

Regresión de xantomas y xantelasma palpebral en un paciente con hipercolesterolemia familiar

Regression of xanthomas and palpebral xanthelasma in a patient with familial hypercholesterolemia

Dr. Pablo Corral¹

¹Departamento de Investigación, Facultad de Medicina, Universidad FASTA, Mar del Plata, Argentina

CASO CLÍNICO

Paciente de 45 años que se presenta a la consulta con cuadro de dislipidemia y antecedente de enfermedad isquémica coronaria (colocación de *stent* coronario descendente anterior 6 meses antes de la consulta). Madre fallecida a los 52 años por infarto agudo de miocardio, 3 hermanos con dislipidemia.

Perfil lipídico basal, sin tratamiento farmacológico, con colesterol total (CT) de 414 mg/dl, colesterol asociado con lipoproteínas de baja densidad (LDLc) de 348 mg/dl, colesterol asociado con lipoproteínas de alta densidad (HDLc) de 52 mg/dl, triglicéridos (TG) de 69 mg/dl y lipoproteína (a) de 7 mg/dl.

Se realiza estudio genético que confirma el diagnóstico de hipercolesterolemia familiar (HF) heterocigota con mutación en el receptor de las LDL (*LDLR* c.2043 C > A [p.cys681X]).

Luego de recibir 80 mg de atorvastatina más 10 mg de ezetimibe, los valores muestran CT de 201 mg/dl, LDLc de 132 mg/dl, HDLc de 45 mg/dl y TG de 119 mg/dl.

En el examen clínico se detecta xantelasma palpebral y xantomas tendinosos en superficies extensoras de sus manos (Figuras 1 y 2).

Se agrega evolocumab en dosis de 140 mg por vía subcutánea cada 2 semanas. Los valores obtenidos

de perfil lipídico son CT de 157 mg/dl, LDLc de 84 mg/dl, HDLc 55 de mg/dl y TG de 89 mg/dl.

Luego de 7 meses de administración del triple esquema hipolipemiante, se observa la regresión total del xantelasma palpebral y de los xantomas tendinosos (Figuras 1 y 2).

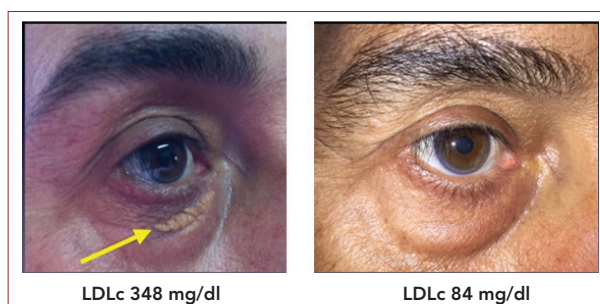


Figura 1. Regresión de xantoma palpebral. LDLc, colesterol asociado con lipoproteínas de baja densidad.



Figura 2. Regresión de xantoma tendinoso. LDLc, colesterol asociado con lipoproteínas de baja densidad.

Correspondencia:
Dr. Pablo Corral. e-mail: drpablocorral@gmail.com

DISCUSIÓN

Los estigmas clínicos de la HF comprenden los xantomas tendinosos, el arco corneal precoz o prematuro (< 45 años) y los xantelasmas.¹

Diferentes revisiones han mostrado las características y la descripción patológica de las lesiones en la piel asociadas con trastornos lípidos graves, lo que demuestra la similitud en cuanto a la presencia de macrófagos cargados de lípidos, tanto en xantomas tendinosos como en placas ateroscleróticas vasculares.²

La regresión de estos hallazgos se ha descrito en la bibliografía clínica en casos aislados y se correlaciona, por compartir vías fisiopatológicas comunes, con lo observado en el mismo fenómeno de regresión a nivel de las lesiones vasculares por diferentes métodos.^{3,4}

La depleción del contenido lipídico dentro de los xantomas y xantelasmas se correlaciona con el descenso en los niveles de LDLc circulantes. En los casos de HF, una vez realizado el diagnóstico, es imperativo el tratamiento temprano e intensivo con fármacos que disminuyan los niveles de LDLc.

La creación de fármacos nuevos, como los inhibidores de proproteína convertasa subtilisina/kexina 9 (iPCSK9), ha permitido, junto las estatinas

y el ezetimibe, lograr alcanzar objetivos terapéuticos y valores de LDLc nunca antes observados, mejorando el pronóstico de nuestros pacientes.⁵

BIBLIOGRAFÍA

1. Kruth HS. Lipid deposition in human tendon xanthoma. *M J Pathol* 121:311-315, 1985.
2. Corral P, Sáenz B, Grossi JMS, Rudenick NP, Terren A, Schreier L. Xantomas y dislipemias, una asociación que no debe pasar desapercibida. *Rev Fed Arg Cardiol* 45(2):110-113, 2016.
3. Civeira F, Pérez-Calahorra S, Mateo-Gallego R. Rapid resolution of xanthelasmas after treatment with alirocumab. *J Clin Lipidol* 10:1259-1261, 2016.
4. Bea AM, Pérez-Calahorra S, Marco-Benedi V, Lamiquiz-Moneo I, Jarauta E, Mateo-Gallego R, Civeira F. Effect of intensive LDL cholesterol lowering with PCSK9 monoclonal antibodies on tendon xanthoma regression in familial hypercholesterolemia. *Atherosclerosis* 263:92-96, 2017.
5. Ge X, Zhu T, Zeng H, Yu X, Li J, Xie S, et al. A systematic review and meta-analysis of therapeutic efficacy and safety of alirocumab and evolocumab on familial hypercholesterolemia. *Biomed Res Int* 2021:8032978, Oct 2021.