

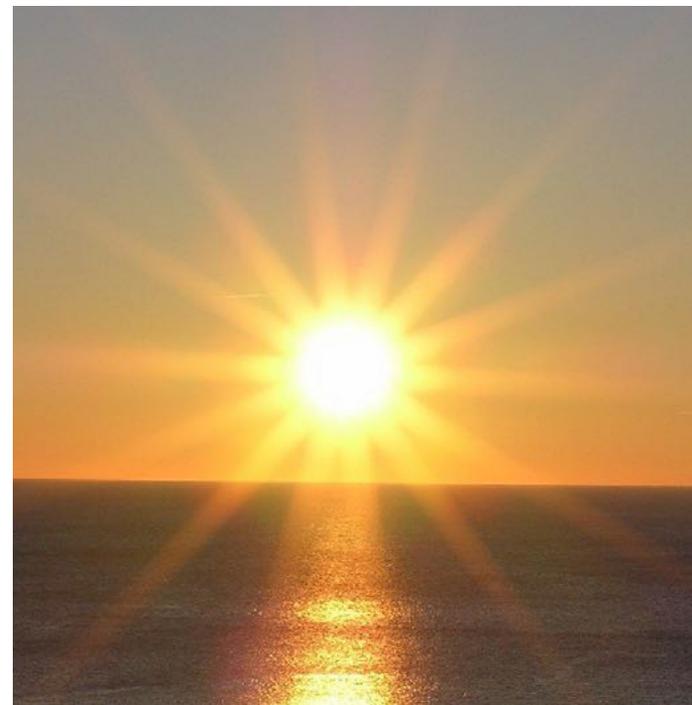
XVI° Convegno Nazionale Dermatologia per il Pediatra

Riccione, 20 – 21 Maggio 2016



Il giallo: xantomi e xantogranulomi

Elisa Sama
Dermatologia, Cesena



Xantomi



Xantogranulomi



XANTOMI

- **Forme normolipemiche**
- **Forme dislipemiche (iper TG e iper COL)**
primitive e secondarie
- **Indagini di laboratorio (assetto lipidico) per
inquadramento della patologia sottostante**

Classificazione di Fredrickson

Iperlipidemie Primarie

Tipo	Proteine elevate	Esempio
I	Chilomicroni	Insufficienza LPL
IIa	LDL	Ipercolesterolemia Familiare
IIb	VLDL + LDL	Iperlipidemia Combinata Familiare
III	Remnants β -VLDL	Tipo III Iperlipoproteinemia
IV	VLDL	Ipertrigliceridemia Familiare
V	Chilomicroni + VLDL	Insufficienza Apo-CII

XANTOMI

- Lesioni infiltrative di colore giallo- arancio,
- consistenza duro- elastiche
- Clinica variabile a seconda della sede d'insorgenza



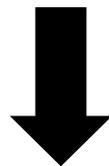


xantelasmi

> 50 aa

50 % : normolipemia

Bambini e adolescenti



Fenotipo IIa : ipercolesterolemia fam.



LDL

III : iperlipoproteinemia



VLDL



tendinei

- Autosomica recessiva
- Omozigosi:
xantomi nell' infanzia,
complicanze cardiache
nell' adolescenza,
aspettativa di vita ridotta



