

PRESENTACION DE CASO

Pseudoxantoma elástico. Presentación de un caso.

Elastic pseudo xanthoma. A case presentation.

Dra. María Dolores Castillo Menéndez¹, Dr. Julián Viera Yañiz², Dra. Eunice Díaz de Villegas Álvarez¹, Dr. Manuel Sabatés Martínez¹, Dra. Roxana Novoa Encinas³.

¹Especialista de II Grado en Dermatología. Profesor Asistente. Hospital Provincial Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima". Cienfuegos. ²Especialista de Anatomía Patológica. Profesor Asistente. Hospital Provincial Universitario "Dr. Gustavo Aldereguía Lima". Cienfuegos. ³Residente de 2do año de Dermatología.

RESUMEN

Se presenta el caso de una paciente de 42 años de edad que acude a consulta por padecer de lesiones cutáneas desde varios años, las cuales habían aumentado. Las lesiones presentaban aspecto de "piel de naranja" con pápulas amarillas que formaban placas en cuello, axilas y otros pliegues del cuerpo sin síntomas asociados. Por diagnóstico clínico, corroborado por histopatología comprobamos que se trataba de un pseudoxantoma elástico.

Palabras Clave: Pseudoxantoma elástico; Síndrome de la Gronblad Strandberg Touraine

ABSTRACT

There is a case of a 42 years old patient that went to the doctor because she has been suffering from cutaneous lesions and her situation was worsening with time. The lesions presented themselves in form of "orange peel", with yellow papules that caused plates on the neck, armpits, and other body creases, without associated symptoms. We concluded, by clinic diagnosis, corroborated by histopathology, that we were dealing with an elastic pseudoxantoma.

Key words: Elastic pseudo xanthoma; Gronblad Strandberg Touraine syndrome

INTRODUCCIÓN

El pseudoxantoma elástico forma parte de un grupo de afecciones del tejido conjuntivo, algunas de las cuales se heredan con carácter autosómico dominante o recesivo, y otras como anomalías ligadas al sexo. Su defecto

básico y su fisiopatología están, al parecer, en relación con anomalías de uno de sus elementos o con alteraciones de los mecanismos bioquímicos del mismo.

Es una enfermedad hereditaria del tejido conjuntivo que afecta al tejido elástico de la piel, los vasos sanguíneos y ojos. La principal lesión cutánea característica es la "piel de naranja", que surge por la aparición de grupos apretados entre sí de pápulas amarillas (de color gamuza) que forman una red en cuello, axilas y otros pliegues del cuerpo. Los efectos de la enfermedad sobre el sistema cardiovascular son: hemorragias gastrointestinales (GI), hipertensión en personas jóvenes debido a la afectación de las arterias renales y claudicación.

Las lesiones oculares (rayos o estrías [angioides] y hemorragias retinianas) pueden llevar a la ceguera.(1-4)

El pseudoxantoma elástico es una afección autosómica recesiva (la más frecuente) y autosómica dominante, cuyo cuadro se inicia generalmente entre los 20 a 30 años de edad; es 2,5 veces más frecuente en mujeres que en hombres y tiene una incidencia que varía entre 1:40,000 y 1:160,000 habitantes.

Su patogenia es desconocida pues no se identifica el defecto bioquímico, pero se han encontrado alteraciones de los glucosaminoglicanos y proteoglicanos asociados con un gen defectuoso que se localiza en el brazo corto del cromosoma 16 (gen de la elastina). Las anomalías de los tejidos colágenos y elástico hacen que las fibras elásticas de la piel, ojos y arterias se fragmenten y calcifiquen (1, 5-7).

Se sabe que estas enfermedades son raras, pero que pueden presentarse en la población por lo que deben ser conocidas por nuestros médicos.

El interés de la comunicación del caso es lo poco fre-

Recibido: 2 de septiembre de 2004

Aprobado: 14 de noviembre de 2004

Correspondencia:

Dra. María Dolores Castillo Menéndez

cuenta de su presentación, y lo característico, tanto clínica como histológicamente que corrobora el diagnóstico, así como resaltar el papel fundamental del dermatólogo en el reconocimiento temprano de lesiones cutáneas de enfermedades sistémicas y de esta forma contribuir a la prevención de ciertas complicaciones causadas por la enfermedad.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de sexo femenino, piel blanca, de 42 años de edad y residente en el municipio de Cienfuegos, que padecía de lesiones en la piel del cuello y axilas durante años, pero que nunca "le dio importancia", ni fue valorada por el dermatólogo, hasta dos meses anteriores al momento en que acude a la consulta por notar que las lesiones se habían extendido y aparecido nuevas.

