

Xanthomatosis Cerebrotendinosa

Laporan Kasus

Oleh: Soedarmadi, Etnawati, Hardyanto dan Suyoto

Bagian Ilmu Penyakit Kulit dan Kelamin
Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada, Yogyakarta

ABSTRACT

Soedarmadi, Etnawati, Hardyanto & Suyoto — Cerebrotendinous xanthomatosis

A case of cerebrotendinous xanthomatosis in an Indonesian male, 25 years of age, is reported. The diagnosis was based on clinical features, laboratory and histopathologic examinations, without measurement of cholestanol concentration either in the plasma or in the xanthoma.

Key Words: xanthoma — normolipidemia — lipoidosis — cataracta juvenilis — neurologic disturbances

PENGANTAR

Xantoma adalah timbunan lipid pada kulit dan jaringan subkutan yang disebabkan abnormalitas konsentrasi maupun komposisi lipid plasma (Frederickson, 1979). Xantoma biasanya menyertai adanya hiperlipidemia baik yang primer maupun sekunder; walaupun jarang, xantoma dapat terjadi pada seseorang dengan normolipidemia, yaitu pada histiositosis X dan non-histiositosis X (Moschela, 1975; Winkelmann & Rowden, 1982).

Korting (1980) menyebutkan bahwa xantoma, hiperlipoproteinemia, dan hiperlipidemia, termasuk dalam lipoidosis ("lipid storage disease"), terjadi karena adanya defek enzim genetik yang mengakibatkan akumulasi dan penyimpanan komponen-komponen metabolik dan produk-produk antara yang terjadi sebelum titik blokade enzim.

Pada tahun 1968 Harlan & Still melaporkan suatu kasus xanthoma tendineum dan tuberosum tanpa disertai hiperlipidemia yang diturunkan secara resesif menurut hukum Mendel; kasus yang jarang ini kemudian dikenal sebagai xanthomatosis cerebrotendinosa. Sampai saat ini baru ada 20 kasus yang dilaporkan, sehingga mendorong kami melaporkan kasus ini (Braverman, 1981).

LAPORAN KASUS

Pada tanggal 18 Desember 1982 seorang laki-laki bangsa Indonesia suku Jawa, berumur 25 tahun, datang di Bagian Penyakit Kulit dan Kelamin Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito, Yogyakarta.

Anamnesa

Kira-kira 5 tahun yang lalu penderita merasakan adanya benjolan, mula-mula di atas kedua tumit sebesar ujung jari, yang makin lama makin membesar dan bertambah pada jari-jari tangan, kaki, lutut, siku dan lengan bawah. Penderita tak merasakan nyeri pada benjolan tersebut, maupun pada sendi-sendi. Bersamaan dengan itu pandangan dirasakan makin kabur. Keluarga tak ada yang menderita penyakit serupa. Penderita hanya sampai kelas I SD, tidak pernah naik kelas, lalu keluar dari sekolah.

Pemeriksaan klinis

Kedadaan umum penderita sedang, gizi sedang, kesadaran compos mentis, kesan nampak adanya retardasi mental. *Vital signs* tak ada kelainan. Pada pemeriksaan alat dalam tak dijumpai adanya kelainan.

Pada tumit, yaitu sepanjang tendo Achillei, melekat tumor berbatas tegas, konsistensi keras, sebesar bola tenis, warna serupa dengan kulit sekitarnya, mudah digerakkan, mengalami ulserasi. Pada bagian ekstensor jari-jari tangan, kaki, lutut, siku, lengan bawah terdapat tumor serupa dengan diameter bervariasi antara 1 cm—5 cm. Pada pemeriksaan tak ditemukan adanya nyeri tekan, juga tak ada gangguan gerakan sendi.

Pemeriksaan laboratorium

Darah, urine, faeces rutin: dalam batas normal.

Test faal hepar : dalam batas normal.

Gula darah puasa/2 jam post-prandial: dalam batas normal.