Fenotipo IIa :
ipercolesterolemia

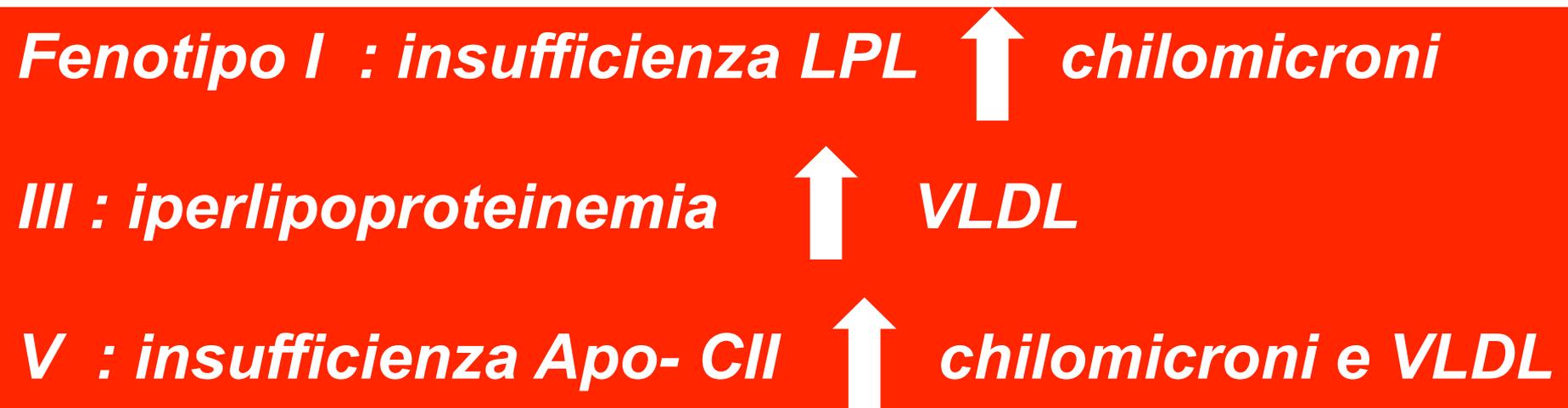


LDL

eruttivi



- Comparsa improvvisa, a gittate
- Glutei, gomiti, ginocchia, avambracci







tuberosi

- Originano per confluenza di elementi eruttivi
- Prominenze ossee e glutei

Fenotipo IIa : ipercolesterolemia fam. ↑ LDL

III : iperlipoproteinemina ↑ VLDL

V : insufficienza Apo- CII ↑ chilomicroni e VLDL





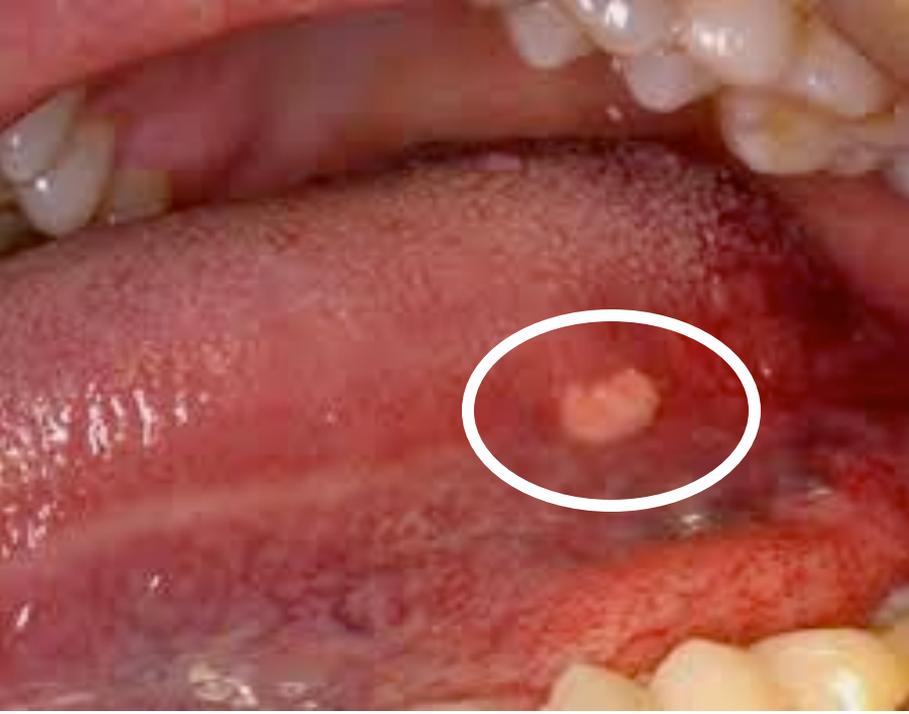
**striato
palmare**

- pieghe flessorie delle sup. palmari

Fenotipo III : iperlipoproteinemica



VLDL

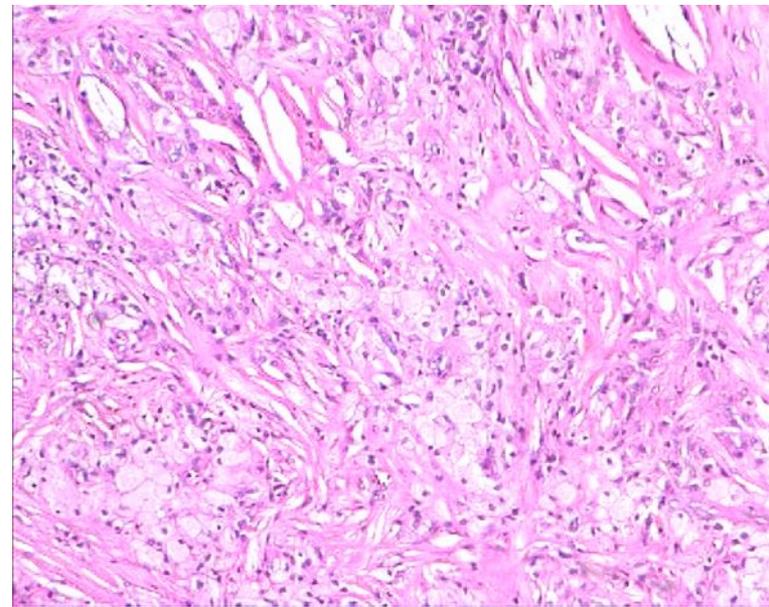
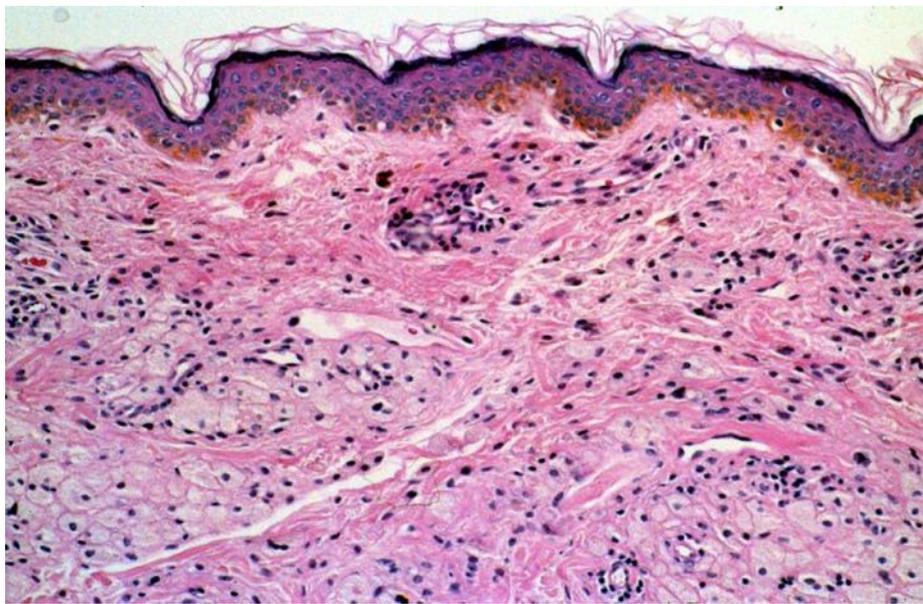


verruciformi

- mucosa orale, talvolta genitale
- diagnosi istologica
- associazione con lichen planus, pemfigo volgare, nevo epidermico etc...

disseminato

- Coinvolgimento cutaneo con eruzione di centinaia di papule a distribuzione simmetrica (volto, tronco ed porzione prossimale degli arti)
- Coinvolgimento mucosa orale, laringea e faringea: dispnea e disfagia associate
- tre forme: autorisolutiva, persistente e progressiva



Istologia: nel derma superficiale, proliferazione costituita da istiociti, fibroblasti, cellule giganti di Touton e macrofagi con citoplasma abbondante, finemente vacuolizzato e di aspetto schiumoso.

