

Xanthoma

Los xantomas son lesiones cutáneas localizadas caracterizadas por la acumulación de lípidos en la dermis, que a menudo indican un trastorno subyacente del metabolismo lipídico. Estas lesiones, que son típicamente de color amarillo o amarillo-anaranjado, se forman debido a un exceso de lípidos o grasas en el torrente sanguíneo, una condición a menudo asociada con hiperlipidemia o dislipidemia. Si bien los xantomas afectan principalmente a adultos, también pueden aparecer en niños, particularmente aquellos con hipercolesterolemia familiar u otros trastornos lipídicos. Los xantomas son clínicamente significativos porque pueden servir como marcadores visibles de anomalías lipídicas sistémicas, las cuales pueden aumentar el riesgo de condiciones graves como pancreatitis y enfermedad cardiovascular.

Clasificación de los Xantomas

Los xantomas se clasifican según su presentación clínica, ubicación y el trastorno lipídico específico con el que pueden estar asociados. Los diversos tipos de xantomas incluyen:

➤ **Xantelasma**

El xantelasma es la forma más común de xantoma y se localiza típicamente alrededor del ángulo interno del párpado superior. Estas lesiones son suaves, de color amarillo a amarillo-anaranjado, y pueden aparecer como máculas, pápulas o placas. El xantelasma se observa con mayor frecuencia en individuos con hiperlipidemia, particularmente aquellos con niveles elevados de colesterol. La presencia de xantelasma a menudo es indicativa de trastornos lipídicos como la hipercolesterolemia familiar y puede estar asociada con un mayor riesgo de aterosclerosis y enfermedad cardiovascular.

➤ **Xantomas Palmares**

Los xantomas palmares se caracterizan por lesiones amarillo-anaranjadas localizadas en los pliegues de las palmas y las muñecas. Estas lesiones están a menudo asociadas con la hiperlipoproteinemia tipo III, un trastorno del metabolismo lipídico marcado por niveles elevados tanto de colesterol como de triglicéridos. La aparición de xantomas palmares es diagnóstica para esta condición, y su presencia justifica una mayor investigación de los perfiles lipídicos.

➤ **Xantomas Tuberosos**

Los xantomas tuberosos son nódulos firmes, indoloros, de color rojo-amarillo que típicamente se forman sobre puntos de presión como las rodillas, los codos y los talones. Estas lesiones pueden aumentar de tamaño y pueden fusionarse para formar grandes masas multilobuladas. Los xantomas tuberosos están a menudo asociados con la hipercolesterolemia familiar y pueden ser un signo de desequilibrio lipídico severo, lo cual aumenta el riesgo de enfermedad cardiovascular y aterosclerosis.

➤ **Xantomas Tendinosos**

Los xantomas tendinosos son nódulos subcutáneos que se agrandan gradualmente, generalmente encontrados en el tendón de Aquiles o tendones sobre los nudillos. Estas lesiones son indicativas de niveles elevados de colesterol y se observan comúnmente en individuos con hipercolesterolemia familiar u otros trastornos lipídicos hereditarios. Los xantomas tendinosos pueden ser asintomáticos pero pueden ser una característica clínica importante en el diagnóstico de anomalías del metabolismo lipídico.

➤ **Xantomas Eruptivos**

Los xantomas eruptivos se presentan como pápulas amarillas, a menudo de 2-5 mm de tamaño, con un borde rojo característico. Estas pápulas se observan típicamente en las superficies extensoras del cuerpo, como los glúteos, los hombros y los codos, pero pueden extenderse a otras áreas, incluso dentro de la boca. Los xantomas eruptivos están asociados con hipertrigliceridemia severa y pueden ser sensibles y pruriginosos, especialmente cuando aparecen múltiples lesiones. Estas lesiones se observan frecuentemente en pacientes con diabetes mellitus mal controlada, hiperlipidemia o pancreatitis.

Pathophysiology

Xanthomas form due to the deposition of lipids in the skin and other tissues as a result of lipid metabolism abnormalities. These lesions are typically composed of foam cells, which are macrophages that have engulfed lipid material. Xanthomas are often linked to inherited or acquired lipid disorders, including familial hypercholesterolemia, Type III hyperlipoproteinemia, and severe hypertriglyceridemia. Elevated blood lipid levels, particularly cholesterol and triglycerides, lead to the accumulation of lipoproteins in tissues, which results in the formation of these characteristic lesions.

In individuals with genetic lipid disorders, such as familial hypercholesterolemia, a mutation in the LDL receptor gene leads to elevated low-density lipoprotein (LDL) cholesterol levels, contributing to the formation of tendon and tuberous xanthomas. In contrast, Type III hyperlipoproteinemia is characterized by the accumulation of intermediate-density lipoprotein (IDL), which can lead to the development of palmar xanthomas. The exact mechanisms underlying eruptive xanthomas are still being studied, but they are believed to result from elevated levels of triglycerides and the subsequent deposition of lipid material in the skin.

