



# Pseudoxantoma elástico

*Pseudoxanthoma elasticum*

**Marianela Moreyra-Vargas Machuca<sup>1</sup>, Atilio Solís-Reyes<sup>2</sup>,  
César A. Chian-García<sup>2</sup>, Karla F. Aguilar-García<sup>4</sup>**

## RESUMEN

*El pseudoxantoma elástico o elastorrhexis generalizada o Síndrome de Gröenblad-Strandberg, es un trastorno hereditario del tejido conectivo que afecta las fibras elásticas principalmente de la dermis, los ojos y el sistema cardiovascular. Está producido por mutaciones en el gen ABCC6 localizado en el cromosoma 16p13:1, conllevando a la calcificación progresiva de las fibras elásticas. Se presenta el caso de un paciente femenino de 71 años de edad; con tiempo de enfermedad de 10 años con pápulas amarillentas de consistencia blanda en cuello y estrías angioides oculares. El estudio histológico mostró bandas de colágeno entrecruzadas, fibras elásticas fragmentadas y desordenadas.*

**PALABRA CLAVE:** Pseudoxantoma elástico, estrías angioides.

Dermatol Peru 2020; 30 (2): 157-159

## ABSTRACT

*Elastic pseudoxanthoma, generalized elastorrhexis, or Gröenblad-Strandberg syndrome, is an inherited disorder of connective tissue that affects elastic fibers mainly in the dermis, eyes and cardiovascular system. It is produced by mutations in the ABCC6 gene located on chromosome 16p13:1, leading to progressive calcification of the elastic fibers. The case of a 71-year-old female patient is presented; with 10 years disease time with yellowish papules of soft consistency in the neck and ocular angioid striae. The histological study showed interlaced collagen bands fragmented and disordered elastic fibers.*

**KEY WORDS:** Pseudoxanthoma elasticum, angioid striae.

## INTRODUCCIÓN

El pseudoxantoma elástico o elastorrhexis generalizada o sistémica (síndrome de Grönblad-Strandberg), es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo caracterizada por calcificación y fragmentación progresivas de las fibras elásticas en distintos tejidos, que incluyen piel, ojos y sistema cardiovascular. La prevalencia se estima en 1 de cada 25.000 a 100.000 habitantes, siendo dos veces más frecuente en mujeres.<sup>1</sup>

Las manifestaciones cutáneas pueden observarse desde la infancia o la adolescencia en forma de pápulas amarillentas con tendencia a la confluencia formando áreas de piel de aspecto laxo e hiperelástico inicialmente en el cuello, extendiéndose posteriormente en dirección caudal para afectar los grandes pliegues y la región periumbilical. Pocas veces en mucosas. Las lesiones dérmicas pueden aparecer en la segunda a tercera década de la vida.<sup>1</sup>

Presenta compromiso ocular: estrías angioides, las drusas en el nervio óptico y lesiones maculares pudiendo producir incluso ceguera. Adicionalmente puede tener insuficiencia vascular, sangrado de tubo digestivo y lesiones en el

1. Médico Dermatólogo, Hospital Nacional Arzobispo Loayza-MINSA.  
2. Médico Residente de Dermatología, Hospital Nacional Arzobispo Loayza-MINSA.  
3. Médico Patólogo Clínico, Hospital Nacional Arzobispo Loayza-MINSA.  
4. Médico Residente de Dermatología, Hospital Nacional Arzobispo Loayza-MINSA.

sistema nervioso central.<sup>2</sup> La hipertensión ocurre en muchos pacientes mayores de 30 años debido al daño de los vasos sanguíneos periféricos<sup>3</sup>.

A continuación, se presenta el caso clínico de una paciente que acudió a la consulta externa del servicio de Dermatología del Hospital Nacional Arzobispo Loayza.

## CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 71 años de edad; con tiempo de enfermedad de 10 años con múltiples pápulas amarillentas de consistencia blanda de aproximadamente 1mm de diámetro asintomáticas en caras laterales del cuello. (Figura N° 1)

