



## IMAGEN EN PEDIATRÍA

# Xantomas en un lactante

## Xanthomas in an infant

N. Carmona Cedrés, I. Vitoria Miñana\* y J. Dalmau Serra

Unidad de Nutrición y Metabolopatías, Hospital Infantil La Fe, Valencia, España

Recibido el 12 de diciembre de 2008; aceptado el 5 de enero de 2009

Disponible en Internet el 16 de abril de 2009

Se trata de un niño de 21 meses con lesiones cutáneas asintomáticas de aparición progresiva desde hace 4 meses. Como antecedente familiar destaca hipercolesterolemia en las ramas materna y paterna, así como infarto agudo de miocardio del padre a los 32 años.

Se observan placas amarillentas ligeramente sobreelevadas, de superficie rugosa y que siguen el trayecto de los pliegues de ambas muñecas (fig. 1). También se observan lesiones papulonodulares amarillentas de 3 a 5 mm de

diámetro en los nudillos (fig. 2), agrupadas en codos y rodillas (fig. 3).

Entre los exámenes complementarios destaca una marcada elevación del colesterol total (1.105 mg/dl) y del colesterol ligado a lipoproteínas de baja densidad (LDL) (933 mg/dl). Los resultados de los triglicéridos (138 mg/dl) y del colesterol ligado a lipoproteínas de alta densidad (30 mg/dl) son normales. La apolipoproteína A<sub>1</sub> es de 0,74 g/l y la apolipoproteína B es de 4,88 g/l.

Dada la alteración lipoproteica y los antecedentes familiares, el diagnóstico de sospecha es xantomas secundarios a hipercolesterolemia familiar. Se realiza un estudio genético y se obtiene mutación del gen del receptor de LDL en homocigosis, lo que confirma el diagnóstico.



Figura 1



Figura 2

\*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: vitoria\_isi@gva.es (I. Vitoria Miñana).



**Figura 3**

Los xantomas son pequeñas tumoraciones grasas bajo la superficie cutánea asociadas generalmente a hiperlipidemia, bien sea primaria (genética) o secundaria a otras afecciones sistémicas (hipotiroidismo, síndrome nefrótico, etc.).

Estas lesiones xantomatosas también pueden aparecer en situaciones de normolipidemia con las que hay que hacer diagnóstico diferencial, principalmente con algunos procesos proliferativos englobados dentro las histiocitosis, como el xantogranuloma juvenil o el xantoma diseminado.

Interesa destacar que si bien la hipercolesterolemia familiar se caracteriza por la presencia de xantomas en adultos, su hallazgo es muy infrecuente incluso en la forma homocigota y su aparición es excepcional en la época lactante.