

Bilateral aşil tendon ksantoması: ailesel hiperkolesterolemili bir hastada US ve MRG bulguları

Erol Akgül, Derya Şire

E. Akgül (E)
Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı,
Adana

D. Şire
Özel Diomed Hastanesi, Adana

Familyal hiperkolesterolemi (FH), düşük dansiteli lipoprotein (LDL) reseptör genini etkileyen, yüksek LDL-kolesterol plazma seviyeleri, prematür koroner kalp hastalığı ve tendon ksantomaları ile karakterize otozomal dominant bir hastalıktır. Fonksiyonel LDL reseptörlerinin azalmasına bağlı olarak LDL metabolizması ve eliminasyonu bozulmuştur. Buna bağlı olarak kolesterol yumuşak dokularda birikir (1,2).

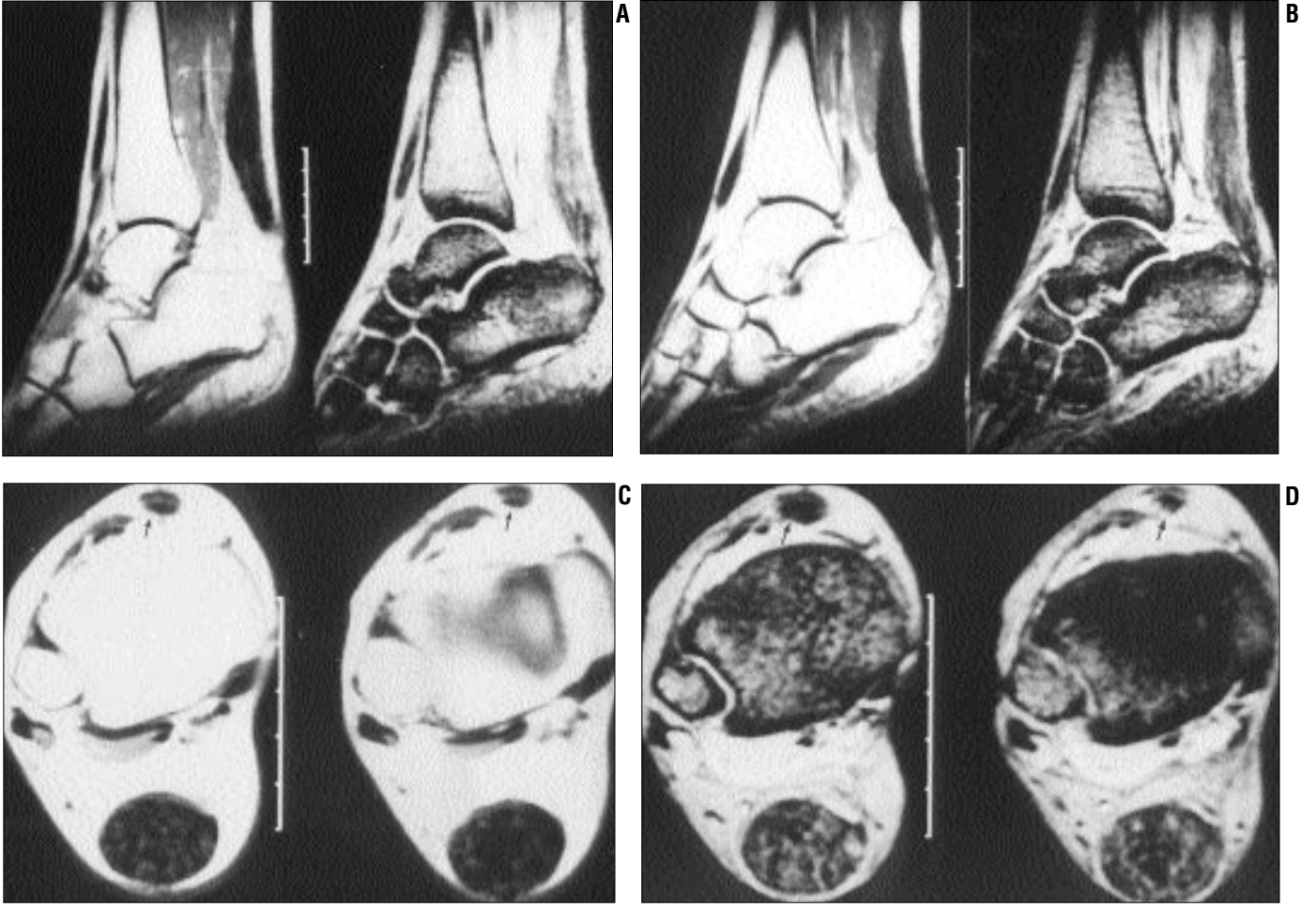
FH'li hastalar, eğer tedavi edilmezlerse koroner arter hastalığı, periferik ve serebral aterosklerotik vasküler hastalıklar erken gelişebilir. Bu nedenle hastalığın erken tanısı, sadece profilaktik tedavi ile hastalığın yavaşlatılmasında değil, aynı zamanda aterosklerozun geriletilebilmesinde de etkin olduğu için önemlidir. FH'nin genetik olarak tanısı mümkün olmakla birlikte henüz rutin olarak kullanılmamaktadır. Hastaların çoğunda, heterozigot FH (HFH) tanısı, LDL-kolesterol yüksekliği nedeniyle kolesterolün yüksek olması, ailede prematür koroner arter hastalığı hikayesi ve hastada veya birinci derece akrabada tendon ksantomalarının olması gibi laboratuvar ve klinik kriterlere dayanmaktadır. Bazı araştırmacılara göre hastada veya birinci derece akrabada ksantomaların olması tanı için şarttır. Ksantomalar oldukça patognomoniktir. Hastalığın prevalansı yaklaşık 1/500'dür. Homozigot formu oldukça nadirdir. Kadın erkek oranı 4/3'tür (1-6).