All'interno di queste cellule sono presenti sia colesterolo libero che esterificato, fosfolipidi e trigliceridi; la zona centrale ricca di istiociti è spesso circondata da cellule infiammatorie e processi fibrotici.

**... diagnosi
differenziale...**



**granulomi
anulari**

molluschi contagiosi





Xantogranulomi



Kim YR. **Familial hypercholesterolemia and the atherosclerotic disease.** *Korean Circ J.* 2013.

Al Montasir A. **Acute myocardial infarction in a 28 year man with familial hypercholesterolemia.** *Indian J Med Sci.* 2012

Ghosh SK. **Tuberous xanthoma as a presenting feature of familial homozygous hypercholesterolemia with aortic regurgitation.** *J Pediatr.* 2015

1) Stabilire l'assetto lipidico

Correzione della patologia sottostante (dieta, attività fisica, farmaci ipolipemizzanti) per migliorare il quadro cutaneo

Regressione spontanea in settimane e/o mesi

2) Trattamento chirurgico

3) Vaporizzazione con laser CO2

**Frequenti recidive post chirurgiche e post
laser**

Take home message

**L' accertamento istologico degli xantomi,
consente un migliore e più preciso
inquadramento diagnostico e terapeutico di
un' eventuale alterazione del metabolismo
lipidico sottostante.**

XANTOGRANULOMI



Adamson (1905) Congenital xanthoma multiplex

McDonagh (1912) Nevo xanthoendothelioma

Laurb and Lain (1937) visceral involvement

Blank et al (1949) ocular involvement

*Helwig and Hackney (1954) Juvenile
xanthogranuloma*

- **Istiocitosi non langheransiane**
- **insorge nel neonato o precocissimamente in età**

pediatrica



**papule e/o noduli di colorito
giallo- arancio e dimensioni
variabili tra 5 e 10 mm**





lesioni superiori ai 20 mm di diametro, sono rare e classificate come forme giganti

**Sedi d'insorgenza : volto, il cuoio capelluto, il
tronco e la radice degli arti;
coinvolgimenti extracutanei, come l'occhio, il
fegato, la milza ed il polmone sono rari.**

