Pseudoxantoma elástico

Pseudoxanthoma elasticum

Gustavo Alberto Rincón

Héctor Castellanos

Orlando Dueñas

RESUMEN

EL PSEUDOXANTOMA elástico es un desorden raro del tejido conectivo. Se presenta el caso de una paciente de 42 años con cuadro clínico e histopatológico de pseudoxantoma elástico.

Palabras clave: pseudoxantoma, desorden, conectivo.

SUMMARY

Pseudoxanthoma elasticum is an uncommon disorder of connective tissue. We show the case of a 42-year-old female patient with a clinical and histopathological presentation of pseudoxanthoma elasticum.

Key words: Pseudoxanthoma, disorder, connective.

HISTORIA CLÍNICA

Reportamos el caso de una paciente de 42 años de edad, quien consultó por presentar cuadro de 16 años de evolución consistente en lesiones pruriginosas en el cuello y las axilas.

A la revisión de síntomas por sistemas la paciente refería disminución progresiva de la agudeza visual desde hacía tres años. Antecedentes personales y familiares negativos.

***Gustavo Alberto Rincón**, RII Dermatología Universidad Nacional, Bogotá, D.C.*

***Héctor Castellanos**, Docente Dermatología Universidad Nacional, Bogotá, D.C.*

***Orlando Dueñas**, Jefe Servicio Dermatología Hospital Universitario La Samaritana, Bogotá, D.C.*

Correpondencia: Gustavo Alberto Rincón, Departamento de Medicina Interna, Sección Dermatología,

Universidad Nacional, Bogotá D.C. Tel. 3165000. E-mail: grinconr@yahoo.com

Al examen físico se observan pápulas amarillentas que conforman placas y pliegues redundantes, laxos, con aspecto en empedrado en las axilas y el cuello (Figuras 1,2).

Figura 1. Áreas de laxitud y redundancia en la piel de los pliegues del cuello y las axilas.

Figura 2. Pápulas amarillentas con patrón "en empedrado" en la región lateral del cuello.

Los exámenes de laboratorio, al igual que la evaluación cardiológica, no evidenciaron alteraciones.

La ecografía abdominal informó nefrocalcinosis.

Se realiza biopsia cutánea de las lesiones, observándose fragmentación y depósitos cálcicos en las fibras elásticas de la dermis reticular; hallazgo compatible con pseudoxantoma elástico (Figura 3).

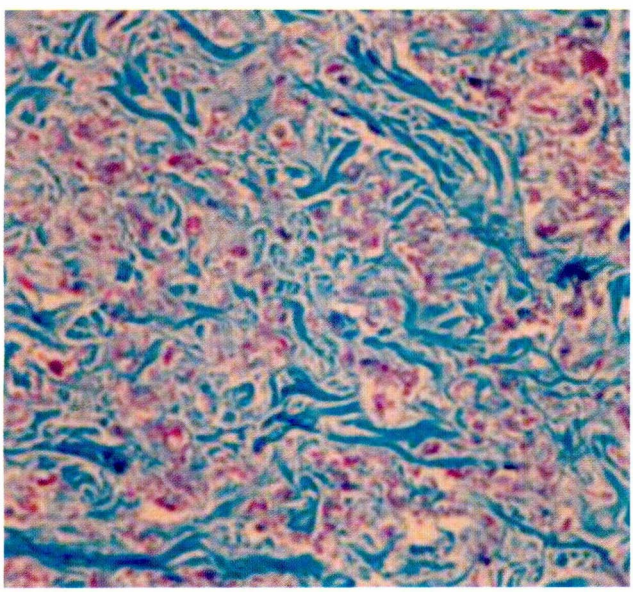

Figura 3. Fibras elásticas desorganizadas, fragmentadas, con depósitos granulares cálcicos.

A la oftalmoscopia se evidencia la presencia de cicatrices maculares disciformes secundarias a membranas epiretinianas por estrías angioides, las cuales son características de la enfermedad.

La paciente es referida al servicio de oftalmología para manejo de su patología ocular, y continúa en seguimiento por los servicios de dermatología y cardiología.