FH'de aşil tendonu en sık tutulan tendondur. Hastaların %90'ında bilateraldir. Tendonların klinik olarak değerlendirilmesinin duyarlılığı düşüktür. Aşil tendon ksantomalarının saptanmasında birçok görüntüleme tekniği kullanılmaktadır. Normal boyutlardaki tendonda anormalliklerin saptanmasında radyografi ve bilgisayarlı tomografinin kullanımı kısıtlıdır. Son çalışmalar, özellikle ultrasonografi (US) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) bulgularını tanımlamaktadır (1,5).

Bu çalışmada, aşil tendonlarında ksantomaları bulunan HFH'li bir hastada bilateral aşil tendon ksantomalarının US ve MRG bulguları, mikroskopik bulguları ile sunulmaktadır.

Olgu bildirisi

Yaklaşık iki yıldır ayak bilekleri arka kesiminde şişlik ve ağrı yakınması olan 28 yaşındaki bayan hastanın fizik muayenesinde, her iki aşil tendonunun şiş ve ağrılı olduğu dirseklerde, dizlerde ksantomalar olduğu saptandı. Sol göz altında ksantelazma vardı. Hastanın öyküsünden daha önce aynı şikayetlerle doktora gittiği anlaşıldı. Kan kolesterol dü-



Resim 1. Sagittal (A, sağ ayak; B, sol ayak) T1A ve T2A, aksiyel T1A (C, sağ ayak) ve T2A (D, sağ ayak) kesitlerde bilateral aşil tendonunun kalınlaştığı, tendon içerisinde T2A kesitlerde yaygın heterojen görünüm olduğu dikkati çekmektedir. T1A kesitlerde de benzer görünümün daha siliik bulunduğu görülmektedir. Anterior tibial kas tendonunda da bilateral hafif kalınlaşma ve benzer sinyal değişiklikleri izlenmektedir (C ve D'de okla işaretli).