- **Eziopatogenesi sconosciuta**

- reazione granulomatosa istiocitaria ad uno stimolo

fisico ed/ od infettivo con secondaria e progressiva

lipidizzazione in assenza di alterazioni del metabolismo

lipidico -

- **Razza bianca 10 vv più frequente che razza nera**

- **M: F 1.5: 1**

Associazioni

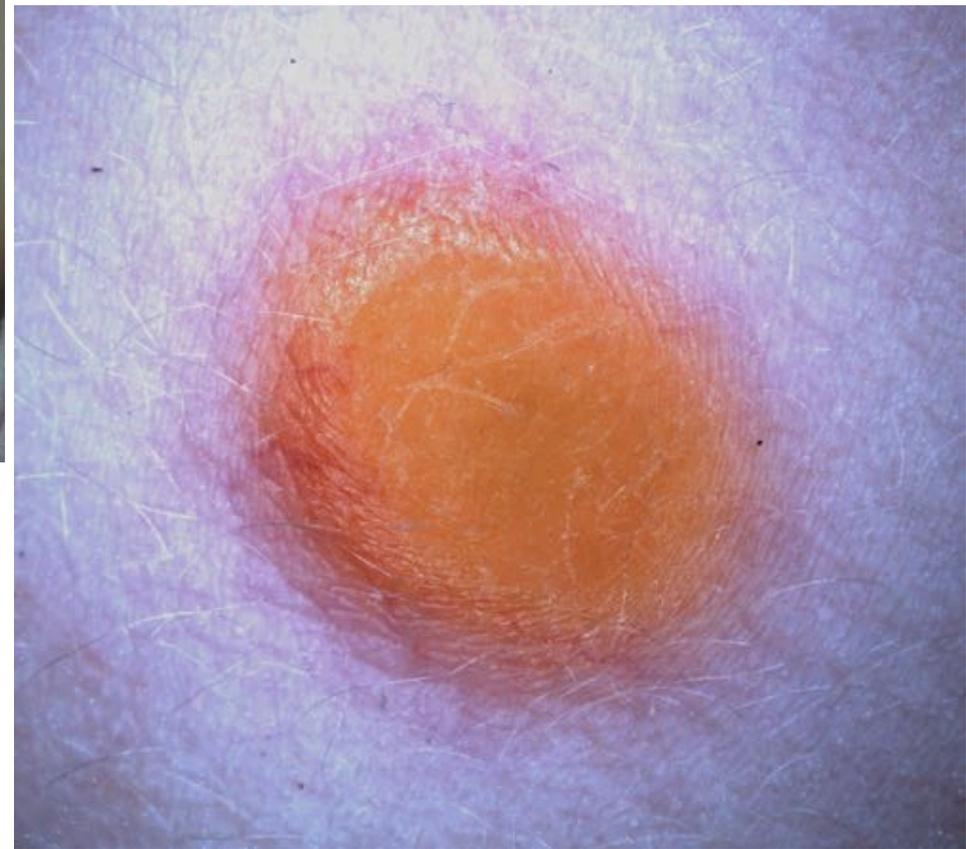
- **Neurofibromatosi tipo 1 (37.5%)**
- **Nieman Pick disease**
- **Orticaria pigmentosa**
- **Leucemia mielocitica giovanile**

Fenot M et al. Juvenile xanthogranulomas are highly prevalent but transient in young children with neurofibromatosis type 1. J Am Acad Dermatol. 2014

Ferrari F et al. Juvenile xanthogranuloma and nevus anemicus in the diagnosis of neurofibromatosis type 1. JAMA Dermatol. 2014

