




Disponible en ligne sur
 ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

www.em-consulte.com



DOCUMENT ICONOGRAPHIQUE

Xanthomes cutanés géants révélant une hypercholestérolémie familiale homozygote

Giant cutaneous xanthomas revealing homozygous familial hypercholesterolaemia

R. Moutran*, I. Maatouk, R. Tomb

Service de dermatologie, Hôtel-Dieu de France, BP 16-6830, Achrafieh, Beyrouth, Liban

Reçu le 1^{er} mai 2011 ; accepté le 24 juin 2011

Disponible sur Internet le 17 août 2011

Observation

Un homme de 39 ans s'est présenté dans notre département pour des tuméfactions asymptomatiques des dos des mains, des doigts (Fig. 1), des coudes (Fig. 2), des genoux, des pieds (Fig. 3) et du bas du dos.

C'est un patient né de parents consanguins (cousins de premier degré), tabagique à 15 paquets/année, et sans antécédent personnel cardiovasculaire. Son père est décédé à l'âge de 53 ans suite à un infarctus du myocarde. Il ne signalait ni prise d'alcool, ni prise médicamenteuse.

Ses lésions cutanées sont apparues à l'âge de 13 ans et se sont étendues progressivement en augmentant en volume et en nombre le gênant « esthétiquement » dans sa vie quotidienne.

À l'examen clinique, on notait des nodules de 1 à 5 cm de diamètre aux mains et aux pieds ayant un aspect pseudo-chéloïdien et parsemés de télangiectasies. Aux coudes et aux genoux, existaient des nodules jaunâtres de 10 à 15 cm de diamètre dont la surface était par endroits ulcérée (Fig. 3).

Par ailleurs, on retrouvait un souffle carotidien bilatéral, un arc cornéen et des xanthélasmas.



Figure 1. Multiples xanthomes du dos de la main.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : roymoutran@yahoo.com (R. Moutran).



Figure 2. Xanthome géant du coude.



Figure 3. Xanthome au niveau du pied.

Ses examens paracliniques révélèrent une perturbation du bilan lipidique avec un chiffre de LDL à 528 mg/dL, soit 13,65 mmol/L (normales : 1,30 g/L, soit 4,9 mmol/L). Le diagnostic d'hypercholestérolémie familiale homozygote fut suspecté.

Commentaires

Le diagnostic de xanthome cutané peut prêter à confusion devant les images pseudochéloïdiennes disséminées aux dos des mains, doigts, coudes, genoux, pieds et bas du dos.

Grâce à cette présentation dermatologique, nous avons adressé notre patient chez un cardiologue pour prise en charge de sa dyslipidémie, des facteurs de risque cardiovasculaires et l'évaluation d'une éventuelle hypercholestérolémie familiale. Son cardiologue nous a répondu qu'il était effectivement porteur d'une hypercholestérolémie familiale homozygote (mutation sur le chromosome 19 du gène codant le récepteur de LDL).

L'hypercholestérolémie familiale homozygote est une maladie qui touche en l'occurrence certaines populations, dont les Libanais [1]. De transmission autosomale codominante, elle est caractérisée par des taux élevés de LDL, des xanthomes tendineux et une athérosclérose prématurée. Elle a un pronostic sévère dû aux complications cardiovasculaires [2,3]. Le diagnostic est plus fréquemment posé durant l'enfance [4].

Déclaration d'intérêts

Les auteurs déclarent ne pas avoir de conflits d'intérêts en relation avec cet article.

Références

- [1] Fahed AC, Safa RM, Haddad FF, Bitar FF, Andary RR, Arabi MT, et al. Homozygous familial hypercholesterolemia in Lebanon: a genotype/phenotype correlation. *Mol Genet Metab* 2011;102:181–8.
- [2] Naeyaert JM. Xanthomes. *Ann Dermatol Venerol* 2003; 130:65–8.
- [3] Turpin G, Bruckert E. Les hypercholestérolémies familiales. *Ann Med Interne* 1999;150:605–14.
- [4] Kolansky DM, Cuchel M, Clark BJ, Paridon S, McCrindle BW, Wiegers SE, et al. Longitudinal evaluation and assessment of cardiovascular disease in patients with homozygous familial hypercholesterolemia. *Am J Cardiol* 2008;102: 1438–43.