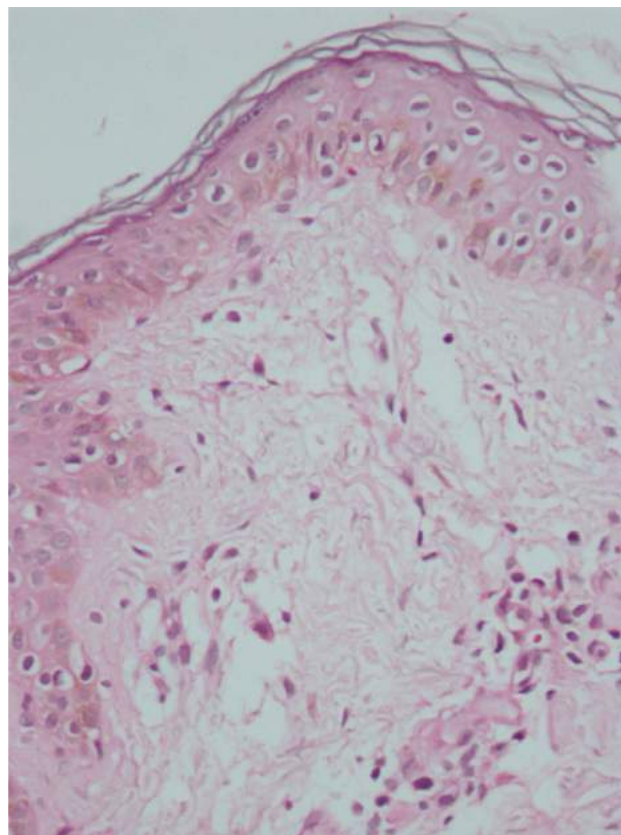
Fondo de ojo: estrías angioides; degeneración macular asociada a la edad, cicatriz macular, membrana neovascular en el ojo izquierdo.

Antecedentes: Falla cardíaca crónica, hipertensión arterial, prótesis valvular mitral. Los exámenes de laboratorio sin alteraciones.

A la paciente se le practicó una biopsia de piel obteniéndose el siguiente resultado: Fibras elásticas en la dermis media tortuosas, desordenadas y fragmentadas. (Figura N° 2 y 3)

## DISCUSIÓN

En el año 2000, se describe que el pseudoxantoma elástico es causado por mutaciones en el gen ABCC6 localizado en el cromosoma 16p13:1, principalmente en el hígado y el riñón y detectadas en el 90% de los casos.<sup>4</sup> La mutación afecta el transporte de péptidos aniónicos, lo que permite que algunos compuestos metabólicos se acumulen y provoquen la calcificación progresiva de las fibras elásticas.<sup>5</sup>

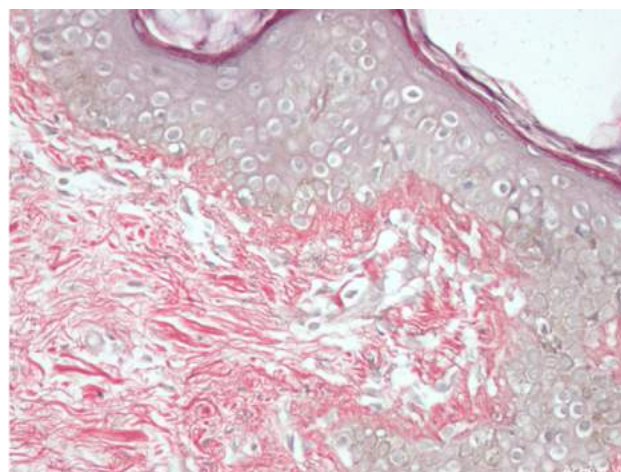


**Figura N° 2.** Epidermis atrófica, con bandas de colágeno entrecruzadas. (10x, H-E)

Los síntomas cutáneos suelen ser los primeros en aparecer, inicialmente en la niñez y progresa lentamente y más frecuente en mujeres.<sup>6</sup> Se caracteriza por presentar pequeñas pápulas planas amarillentas, que se localizan en caras laterales del cuello, axilas, otros pliegues y mucosas. Pueden coalescer y formar grandes placas de distribución



**Figura N° 1.** Pápulas amarillentas blandas en cara lateral izquierda del cuello.



**Figura N° 3.** Fibras elásticas fragmentadas y desordenadas. (40x, Verhoeff)

simétrica, adquiriendo el aspecto de “piel de gallina” o “empedrado”. La afectación de la mucosa suele ser asintomática y no requiere tratamiento específico.<sup>7</sup>

A nivel oftalmológico presenta estrías angioides que irradian desde el nervio óptico hacia la periferia, durante la segunda o tercera década de la vida, y rara vez interfieren en la agudeza visual. Una complicación de las estrías angioides es la neovascularización coroidea, como en el caso presentado, que genera hemorragias subretinianas, con síntomas como metamorfopsias y escotomas. Asimismo, la retina puede presentar “piel de naranja”, pequeños puntos pigmentarios que le dan un aspecto moteado, localizado sobre todo a nivel periférico.<sup>8</sup>

Las manifestaciones cardiovasculares suelen presentarse entre los 30 y los 40 años. Hay pérdida de pulsos periféricos, claudicación intermitente, hipertensión renovascular, hemorragia digestiva alta aguda, angina de pecho inestable, enfermedad coronaria, la que suele ser más severa en hombres y requerir angioplastia o bypass y en forma menos frecuente, infarto agudo de miocardio<sup>9</sup>, alteración de la relajación miocárdica, alteración de las propiedades elásticas de la aorta, aterosclerosis acelerada. Además, se comunica asociación con prolapso de la válvula mitral<sup>10</sup>, como en nuestra paciente.