zeyinin yüksek bulunması nedeniyle, tedavi amacıyla lipid düşürücü ilaçlar ve romatizmal bir hastalık olduğu düşünülerek nonsteroidal antiinflatuar ilaçlar ile steroid verilmiş. Hasta önerilen ilaçları bir süre kullanmış ve şikayetlerinin geçmemesi üzerine bırakmış. Şikayetleri 2-3 aydır artan hastanın annesinde de kan kolesterolünün yüksek olduğu ve 45 yaşında koroner kalp hastalığı nedeniyle bypass operasyonu geçirdiği öğrenildi. Hastanın serum LDL-kolesterol düzeyi 447 mg/dl idi.

Hastanın ayak bileğine yönelik MRG inceleme yapıldı. MRG'de bilateral aşil tendonlarının simetrik füzi-form kalınlaştığı ve aksiyel oval konfigürasyonunu kaybederek yuvarlak görünüm aldığı izlendi. Konvansiyonel T1 ve T2 ağırlıklı spin eko sekanslarda hipointens normal tendon faskülleri içerisinde, T2A kesitlerde daha

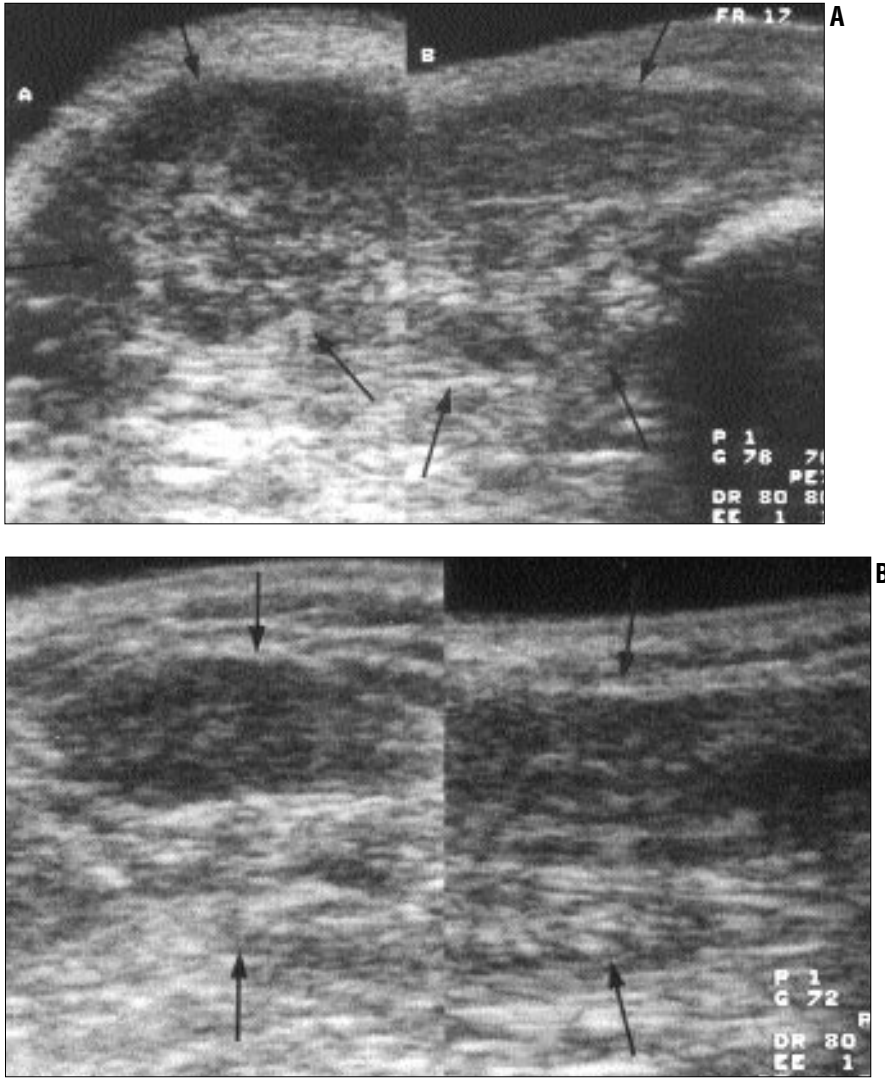
belirgin olmak üzere, bilateral fokal, globüler sinyal artışları vardı. T1A sekanslarda tendon ağırlıklı olarak hipointens izlenmekteydi (Resim 1). Anterior tibial kas tendonunda da hafif kalınlaşma ve aşil tendonuna benzer patolojik sinyaller izlenmekteydi (Resim 1). Hasta ayrıca US incelemeye alındı. US'de bilateral aşil tendonunun, MRG'de olduğu gibi kalınlaştığı ve homojen hiperekojen eko paterninin kaybolduğu gözlemlendi. Tendon içerisinde yaygın fokal hipoekojen alanlar vardı (Resim 2).