DISCUSIÓN

El pseudoxantoma elástico es un transtorno del tejido conectivo, caracterizado por la fragmentación y calcificación progresiva de las fibras elásticas de la piel, la retina y el aparato cardiovascular.[1] Fue descrito por Rigal en 1881 como un xantoma atípico y más tarde denominado PXE por Darier en 1896, quien demostró una anormalidad histológica del tejido elástico.[1]

La enfermedad es conocida como síndrome de Gronblad-Strandberg o elastorrexis sistémica.[1] La prevalencia de esta entidad en Estados Unidos se estima en un caso por 100.000 habitantes. Se presenta más frecuentemente en mujeres, en una proporción de 2:1, y el promedio de edad de aparición es a los trece años; sin embargo, puede aparecer desde la infancia hasta los setenta años de edad.[2]

Por lo general se trata de una enfermedad esporádica, pero pueden observarse formas familiares, con herencia autosómica dominante o recesiva. El gen responsable codifica una proteína de transporte de membrana, ABC-C6, y se localiza en el cromosoma 16 (16p13.1).[3]

En cuanto a las manifestaciones clínicas, las podemos dividir en:

Cutáneas: aparecen en la 1ª ó 2ª década de la vida y se caracterizan por la presencia de pápulas amarillentas con tendencia a la confluencia, y la formación de áreas de piel con aspecto laxo, hiperelástico y redundante o de "piel de gallina" o "en empedrado". Las lesiones se localizan inicialmente en el cuello, extendiéndose posteriormente en dirección caudal para afectar los grandes pliegues y la región periumbilical. Puede existir compromiso de mucosas.[4]

Oculares: la alteración más característica, aunque no patognomónica, es la presencia de "estrías angiodes" que corresponden a desgarros de la membrana de Bruch y pueden dar lugar a hemorragias y cicatrices retinianas.

Sistémicas: las manifestaciones del trastorno generalizado del tejido elástico en las formas más graves de la enfermedad pueden dar lugar a lesiones vasculares, con claudicación intermitente, aneurismas arteriales, cardiopatía coronaria, accidentes vasculares cerebrales y hemorragias gastrointestinales, que plantean un grave riesgo para la vida del paciente.[4]

Los hallazgos histopatológicos vistos en la biopsia de piel, con tinciones básicas H/E y especiales para tejido elástico, evidencian degeneración, fragmentación y calcificación de las fibras elásticas.[4]

DIAGNÓSTICO

En 1994 Lebwohl estableció los criterios diagnósticos y de clasificación de la enfermedad, teniendo en cuenta parámetros clínicos e histológicos.[5]

Criterios principales	Criterios secundarios
Compromiso cutáneo: Pápulas amarillentas en pliegues flexurales. – Histopatología de la piel afectada: Fragmentación y calcificación. Fibras elásticas. – Hallazgos oculares adultos > 20 años: Estrías angiodes. Maculopatía. Piel de naranja.	– Hallazgos histopatológicos en la piel no afectada: Fragmentación y calcificación de fibras elásticas - Antecedentes de PXE en familiares de primer grado.

Los principales diagnósticos diferenciales se establecen con otras enfermedades que alteran el tejido elástico, como el síndrome de Buschke-Ollendorf, el síndrome de Ehlers-danlos y el síndrome de Marfán, o con los efectos del tratamiento a largo plazo con penicilamina.[4]

El pronóstico de la enfermedad dependerá de la gravedad y la extensión del compromiso extracutáneo.[3]

El tratamiento de esta patología es la corrección quirúrgica de las alteraciones cutáneas, así como el manejo especializado del compromiso sistémico (retina, sistema cardiovascular).[3]

Pseudoxantoma elástico

Bibliografía

1. Sheder DW, Sapadin AN. Pseudoxanthoma elasticum: an update. Dermatology. 1999; 199: 3-7.
2. Amdt KA, Le Boit PE. Inherited elastic tissue malformation. In: Cutaneous Medicine and Surgery. 1996: 1770-71.
3. Bencovitoh L, Terry P. Pseudoxanthoma elasticum. J Acad Am Dermatol 2001; 51:190-4.
4. Westrup RJ. Heritable Disorders of connective tissue with skin changes. In: Fitzparick TB, Katz SI, Goldsmith, LA. Dermatology in general medicine; 2. New York: Mc Graw-Hill.1999: 1835-47.
5. Lebwohl M, Neldner K ,Pope FM, De Paepe A, Christiano AM, Boyd CD, et al. Classification of Pseudoxanthoma elasticum: report of a consensus conference. J Am Acad Dermatol. 1994 Jan; 30 (1): 103-7