Los antecedentes patológicos familiares no arrojan datos de interés. La paciente refiere como antecedentes patológicos personales: gastritis crónica y astigmatismo.

Al examen físico general y por aparatos: no se observaron alteraciones, excepto las descritas en piel.



Figura 1 y 2: Lesiones de múltiples placas confluentes de color amarillo, que forman grandes placas circunferenciales en el cuello y axilas. La piel de las zonas afectadas es laxa y blanda, por lo que forma pliegues.

Examen físico de piel: lesiones de múltiples placas confluentes de color amarillo, que forman grandes placas circunferenciales en el cuello, axilas, ombligo y cara interna de los muslos. La piel de las zonas afectadas es laxa y blanda, por lo que forma pliegues.

Mucosas: no se observaron alteraciones.

Examen oftalmológico: se observaron estrías angiodes de color gris pizarra y amarillentas, más anchas que los vasos sanguíneos y que se extienden a través del fondo del ojo de forma radial a partir de la papila óptica en ambos ojos.

Laboratorio:

Los exámenes habituales: biometría hemática, química sanguínea y de orina se reportaron en límites normales.

Rayos x de tórax: normal. ECG y Ecocardiograma normales.

Rayos X de esófago, estómago y duodeno: esófago normal, marcado engrosamiento de pliegues mucosos gástricos. Bulbo duodenal aumentado de tamaño. Marco duodenal normal.

Consulta con genetista: árbol genealógico: normal. Resto de la exploración normal.

Se valora con el gastroenterólogo el cual le impone tratamiento con cimetidina y antiácidos.

Dermatoanatomopatología: Se tomó biopsia de piel incisional que muestra, con la coloración de hematoxilina y eosina, hinchazón, amontonamiento irregular y basofilia de las fibras elásticas de la dermis reticular. Con la tinción de Verhoeff para fibras elásticas se observan las fibras negruzcas en forma de remolinos y fragmentadas, lo que confirma su positividad argéntica y a la vez el diagnóstico clínico (8,9).

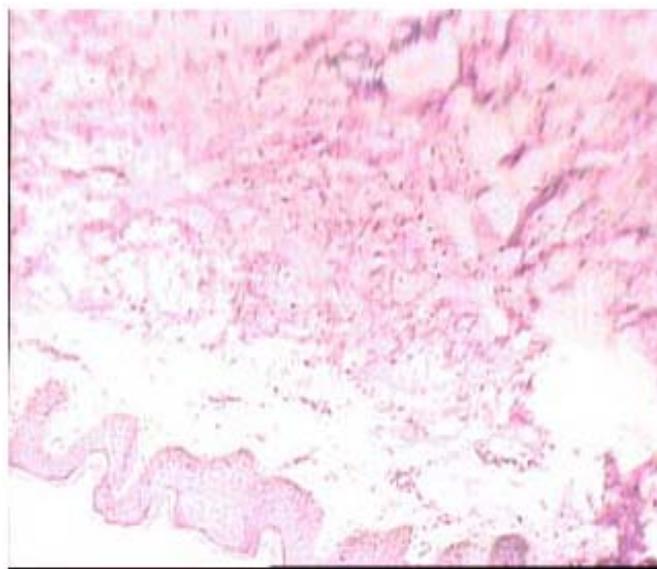


FIGURA 3: Piel que muestra, con la coloración de hematoxilina y eosina, una epidermis normal con ligero edema subepidérmico. En la dermis medio se observan bandas de color carmelita oscuro con ligera distorsión de la arquitectura celular

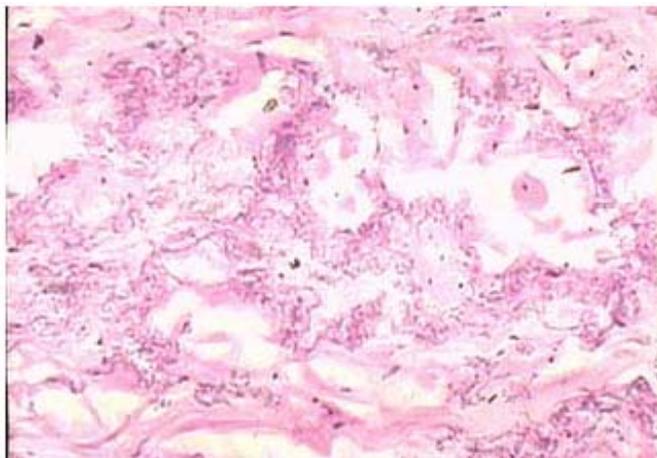


FIGURA 4: Vista a mayor aumento donde se observan numerosas fibras elásticas alargadas y fragmentadas.