Hastanın her iki dirsekteki lezyonlarından ve sağ aşil tendonundan biyopsi alındı. Mikroskopide, dirsekte; dermis lokalizasyonlu yuvarlak, ortokromatik nükleuslu, geniş şeffaf sitoplazmalı histiyositlerden oluşan nodüler infiltratif gelişim gösteren neoplastik yapılar saptandı. Bir alanda kıl follikülü çevresinde dev hücre reaksiyonu

dikkati çekti. Aşil tendonunda ise fibrokollajen stromada hyalinizasyon ve bir alanda dirsekte tanımlanan nitelikte hücre grubu izlendi ve ksantoma olarak rapor edildi. Hastaya klinik, laboratuvar, radyolojik ve mikroskopik bulguları ile HFH tanısı kondu.

Tartışma

FH'li hastalarda ksantoma görülme sıklığı yaş ile birlikte artmaktadır. Fizik muayenede 20 yaşından önce nadiren saptanır. Üçüncü dekatta hastamızda da olduğu gibi görülme sıklığı artar (1). Plazma total kolesterol seviyeleri 270 ile 550 mg/dl arasında seyrederek (3). Hastalar, eklem bölgesindeki şikayetleri nedeniyle romatizmal hastalık düşünülerek tedavi edilebilirler (7). Olgumuz da bir süre romatizmal bir hastalık düşünülerek tedavi altına alınmıştı.



Resim 2. Sağ (A) ve sol (B) aşil tendonunun (oklar) aksiyel (resmin solunda) ve sagittal (resmin sağında) US görüntüleri. Her iki aşil tendonunun da simetrik kalınlaştığı, yaygın fokal hipoekojen alanlar nedeni ile heterojen görünümde olduğu dikkati çekmektedir.

Gagné ve ark. 588 hasta içeren bir çalışmada, tendon ksantomalarının yüksek LDL-kolesterol seviyeleri ile birlikte olduğunu göstermişlerdir. Ayrıca tendon ksantoması olmayan hiçbir hastada koroner kalp hastalığı saptamamışlar. Hastalığın tanısıl bir özelliği olan tendon ksantomaları sıklıkla aşil tendonunda olur (1,8). Olgumuzda serum LDL-kolesterol seviyesi yüksek olup aşil tendonlarında ve dirseklerde cilt altında ksantomalar ile sol göz alt kesiminde ksantelazma mevcuttu. Hastanın annesinde de aynı hastalık bulunmaktaydı ve kolesterol yüksekliği ile birlikte prematür koroner kalp hastalığı mevcuttu.

Aşil tendon ksantomalarının varlığını saptamada palpasyon kabul edilebi-

lir olmakla birlikte, subjektif bir yön-temdir ve duyarlılığı düşüktür. Ksantomaların varlığını göstermede US yaygın olarak kullanılmaktadır. Daha ucuz ve daha hızlı yapılması mümkün olduğu için MRG'ye tercih edilmektedir (1,2). Bureau ve Roederer, 94 HFH hastasını içeren çalışmalarında, fizik muayene ile 94 hastanın %66'sında, US ile %94'ünde aşil tendon ksantomatozisini göstermişlerdir (1). Başka bir çalışmada erişkin hastaların %25'inde ksantomaların palpabl olmadığı belirtilmiştir (9). Bude ve ark. ise fizik muayenesi normal 23 hastanın %83'ünde US ile aşil tendonunda ksantomaları göstermişlerdir (3).

