

Medicent Electrón. 2016 jul. -sep.;20(3)

**HOSPITAL UNIVERSITARIO
«MÁRTIRES DEL 9 DE ABRIL»
SAGUA LA GRANDE, VILLA CLARA**

INFORME DE CASO

Pseudoxantoma elástico: a propósito de un paciente

Pseudoxanthoma elasticum: a case report

Madelyn García Rivero¹, Mabel González Escudero², Liz Pérez Carballido³

1. Hospital Universitario Mártires del 9 de Abril. Sagua la Grande, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: madelyngr@infomed.sld.cu
2. Hospital Universitario Mártires del 9 de Abril. Santa la Grande, Villa Clara. Cuba.
3. Hospital Universitario Mártires del 9 de Abril. Santa la Grande, Villa Clara. Cuba.

DeCS: pseudoxantoma elástico.

DeCS: pseudoxanthoma elasticum.

El pseudoxantoma elástico, también conocido como elastorrexis generalizada o sistémica, síndrome de Darier–Grönblad–Stranberges, es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo. El defecto básico se encuentra en las fibras elásticas, probablemente debido a un glicosaminoglicano anormal secretado por los fibroblastos, que se deposita en las superficies de las fibras elásticas y provoca la fragmentación y calcificación de estas. Mediante microscopía electrónica, las fibras elásticas se muestran engrosadas y cubiertas en algunas áreas por una sustancia amorfa que contiene fibrinógeno, glicoproteínas y proteínas del colágeno. Otras áreas de las fibras elásticas se encuentran calcificadas. El diagnóstico anatomopatológico es la calcificación de las fibras elásticas de la dermis, de las capas media e íntima de los vasos y de la membrana de Bruch, en su forma inicial, con su posterior fragmentación. Las fibras colágenas también aparecen fragmentadas. La alteración vascular suele ser generalizada pero, sobre todo, afecta a las grandes arterias: las mesentéricas y viscerales y las arterias de las extremidades. La prevalencia de la enfermedad es de 1:160 000, es decir, que es muy poco frecuente. Las mujeres se afectan dos veces más que los varones. Existen cinco tipos de esta enfermedad, que difieren considerablemente en sus manifestaciones clínicas. La forma más frecuente, que afecta la piel, vasos y ojo, se hereda según un patrón autosómico recesivo; el síndrome completo consta de lesiones cutáneas características, alteraciones oculares (estrías angiodes) y vasculares. Aunque las manifestaciones cutáneas predominan, son las menos dañinas. Puede aparecer cualquier combinación, aunque en casi la mitad de los pacientes se ha observado afectación a los tres niveles.

Presentación del paciente

Se trata de un paciente de 27 años de edad, masculino, blanco, con antecedentes de salud aparente que acude a la consulta de oftalmología por disminución de la visión del ojo derecho, que en los últimos meses se había agudizado más.

Se le realizó examen oftalmológico mediante oftalmoscopia indirecta, y se observaron estrías angioides curvilíneas irregulares, de color rojo grisáceo, que se irradiaban desde el área peripapilar en todas direcciones, a nivel de coroides, sin sobrepasar la región ecuatorial mayor en el ojo derecho.

Se encontraron otros hallazgos oftalmológicos: coloración moteada de la retina causada por lesiones amarillentas, confluentes, múltiples, a nivel de epitelio pigmentario de la retina (piel en naranja o *peau d'orange*), en la media periferia de la región temporal, además distrofia reticular en patrón; estas lesiones solo se encontraban presentes en el ojo derecho (Figuras 1A, 1B).

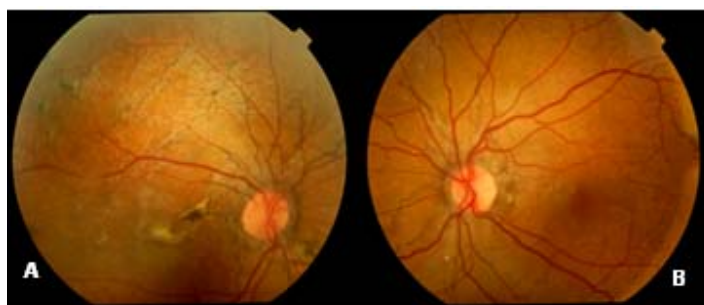


Figura 1. Fondo de ojo: estrías angioides y piel de naranja.