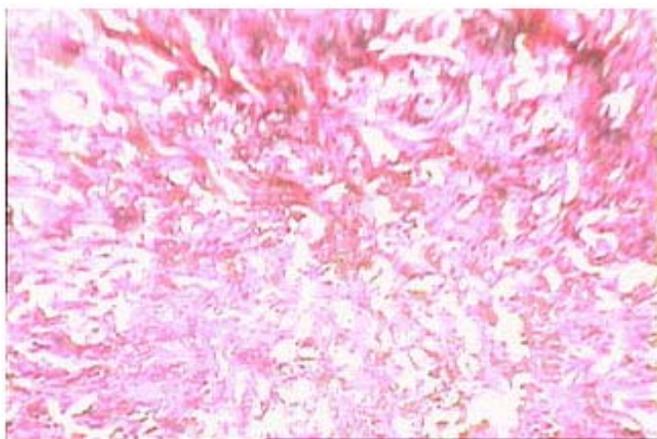


FIGURA 5: Técnica de Verhoeff para fibras elásticas donde se observa el cambio de coloración más oscuro de las fibras confirmando su positividad de impregnación argéntica.

La paciente se mantiene en observación en la consulta de Dermatología para poder controlar las posibles manifestaciones de la enfermedad que pudieran presentarse en otros órganos como serían: los sangramientos digestivos, la hipertensión arterial y el progresivo deterioro visual.

DISCUSIÓN

El pseudoxantoma elástico es una genodermatosis frecuente en la 2da y 3era décadas de la vida, donde generalmente el cuadro clínico puede progresar en extensión y severidad (1-5, 7).

La primera descripción de la enfermedad data del año 1884. Por el aspecto de la piel fue agrupada inicialmente entre las xantomatosis y no es hasta el año 1896 que se individualiza como una entidad no xantomatosa. Años más tarde se describen las alteraciones del fondo

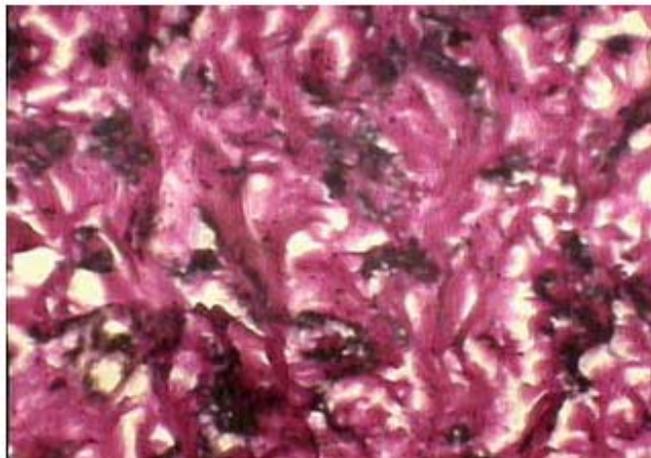


FIGURA 6: Vista a mayor aumento donde se observan las fibras elásticas negruzcas, fragmentadas y arremolinadas, lo que confirma el diagnóstico clínico.

de ojo y las histológicas asociadas a esta afección (10, 11).

Cano encontró, en los estudios sobre la enfermedad, que en ocasiones puede coexistir con la elastosis perforans serpiginosa (12), dato que no se ha constatado en nuestra paciente.

Lebwohl plantea que la ausencia de lesiones de piel no puede ser usado para excluir el diagnóstico en pacientes con predisposición hereditaria y manifestaciones sospechosas; tales como estrías angiodes o sangramientos gástricos(13). La biopsia de cicatrices o de una flexura de la piel puede mostrar cambios, característicos de la enfermedad, en la dermis profunda.