Aşil tendonunun normal US görün-

tüsü, fibriler bir patern gösteren multipl paralel lineer ekolardır. Tendonda kalınlaşma saptanabilir. Histolojik korelasyon, fibriler ekoların, gevşek bağ dokusundan yapılmış endotendinöz septalar ile ağırlıklı olarak kollajen fibril demetlerini içeren sıkı bağ dokusu arasındaki interfazdan kaynaklandığını göstermektedir. US'de aşil tendon ksantomaları hipoekoik nodüller veya hastamızda da olduğu gibi diffüz heterojen eko paterni olarak tanımlanmaktadır (1,2,6).

Tendon ksantomalarında yağ birikimi ağırlıklı olarak esterifiye ve nonesterifiye kolesterol formunda olmaktadır. Esterifiye kolesterolün birikimi, olgumuzun patolojik spesmeninde histiyosit olarak tanımlanan makrofa-ja benzer hücreler içinde olmaktadır. Bu hücreler sıklıkla arterioller çevresinde küme oluşturmaktadır. Yağ depolanması ilerlerse granüloamatöz reaksiyon olmakta ve kollajen fibrillerde dejenerasyona yol açmaktadır. US'deki fokal hipoekoik alanları bu küçük hücre kümeleri oluşturmaktadır (1,5,10). Bu özellikler, aşil ksantomatozisi dışında parsiyel tendon yırtıklarında veya tendinitlerde de olabileceği için sonografik bulgular spesifik değildir (1). Diğer klinik ve laboratuvar bulgular ile korele edilmelidir.

MRG'de aşil tendonunun fuziform genişlemesi yanında, T1 ve T2A sekanslarda trabeküler alanlar içerisinde globüler heterojen sinyal yoğunluğu izlenir. Bu trabeküler düşük sinyalli alanlar rezidüel normal kollajen fasküllerini temsil ederken, heterojen globüler sinyaller ksantomatoz birikimleri yansıtmaktadır (7,11). Olgumuzda da MRG bulguları benzerdi. Tanımlanan heterojen sinyaller özellikle T2A sekanslarda daha belirgindi. Liem ve ark. klinik bulguları olmayan HFH'li 7 hasta üzerinde yaptıkları bir çalışmada, MRG ve US'nin aşil tendonu anatomisi ile ilgili bilgi sağlamada eşit olduklarını, fakat konvansiyonel T1 ve T2A spin eko sekanslarda ksantomaların gösterilmesinde MRG'nin değerinin kısıtlı olduğunu ortaya koymuşlardır (12). Olgumuzda ksantomalar, konvansiyonel spin eko sekanslar-

la rahatlıkla demonstre edilebildiği için ek sekanslara gerek duyulmamıştır. MRG ile ayak bileğindeki diğer tendonların da değerlendirilebilmesi, bizce MRG'nin US'ye göre önemli bir üstünlüğüdür. Nitekim olgumuzda klinik olarak saptanamayan anterior tibial kas tendonundaki hafif kalınlaşma ve aşil tendonundakilere gibi benzer patolojik sinyaller insidental olarak saptanmıştır.

Hiperkolesteroleminin modern tedavisinde, sadece serum LDL-kolesterolün düşürülmesi değil, LDL-kolesterol seviyelerinin düşürülmesinden sonra tendon ksantomalarının gerilemesi de sağlanabilmektedir (4). Ağrılı ve şekil bozukluğuna yol açan aşil ksantomalarında cerrahiye de başvurulabilir. Tümöral nodüller total veya subtotal

olarak çıkarılabilir. Diffüz, şiddetli formlarda ise total rezeksiyon veya fasyal rekonstrüksiyon yapılabilir. Radyoterapinin faydası saptanmamıştır (5,13).