1A) Obsérvense las estrías angioides.

1B) Se observa piel de naranja.

Al realizar el examen dermatológico se encontró hiperelasticidad cutánea a nivel de los pliegues de los codos, y coloración naranja de la piel más evidente en esta región (Figura 2). Además, se evidenció hiperlaxitud articular, que fue más notable en las articulaciones metacarpo-falángicas (Figura 3).



Figura 2. Hiperelasticidad cutánea a nivel de los codos y coloración naranja de la piel.



Figura 3. Hiperlaxitud articular.

La biometría hemática y la química sanguínea fueron normales, excepto la determinación de calcio en la que existió una hipercalcemia leve. El ultrasonido abdominal mostró ambos riñones de tamaño normal, con imagen ecogénica en la corteza renal, con aspecto de microcalcificaciones. En la resonancia magnética nuclear de cráneo, se observó sinusitis maxilar derecha, y en el electrocardiograma, bradicardia sinusal.

Se realizó biopsia cutánea de la piel del codo derecho, cuyos resultados fueron: fibras elásticas, basófilas, fragmentadas, rizadas y deshilachadas en la dermis reticular alta y media, calcificadas, los cuales son patognomónicos del pseudoxantoma elástico.

Estrategia de tratamiento

Como toda enfermedad hereditaria, no tiene tratamiento. La conducta a seguir en este caso se enfocó en educar al paciente, ofrecerle consejo genético y el modo de modificar la dieta y el estilo de vida, con el objetivo de prevenir en lo posible las complicaciones. Es fundamental controlar su peso, no fumar y evitar las alteraciones en los lípidos, que son medidas esenciales para disminuir las complicaciones vasculares. La evolución del paciente se mantuvo en vigilancia indefinida en consulta de Oftalmología, por posible biopsia ciega.

La biopsia ciega en pacientes con estrías angioides, aun sin manifestaciones evidentes, es un procedimiento obligado en todos los que presenten síntomas y signos visuales asociados a estrías angioides, antes de que aparezca alguna manifestación sistémica.

Es indispensable el reconocimiento de las alteraciones que ocasiona esta enfermedad para poder ofrecer un tratamiento integral, reducir en lo posible la morbilidad y prolongar la expectativa de vida.

Comentario

El pseudoxantoma elástico, también conocido como elastorrexis generalizada o sistémica, síndrome de Darier-Grönblad-Strandberg, es una genodermatosis autosómica dominante o recesiva del tejido conectivo, caracterizada por la mineralización progresiva de las fibras elásticas de la dermis, los ojos y el sistema cardiovascular.¹

Descrita por primera vez en 1881 por Rigal, tres años más tarde Balzer identifica las lesiones sistémicas asociadas.² Knapp, en 1892, describe las lesiones oculares y las denomina estrías angioides³, y es Doyne en 1899 quien las relaciona con las lesiones cutáneas.⁴

En 1929, la oftalmóloga Esther Grönbländ confirma la presencia de estrías angioides en tres enfermos diagnosticados de pseudoxantoma elástico por el dermatólogo James Strandberg, ambos de nacionalidad sueca, y establecieron el síndrome que lleva sus nombres.⁵

En 1940, Touraine define la enfermedad como la conocemos. Suele afectar a personas mayores de 30 años, y es más frecuente en el sexo femenino. La prevalencia estimada es de 1 en 70 000 a 100 000 casos. Se ha identificado defecto genético. Se expresa por mutación del gen ABCC6 localizado en el brazo corto del cromosoma 16p13:1, principalmente en el hígado y el riñón.⁶