Los primeros intentos para clasificar al pseudoxantoma elástico los realiza Pope en 1975, quien describe cuatro formas de esta enfermedad, dos dominantes y dos recesivas. En el año 2010, Plomp y col realizaron una revisión del pseudoxantoma elástico y propusieron una actualización en la clasificación, que incluye al estudio genético, además de las manifestaciones tomadas en cuenta en clasificaciones anteriores.

Se clasifica clínicamente en: Tipo I, de herencia autonómica dominante o recesiva, más frecuentemente caracterizada por coroiditis, piel con apariencia de piel de naranja, hipertensión y angina de pecho; y Tipo II, de herencia autonómica dominante o recesiva, caracterizada por miopía, escleras azules, hiperelasticidad en las articulaciones y piel.<sup>2</sup>

La histopatología de la piel se informa con presencia de fibras elásticas en la dermis media tortuosas, aumentadas de volumen, fragmentadas, algo basofílicas porque contienen calcio. Las fibras elásticas se tiñen con los métodos de von Kossa, Verhoeff, y de un azul intenso con ácido fosfotúngstico y hematoxilina. También se recomienda el empleo de orceína<sup>3</sup>.

En la actualidad no hay un tratamiento efectivo ni específico, el manejo se enfoca en la prevención y tratamiento sintomático de sus complicaciones.

Si aparecen trastornos funcionales secundarios al exceso de piel, puede realizarse cirugía plástica, pero pueden aparecer retraso en la cicatrización y aparición de lesiones en la cicatriz por fenómeno de Kœbner. Recientemente, se describió el uso de laser CO<sub>2</sub> fraccionado. Frente a la presencia de neovascularización coroidea, se encontraron evidencias de buena respuesta al tratamiento con terapias biológicas intravítreas. El pronóstico depende fundamentalmente del grado de daño sistémico.<sup>11</sup>

Este caso es de interés, debido a la pluripatología que presentan los pacientes y cuyo hallazgo es de difícil diagnóstico. Nuestra paciente habiendo sido tratada por su patología cardiológica y oftalmológica no había tenido el diagnóstico holístico de su enfermedad.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- García A, Peña P, Sánchez P. Pseudoxantoma Elástico. *Rev Clin Med Fam* 2010;3(2):135-135.
- Ochoa-Tabares JC, Santos-García A, Pazcka-Zapata JA. Pseudoxantoma elástico, revisión bibliográfica a propósito de un caso. *Rev Mex Oftalmol*. 2003;77(2):75-82
- Butrón-Bernal P, Hurtado-Paredes R, Bouroncle-Díaz del Olmo M, Llerena-Concha Y, Postigo-McDowall M. Pseudoxantoma elástico con complicaciones tardías y asociaciones infrecuentes. *Dermatol Perú* 2008;18(2):112-117
- Li Q, Jiang Q, y Uitto J. Ectopic mineralization disorders of the extracellular matrix of connective tissue: Molecular genetics and pathomechanisms of aberrant calcification. *Matrix Biol* 2014;0:23-28.
- Vences M, Ramos A, Guarneros A, Llergo RJ. Pseudoxantoma elástico. *Dermatología Rev Mex* 2008;52(6):268-72
- De Vilder EYG y Vanakker OM. From variome to phenome: Pathogenesis, diagnosis and management of ectopic mineralization disorders. *World J Clin Cases* 2015; 3 (7). 556-574.
- Marconi B, Bobyr I, Campanati A, Molinelli E y col. Pseudoxanthoma elasticum and skin: Clinical manifestations, histopathology, pathomechanism, perspectives of treatment. *Intractable Rare Dis Res* 2015;4(3):113-122.
- Savastano MC, Minnella AM, Zinzanella G, Falsini B, Caporossi A. Successful long-term management of choroidal neovascularization secondary to angioid streaks in a patient with pseudoxanthoma elasticum: a case report. *J Med Case Rep*. 2014;8:458. Published 2014 Dec 22. doi:10.1186/1752-1947-8-458
- Campens L, Vanakker OM, Trachet B, Segers P y col. Characterization of Cardiovascular Involvement in Pseudoxanthoma Elasticum Families. *Arterioscler Thromb Vasc Biol* 2013;33:2646-2652.
- Pila Pérez R, Rodríguez Pargas A, Rodríguez Martí M, Holguín Prieto VA y col. Seudoxantoma elástico asociado a hipertensión arterial severa. *Arch Med Camagüey* 2011;15(4):724-732.
- Gonzalez MI, Terzano MF, Morichelli M, Rodríguez Cabral AM, Stella I. Pseudoxantoma elástico: A propósito de un caso. [en línea] *Rev. argent. dermatol.* 2017;98(2):

Correspondencia: Dra. Marianela Moreyra Vargas Machuca  
Médico Dermatólogo Hospital Nacional Arzobispo Loayza-MINSA  
Email: mmvm@yahoo.com

Recibido:29-04-2020  
Aceptado:20-05-2020