Sonuç olarak, klinik olarak saptanabilen aşil tendon ksantomalarında US ve MRG'ye gerek duyulmayabilir. Klinik olarak saptanamayan lezyonla-

rın gösterilmesinde ise US, ucuz, zararsız, kolay uygulanabilir ve duyarlılığının yüksek olması nedeniyle yapılması gereken ilk radyolojik görüntüleme yöntemi olmalıdır. MRG, özellikle klinik olarak saptanamayan diğer tendonlardaki benzer değişiklikleri de ortaya koyması bakımından US'ye göre daha değerlidir.

CASE REPORT: XANTHOMAS OF THE ACHILLES TENDON: US AND MRI FINDINGS IN A PATIENT WITH FAMILIAL HYPERCHOLESTEROLEMIA

Familial hypercholesterolemia is a common disorder characterized by hypercholesterolemia, tendon xanthomas and premature coronary heart disease. Ultrasonography and magnetic resonance imaging are sensitive diagnostic tools for the detection of tendon xanthomas in the Achilles tendon. In this report, we present ultrasonography, magnetic resonance imaging and microscopic findings of Achilles tendon xanthomas in a case of heterozygous familial hypercholesterolemia.

TURK J DIAGN INTERVENT RADIOL 2002; 8:97-100

Kaynaklar

1. Bureau NJ, Roederer G. Sonography of Achilles tendon xanthomas in patients with heterozygous familial hypercholesterolemia. AJR 1998; 171:745-749.
2. Koivunen-Niemelä T, Viikari J, Niinikoski H, et al. Sonography in the detection of achilles tendon xanthomata in children with familial hypercholesterolemia. Acta Paediatr 1994; 83:1178-1181.
3. Bude RO, Nesbitt SD, Adler RS, Rubenfire M. Sonographic detection of xanthomas in normal-sized Achilles' tendon of individuals with heterozygous familial hypercholesterolemia. AJR 1998; 170:621-625.
4. Erkelens DW, Sherwood LM. Familial hypercholesterolemia, tendinous xanthomas, and frans hals. JAMA 1989; 262:2092.
5. Fahey JJ, Stark HH, Donovan WF et al. Xanthoma of the Achilles tendon. J Bone and Joint Surg 1973; 55:1197-1211.
6. Bude RO, Adler RS, Bassett DR, et al. Heterozygous familial hypercholesterolemia: detection of xanthomas in the Achilles tendon with US. Radiology 1993; 188:567-571.
7. Kelman CG, Disler DG, Kremer JM, Jennings TA. Xanthomatous infiltration of ankle tendons. Skeletal Radiol 1997; 26:256-259.
8. Gagné C, Moorjani S, Brull D, et al. Heterozygous familial hypercholesterolemia: relationship between plasma lipids, lipoproteins, clinical manifestations and ischemic heart disease in men and women. Atherosclerosis 1979; 34:13-24.
9. Brown MS, Goldstein JL. Familial hypercholesterolemia: genetic, biochemical, and pathophysiologic considerations. Adv Intern Med 1975; 20:273-296.
10. Kruth HS. Lipid deposition in human tendon xanthoma. Am J Pathol 1985; 121:311-315.
11. van den Bosch HCM, Vos LD. Images in clinical medicine: Achilles' tendon xanthoma in familial hypercholesterolemia. New Eng J Med 1998; 338:1591.
12. Liem MS, Leuven JA, Bloem JL, Schipper J. Magnetic resonance imaging of Achilles tendon xanthomas in familial hypercholesterolemia. Skeletal Radiol 1992; 21:453-457.
13. Panman WF, Hamming JJ. Xanthoma of the achilles tendon. Neth J Surg 1986; 38:155-157.