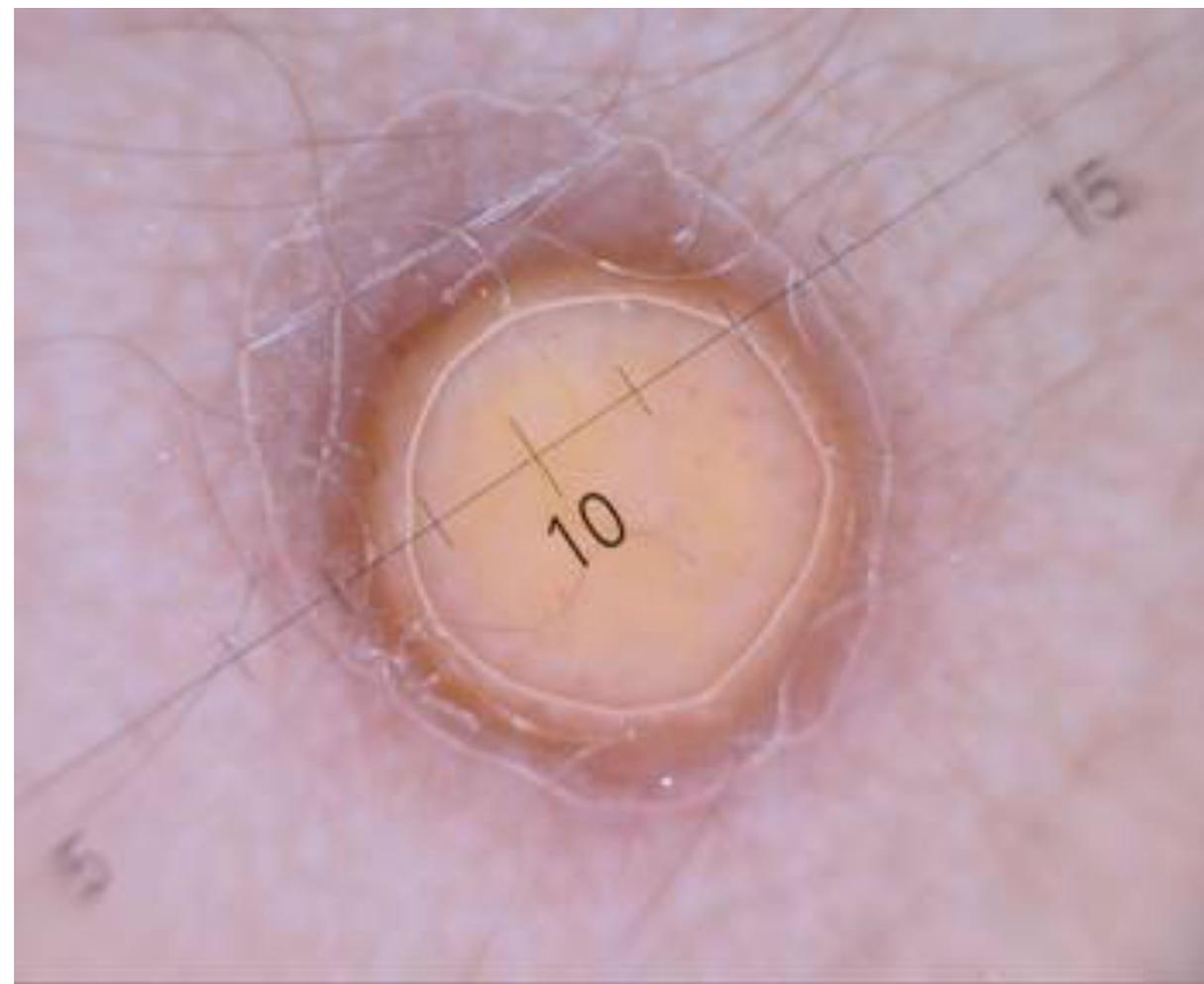






dermatoscopia

**superficie giallo-arancio con alone periferico
eritematoso da cui si dipartono fini teleangectasie
lineari e ramificate**



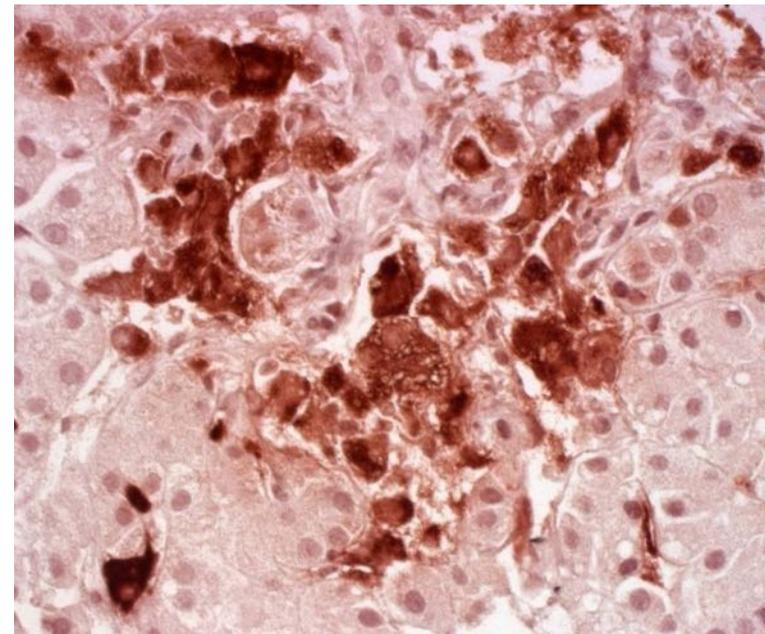
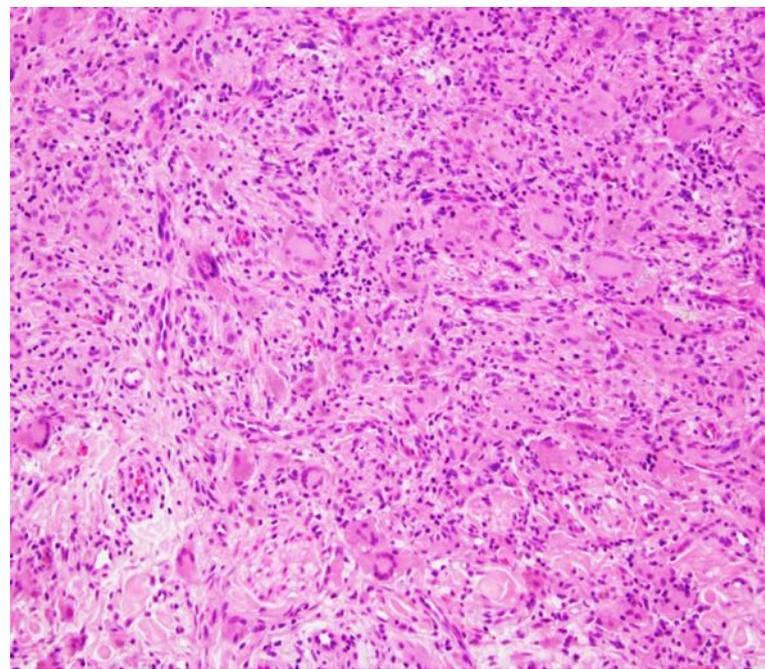
**Pattern dermatoscopico: “clouds” nuvole
xantomatose**