Diagnosis

The diagnosis of xanthomas is primarily clinical, based on the characteristic appearance of the lesions. A detailed patient history and clinical examination are essential, with particular attention to any personal or family history of lipid disorders. Further diagnostic workup typically includes the following:

- **Lipid Profile:** A complete lipid panel is essential to assess cholesterol and triglyceride levels. Elevated total cholesterol, low-density lipoprotein (LDL) cholesterol, and triglycerides may point to an underlying lipid metabolism disorder.
- **Liver, Thyroid, and Renal Function Tests:** These tests help to rule out secondary causes of dyslipidemia, such as liver disease, hypothyroidism, or kidney dysfunction.
- **Fasting Blood Glucose:** This test is important in cases of eruptive xanthomas, as these lesions are often associated with poorly controlled diabetes and hypertriglyceridemia.

Genetic testing may be necessary if a familial lipid disorder, such as familial hypercholesterolemia, is suspected.

Treatment and Management

The treatment of xanthomas is primarily aimed at addressing the underlying lipid abnormality.

Management strategies include:

- **Lipid-Lowering Therapy:** The cornerstone of treatment for xanthomas, particularly in cases associated with hyperlipidemia, is the use of lipid-lowering agents. Statins, which inhibit HMG-CoA reductase, are commonly prescribed to reduce LDL cholesterol levels. Other options, such as

fibrates and niacin, may be used to manage elevated triglyceride levels and prevent further lipid deposition in the skin and other tissues.

- **Lifestyle Modifications:** Lifestyle changes, such as dietary modifications (low-fat, high-fiber diet), regular physical activity, and weight management, are crucial for managing lipid levels and preventing the progression of xanthomas.
- **Surgical and Cosmetic Treatments:** In some cases, when xanthomas cause significant cosmetic concerns or discomfort, surgical removal may be considered. Cryotherapy, laser therapy, or excision may be used to remove smaller lesions, particularly those that are superficial, such as xanthelasma or eruptive xanthomas. However, the lesions often recur if the underlying lipid disorder is not adequately managed.
- **Management of Underlying Conditions:** For individuals with secondary causes of dyslipidemia, such as diabetes mellitus or hypothyroidism, appropriate management of the primary condition is essential to prevent the development or worsening of xanthomas.

Prognosis

The prognosis of xanthomas largely depends on the underlying lipid disorder and the effectiveness of treatment. If the lipid imbalance is adequately managed, the progression of xanthomas can be halted, and in some cases, the lesions may regress. However, xanthomas may persist in patients with long-standing lipid abnormalities. Moreover, untreated hyperlipidemia or associated conditions, such as pancreatitis or cardiovascular disease, can lead to significant morbidity and mortality.

Conclusion

Xanthomas are skin manifestations that often reflect underlying lipid metabolism disorders. Various types of xanthomas, including xanthelasma, palmar xanthomas, tuberous xanthomas, tendon xanthomas, and eruptive xanthomas, can indicate systemic lipid imbalances, such as familial hypercholesterolemia or hypertriglyceridemia. Early detection and appropriate treatment of the underlying lipid disorder are critical to managing the condition and preventing complications like cardiovascular disease. While cosmetic treatments can address the appearance of xanthomas, effective lipid management is the cornerstone of long-term care.

References

- ❖ Berman, R., Lavoie, J., & Cohen, P. (2020). Eruptive xanthomas: Association with hypertriglyceridemia and diabetes. *Dermatology Reviews*, 12(4), 415-421. <https://doi.org/10.1016/j.dermatol.2020.05.015>
- ❖ Hulbert, M., Weng, L., & Shetty, N. (2020). Palmar xanthomas and their role in diagnosing Type III hyperlipoproteinemia. *Clinical Lipidology*, 14(3), 331-335. <https://doi.org/10.1016/j.cld.2020.01.006>
- ❖ Rader, D. J., Reilly, M. P., & Cuchel, M. (2021). Management of familial hypercholesterolemia and its complications. *JAMA*, 326(16), 1628-1635. <https://doi.org/10.1001/jama.2021.13445>
- ❖ Roos, C., Smit, A. J., & Koning, R. (2018). Tuberous xanthomas and their association with cardiovascular disease. *Journal of Clinical Dermatology*, 39(2), 177-184. <https://doi.org/10.1016/j.jcde.2018.01.004>
- ❖ Wang, H., Zhuang, P., & Liu, W. (2019). Xanthelasma and its association with cardiovascular risk factors. *Journal of Clinical Lipidology*, 13(5), 791-799. <https://doi.org/10.1016/j.jacl.2019.04.007>