Se han estudiado más de 300 mutaciones del gen ABCC6 del cromosoma 16, asociado a la enfermedad. Estas mutaciones afectan el transporte de péptidos aniónicos que ocasiona la calcificación progresiva de las fibras elásticas.⁷

Se han descrito los siguientes cambios histológicos: fibras elásticas, basófilas, cortas, fragmentadas, rizadas y deshilachadas en la dermis reticular en la zona alta y media, calcificadas, con amontonamiento irregular (mediante la coloración de hematoxilina y eosina).^{8,9}

Estas fibras elásticas son positivas mediante las tinciones de fibras elásticas orceína y Verhoef. Con la tinción de Von Kossa se diagnostican los depósitos de sales de calcio que aparecen de color negro.¹⁰

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Online Mendelian Inheritance in Man. Collagen, Type I, Alpha-2; COL1A2 [internet]. Johns Hopkins University: OMIN; 2013 [citado 20 ene. 2015]. Disponible en: <http://omim.org/entry/120160?search=120160&highlight=120160>
2. Online Mendelian Inheritance in Man. Joint Laxity, Familial [internet]. Johns Hopkins University: OMIN; 2013 [citado 20 ene. 2015]. Disponible en: <http://omim.org/entry/147900?search=hipermobility%20articular&highlight=hipermobility%20articular>
3. De la Barca Lleonart M, González Yglesias Y, Ríos Araujo B, Llull Tombo MA. Estrías angioides retinales como forma de presentación de un pseudoxantoma elástico. Medisur [internet]. 2012 [citado 20 ene. 2015];10(6):[aprox. 1 p.]. Disponible en: <http://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/viewFile/2347/7482>
4. Perucho Pont C. Síndrome de hiperlaxitud articular: a propósito de un caso. Rehabilitación (Madrid). 2010;44(2):180-2.
5. Georgalas I, Tservakis I, Papaconstaninou D, Kardara M, Koutsandrea C, Ladas I. Pseudoxanthoma elasticum, ocular manifestations, complications and treatment. Clin Exp Optom [internet]. 2011 Mar. [citado 20 ene.2015];94(2):[aprox. 12 p.]. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1444-0938.2010.00559.x/pdf>
6. Online Mendelian Inheritance in Man. Cutis Laxa, Autosomal Recessive, Type IIA; ARCL2A [internet]. Johns Hopkins University: OMIN; 2013 [citado 20 ene. 2015]. Disponible en: <http://omim.org/entry/219200?search=219200&highlight=219200>
7. Rodríguez Peralto JL, Saiz A, Galera C. Seudoxantoma elástico. En: Herrera Ceballos E, Moreno Carazo A, Requena Caballero L, Rodríguez Peralto JL, editores. Dermatopatología: correlación clínico-patológica. Barcelona: Menarini; 2007. p. 575-7.
8. De Barros Coelho Bicca E, Bonow de Almeida F, Martins Pinto G, Suíta de Castro LA, Larangeira de Almeida Jr. H. Classical Ehlers-Danlos syndrome: clinical, Histological and ultrastructural aspects. An Bras Dermatol [internet]. 2011 [citado 20 ene. 2015];86(4 Suppl. 1):[aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://www.scielo.br/pdf/abd/v86n4s1/v86n4s1a43.pdf>

9. Georgalas I, Papaconstantinou D, Koutsandrea C, Kalantzis G, Karagiannis D, Georgopoulos G, *et al.* Angioid streaks, clinical course, complications, and current therapeutic management. *Ther Clin Risk Manag.* 2009;5.
10. Deutman AF, Hoyng CB. Macular dystrophies. En: Ryan SJ, ed. *Retina*. St. Louis: Mosby; 2011. p. 124- 8.

Recibido: 21 de febrero de 2016

Aprobado: 25 de abril de 2016

Madelyn García Rivero. Hospital Universitario Mártires del 9 de Abril. Sagua la Grande, Villa Clara. Cuba.
Correo electrónico: madelyngr@infomed.sld.cu