde biriktiğini göstermişlerdir. Daha sonraları bu maddenin ksantomlarda da biriktiği bulunmuştur. Hastalığı andıran klinik bulguların yanında artmış serum kolestanol düzeyi tanısız önem taşımaktadır.⁴

Bu yazıda tendon ksantomları nedeniyle kliniğimize başvuran ve CTX teşhisi konan bir olgu rapor edilmektedir.

OLGU SUNUMU

42 yaşındaki erkek hasta el ve ayaklarında gelişen kitlelerle kliniğimize başvurdu. Bu kitlelerin yaklaşık 20 yıldır yavaş bir şekilde ortaya çıktığı ve büyüdüğü öğrenildi. Özgeçmişinde koroner arter hastalığının var olduğu ve sol gözünün katarakt nedeniyle opere edildiği öğrenildi. Fizik incelemede her iki aşıl tendonu ve plantar yüzde, el dorsumunda ve diz bölgesinde, en büyüğü 7-8 cm çapında multipl ksantomlar tespit edildi. Bastırmakla

ağrısız olan bu kitlelerin üzerindeki deriye oldukça sıkı bir şekilde yapışık olduğu saptandı. Hastanın nörolojik muayenesi normal sınırlarda bulundu. Laboratuvar incelemede; ise serum kolesterol düzeyi normal sınırlarda iken (175 mg/dl, normal: 140-260), serum kolestanol düzeyi artmış olarak tespit edildi (3.0 mg/dl, normal: 0.1-0.6). Endokrinoloji ve nöroloji bölümlerine de konsülte edilen hastaya CTX tanısı konuldu. Hastayı en çok rahatsız eden ve yürümesinde zorluk yaratan aşıl tendonu üzerindeki ve plantar yerleşimli ksantomlar aşamalı bir şekilde üzerindeki deriyle birlikte eksize edildi. Her bir ayakta oluşan defekt tensör faysa lata serbest flebi ile onarıldı (Şekil 1 ve 2). Spesimenlerin patolojik incelemesi ksantom ile uyumlu bulundu. Ameliyatlardan yaklaşık olarak 8 yıl sonra yapılan kontrolde ayak plantar yüzde ve aşıl üzerinde rekürren ksantomların gelişmediği, ancak daha önce eksize edilmeyen ayak küçük parmaklardaki, el dorsumu ve dizdeki kitlelerin büyümüş olduğu görüldü. Bu kitleler için eksizeyon önerilen hastada ileri derecede koroner arter hastalığı bulunması nedeniyle ameliyattan vazgeçildi.

TARTIŞMA

CTX safra asitlerinin sentezinde gelişen bir enzimatik defekte bağlı olarak ortaya çıkar.⁴ Kolestanol düzeyinin artmasıyla tendonlar, beyin ve akciğerlerde ksantomlar birikir. Serum kolestanol düzeyinin artması



Şekil 1: Her iki ayakta yaygın ksantomların preoperatif görünümü



Şekil 2: Tensör fasya lata serbest flebi ile ayak tabanı onarıldıktan sonraki postoperatif görünüm

ile tanı konur. Hastalığın klinik tablosu tek bir şablona uymamakla birlikte, ksantomlar, nörolojik bulgular ve katarakt ile karakterizedir. Bu bulgular erken yaşlarda ve sinsi olarak ortaya çıkabilir.¹

Van Bogaert² hastalığın klinik gelişimini çeşitli zaman dilimlerine bölmüştür. İlk olarak, çocukluk çağında demans ve mental retardasyon gelişebilir. Ancak, bu kural değildir. Bizim hastamızda olduğu gibi, bazı hastaların normal mental kapasiteye sahip olduğu bildirilmiştir.¹ Adolesan döneminde ise katarakt ve tendon ksantomları gelişir.⁵ Aşil tendonu en sık etkilenen bölgedir. Ancak, triceps tendonu, tibia ön yüzü ve parmak ekstensör yüzleri de etkilenebilir. Hiperlipoproteinemide görülen ksantomlara benzemekle birlikte, ağrısızdırlar ve zaman içinde yavaş bir şekilde büyürler. Hastalığın son döneminde ise, ksantomlar oldukça büyük boyutlara ulaşabilir ve nörolojik defisit artar.¹

CTX tanısında klinik bulgular ve laboratuvar inceleme önemlidir. Tendon ksantomları, juvenil katarakt, sınırda veya düşük zeka düzeyi, serebellar problemler ve normal serum kolesterol düzeyi ile başvuran genç erişkin hastada CTX düşünülmelidir. Serum kolestanol düzeyinin sıvı-gaz kromatografi yöntemi ile yüksek bulunması tanı koydurucudur. Hastalığın spesifik bir tıbbi tedavisi yoktur. Son yıllarda chenodeoxycholic acid önerilmektedir.^{1,6-8}

Tendon ksantomları ile başvuran olgularda bu nadir hastalığın var olabileceği düşünülmelidir. Eksizyona karar verilen hastalarda detaylı bir preoperatif değerlendirme yapılmalıdır. Bizim hastamızda olduğu gibi koroner arter hastalığının CTX’de mevcut olabileceği rapor edilmiştir. Kitlelerin eksizyonunda özellikle ayakta ksantomların üzerindeki deriye oldukça yapışık olabileceği unutulmamalıdır. Dolayısıyla, bu bölgede kitlelerin üzerindeki deri ile birlikte eksize edilmesinin gerekebileceği gözönüne alınmalıdır. Oluşan defektlerin onarımı için de flep rekonstrüksiyonlarına ihtiyaç duyulabilir.

*Dr. Mustafa AKYÜREK
Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi
Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi A.D.
ANKARA*

KAYNAKLAR

1. Sloan HS, Fredrickson DS. Rare familial diseases with neutral lipid storage: Wolman’s disease, cholesteryl ester storage disease, and cerebrotendinous xanthomatosis. The metabolic basis of inherited disease. Stanbury JB, Wyngaarden JB, Fredrickson DS (Editörler), 3. baskı, vol. 1, McGraw-Hill, New York, 1972, sayfa 824-832.
2. Van Bogaert L, Scherer HJ, Froehlich A. Une deuxième observation de cholestérol tendineux symétrique avec symptômes cérébraux. Ann Med 1937; 42: 69-101.
3. Menkes JH, Schmimschock JR, Swanson PD. Cerebrotendinous xanthomatosis: the storage of cholestanol within the nervous system. Arch Neurol 1968; 19: 47-53.
4. Salen G, Grundy SM. The metabolism of cholestanol, cholesterol, and bile acids in cerebrotendinous

- xanthomatosis. *J Clin Invest* 1973; 52: 2822-2835.
5. Schimschock JR, Alvord EC, Swanson PD. Cerebrotendinous xanthomatosis: clinical and pathological studies. *Arch Neurol* 1968; 18: 688-693.
 6. Caneles HM, Quintao ECR, Scaff M. Cerebrotendinous xanthomatosis: clinical and laboratory study of 2 cases. *Acta Neurol Scand* 1983; 67: 305-311.
 7. Truswell AS, Pfister PJ. Cerebrotendinous xanthomatosis. *Br Med J* 1972; 5: 353-354.
 8. Fiorelli M, Di Piero V, Bastianello S. Cerebrotendinous xanthomatosis: clinical and MRI study. *J Neurol Neurosurg Psych* 1990; 53: 76-78.