Kimia darah: Lipid total 586 mg%
 Cholesterol total 176 mg%
 β -lipoprotein 4,46 mg%
 Trigliserida 61,3 mg%.

Rheuma factor negatip.

Pemeriksaan histopatologis

Tampak jaringan kulit dengan hiperkeratosis konfluen, pemendekan *rete ridges*. Dermis superfisial sembab, dermis bagian bawah stromanya sembab, dengan banyak sel bervacuola atau sel lemak dengan infiltrat limfohistiositik. Tak ditemukan tanda-tanda ganas yang khas.

Kesimpulan: dapat menyokong diagnosa xanthomatosis.

Pemeriksaan röntgenologis

Thorax: apex tenang, tampak bercak-bercak infiltrat parakardial kanan-kiri. Corak bronkovaskuler mengabur. Hilus tak membesar, sinus dan diaphragma normal. Cor dalam batas normal.

Kesan: Tak tampak proses spesifik, bronchitis chronica.

Konsultasi dengan Bagian Penyakit Mata

Hasil: ODS cataracta juvenilis.

Konsultasi dengan Bagian Penyakit Saraf

Hasil: Adanya spastisitas pada kedua anggota superior dan inferior. Terdapat hiperestesia general.

Konsultasi dengan Bagian Penyakit Dalam

Hasil: Dapat menyokong diagnosa xanthomatosis.

Pengobatan

Penderita kami kirimkan ke Bagian Bedah untuk dilakukan eksterpsi.

DISKUSI

Dalam kasus ini kita berhadapan dengan seorang penderita laki-laki dewasa muda yang secara klinis ada xanthoma tendineum, xanthoma tuberosum, katarak, serta gangguan neurologis yang berupa spastisitas pada anggota serta hiperestesia general, dan terdapat kesan adanya retardasi mental. Pada pemeriksaan laboratorium ternyata didapat normolipidemia, sehingga perlu dipikirkan kelainan-kelainan yang disertai erupsi xanthoma dengan normolipidemia. Tetapi dari hasil pemeriksaan histopatologis kelainan-kelainan yang termasuk dalam sindroma histiositosis X dan non-histiositosis X telah dapat kita kesampingkan, karena pada sindroma tersebut yang menonjol adalah proliferasi histiosit dibandingkan dengan gambaran *granulomatous* maupun *xanthomatous* (Braverman, 1981), sehingga tinggal 2 kemungkinan diagnosa yang dapat dikemukakan, yaitu xanthomatosis cerebrotendinosa dan xanthomatosis pada β -sitosterolemia (Frederickson, 1979).

Bhattacharya & Conner pada tahun 1978 menemukan kasus xanthomatosis cerebrotendinosa ini dengan gejala klinis retardasi mental yang merupakan abnormalitas yang timbul pertama kali pada waktu anak-anak, kemudian pada umur duapuluh baru timbul xanthoma, spastisitas dan katarak juvenil. Sedangkan gangguan neurologik lain akan timbul sedikit demi sedikit secara progresif (Frederickson, 1979). Pada kasus kami dapat dilihat kemiripannya dengan kasus tsb.

Xanthoma pada sitosterolemia klinis, ditemukan adanya xanthomata yang prominen pada tendo Achillei, plantar, patellar, tendo-tendo ekstensor tangan, maupun xanthoma plana, xanthoma tuberosum dan xanthelasma. Tetapi di sini tidak dijumpai adanya stigmata xanthomatosis cerebrotendinosa (Frederickson, 1979). Dan untuk memastikan diagnosa perlu dilakukan analisa kromatografi kadar sterol plasma maupun xanthomanya, di mana akan ditemukan kadar sitosterol, campesterol, dan stigmasterol yang tinggi (Frederickson, 1979; Braverman, 1981).