Aspetto “sole al tramonto”

istologia

**neoplasia densamente
cellulata, costituita da cellule
fusate ed alcune cellule di
Touton**

**Analisi
immunoistochimica:
CD 68 positivo
S100 /Cd 1α negativo**

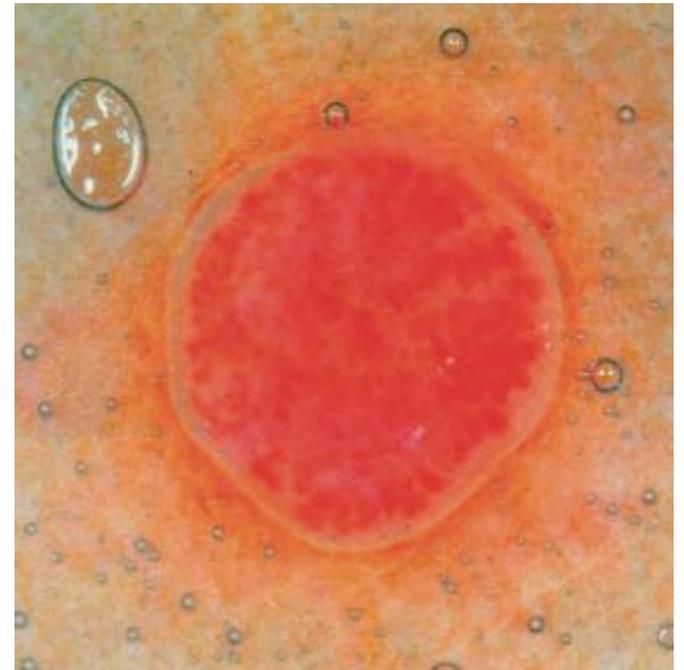


**... diagnosi
differenziale...**

Dermatofibroma



Nevo di Spitz





xantomi

- **Prognosi favorevole, con regressione spontanea in un periodo compreso tra sei mesi e tre anni.**
- **Caratteristiche cliniche e dermoscopiche spesso dirimenti per la diagnosi.**
- **Frequenti recidive dopo asportazione.**

Take home message

Il colorito caratteristicamente giallo-arancio, accredita la diagnosi clinica, rendendo superfluo, nella maggior parte dei casi, un accertamento istologico.