Bologna plantea que la extensa toma del árbol vascular ocasiona manifestaciones tales como: angina de pecho, claudicación intermitente, hipertensión arterial, disminución o debilitamiento del pulso; el síntoma más importante es la hemorragia digestiva, acompañada de lesiones previas como úlcera péptica o sin éstas, por lo que en múltiples ocasiones la consulta es motivada por hemorragias gastrointestinales y en eso casos deben buscarse los cambios en la piel (14). Nuestra paciente no ha presentado ninguno de estos síntomas y signos.

La toma cutánea ocurre en el 70 al 80 % de los casos, con piel arrugada, tamaño variable y color marfil-anaranjado. Estas lesiones son bilaterales, simétricas en porciones laterales del cuello, nuca y pliegues de flexión, (1-4, 7, 10) las cuales se constataron en nuestra paciente.

Los signos oculares están asociados al 90 % de los casos y tienen gran importancia diagnóstica. Se señalan las estrías angiodes, hemorragias retinianas y focos de atrofia coroidea(1-4). Nuestra paciente presentaba estrías angiodes que corroboraron, junto a la histopatología, el diagnóstico clínico.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1.-Fitzpatrick TB, Allen Johnson R, Wolff K, Suurmond D. Atlas en color y sínosis de Dermatología Clínica. 4ta ed. Madrid: Mc Graw Hill- Interamericana; 2001. p.434-36.
- 2.-Piñol Aguadé J. Genodermatosis. En: Gay Prieto J. Dermatología. 7^{ma} ed. Barcelona: Editorial Científico Médica; 1971. p. 757-59.
- 3.-Wenstrup R J. Heritable Disorders of Connective Tissue with skin changes. En: Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith IO, Katz SI, Fitzpatrick TB. Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine. 5th ed. New York: Mac Graw Hill; 2001.
- 4.-Pseudoxantoma elástico [en línea].[fecha de acceso:20 de julio de 2004].URL disponible en://<http://www.enfermedadesraras.org/es/default.htm>
- 5.-Stutz S B, Schnyder U W, Vogel A. Clinical aspects and genetics of pseudoxanthoma elasticum. German Hautarzt 1985; 36(5): 265-8.
- 6.-Sherer D W. Pseudoxanthoma elasticum: significance of limited phenotypic expression in parents of affected offspring. J Am Acad Dermatol 2001; 44: 534-37.
- 7.-Reyes Oróstegui M. Pseudoxantoma elástico.[en línea].[fecha de acceso:18 de agosto de 2004]. URL disponible en:<http://www.asocolderma.com>
- 8.-Cotran RS, Kumar V, Collins T. Preparación de los tejidos:proliferación celular, fibrosis y curación de las heridas. En:Robbins. Patología Estructural y Funcional. 6^{ta} ed. En: Cotran RS, Kumar V, Collins T.Madrid: Mac Graw Hill Interamericana; 1999. p.95-120.
- 9.-Bernett J, Honing P. Congenital Diseases (Genodermatosis). En: Elder D, Elenitsas R, Jaworsky.C Lever's. Histopathology of the skin. 6^{ta} ed. Philadelphia:Lippincott Willians & Wilkins; 2000.p.
- 10.-Sánchez Mayola R, Pérez Assef J, González Cendan J M. Seudoxantoma elástico: presentación de 1 caso. Rev Cubana Med [en línea]1995 [fecha de acceso: 20 de octubre de 2004];34(2). URL disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/med/vol34_2_95/medsu295.htm
- 11.-Pope FM. Historical evidence for the genetic heterogeneity of Pseudoxantoma elasticum. Br J Dermatol 1975; 92:493.
- 12- Cano J, Sher A, Rippey J J. Pseudoxanthoma elasticum and elastosis perforans serpiginosum. Dermatological 1975;150:36.
- 13- Lebwohl M, Nelder K, Pope M. Classification of pseudoxanthoma elasticum: Report of a consensus conference. J Am Acad Dermatol 1994; 30: 103.
- 14- Bolognia JL, Brauerman IM. Manifestaciones cutáneas de enfermedades internas. En: Fauci AS, Braunwald E, Isselbacher KJ, Wilson JD, Martin JB, Kasper DL, et al. Harrison.Principios de Medicina Interna. 14 ed.Madrid:McGraw Hill –Interamericana;1998.p.367-8.