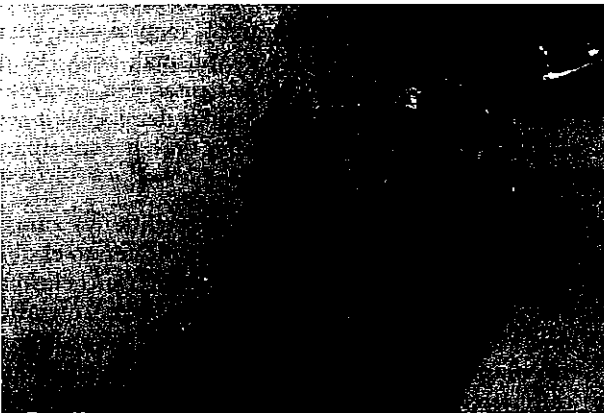
Wiedeman (1958) pernah melaporkan satu kasus yang disebut dystrophia dermocondrocornealis familiaris; pada kasus tsb. selain ditemukan xanthoma juga ditemukan adanya defek pada tulang-tulang carpalia, yang mengakibatkan



a.



b.



c.

GAMBAR 1. — Xanthoma tendineum

- a. pada tendo tangan dan jari,
- b. pada tendo Achilles dan pada pangkal ibu jari,
- c. pada tendo jari kaki.

kan subluxatio dan kontraktur, juga ditemukan opasitas pada kornea (Korting & Denk, 1976); hal-hal tsb. tidak ditemukan pada kasus kami.

Walaupun untuk memastikan diagnosa xanthomatosis cerebrotendinosa masih diperlukan pemeriksaan kolesterol plasma dan xanthoma, tetapi karena hal ini belum bisa kami kerjakan, maka diagnosa kami tegakkan berdasarkan pemeriksaan klinis, histopatologis dan laboratoris yang bisa dikerjakan.

Penyakit ini mempunyai prognosa buruk, salah satu penyebab kematian adalah karena atherosklerosis prematur yang menimbulkan penyakit jantung iskemik. Untuk pengobatan belum ditemukan terapi yang spesifik (Frederickson, 1979; Cormane & Asghar, 1981).

UCAPAN TERIMA KASIH

Terima kasih kami ucapkan kepada teman-teman sejawat dari Bagian Patologi, Radiologi, Patologi Klinik, Penyakit Mata, Saraf, dan Penyakit Dalam Fakultas Kedokteran Universitas Gadjah Mada dan Rumah Sakit Umum Pusat Dr. Sardjito, atas bantuan dan kerja sama yang telah diberikan.

KEPUSTAKAAN

- Braverman, I. M. 1981 *Skin Signs of Disease*, 2nd ed. W. B. Saunders Co., Philadelphia.
- Cormane, R. H., & Asghar, S. S. 1981 *Immunology and Skin Disease*. Edward Arnold, London.
- Frederickson, D. S. 1979 Plasma lipid abnormalities and cutaneous and subcutaneous xanthomas, dalam T. B. Fitzpatrick *et al.* (eds): *Dermatology in General Medicine*, 2nd ed., pp. 1112-24. McGraw-Hill Book Co., New York.
- Korting, G. W. 1980 *Geriatric Dermatology*. W. B. Saunders Co., Philadelphia.
- _____ & Denk, R. 1976 *Differential Diagnosis in Dermatology*. W. B. Saunders Co., Philadelphia.
- Miskhel, M. A. 1982 Xanthomatosis, dalam Stuart Maddin (ed.): *Current Dermatologic Therapy*, pp. 495-7. W. B. Saunders Co., Philadelphia.
- Moschella, S. L. 1975 Diseases of nutrition and metabolism, dalam S. L. Moschella *et al.* (eds.): *Dermatology*, vol. 2, pp. 1237-322. W. B. Saunders Co., Philadelphia.
- Wassilev, S. W. 1977 Xanthoma bei Normolipemie. *Dermatologica* 154(3):168-76.
- Winkelmann, R. K., & Rowden, G. 1982 Histiocytic skin disease: X and non-X syndromes. *Abstr. XVI Congr. Int. Dermatol.*, Tokyo.