

PSEUDOXANTOMA ELASTICO

(PRESENTACION DE 2 CASOS Y REVISION DE LA LITERATURA)

*Dr. L. V. Sosa **

*Dr. J. M. Soto ***

Introducción

Durante muchos años se pensó que el Síndrome Pseudoxantoma Elástico (Elastorrexis generalizada) era una dermatosis benigna con sólo implicaciones cosméticas e histología particular; posteriormente se comprobó que Pseudoxantoma Elástico y Estría Angioide eran manifestaciones de un trastorno generalizado, raro, genéticamente determinado del tejido conectivo.

Este trastorno es el resultado de una degeneración del tejido conectivo caracterizado por placas amarillentas compuestas de pápulas poligonales de tamaño variable, 1 mm. a 2 cm. de diámetro, con disposición general reticulada y predilección por los pliegues de flexión.

Estas alteraciones se acompañan de laxitud, pérdida de la elasticidad y tendencia a formar colgajos. En adición a estas lesiones dérmicas, se han descrito lesiones en otros órganos y sistemas; las lesiones retinianas pueden ir desde la estría angioide hasta la pérdida de la visión central por desprendimiento o formación de cicatrices en pleno tejido retiniano.

El tejido elástico de los vasos sanguíneos de diversos órganos está degenerado, lo que explica las diversas manifestaciones clínicas de expresión del síndrome, como son: epistaxis, hemorragias gastrointestinales, metrorragias, pulsos periféricos ausentes o disminuidos, calcificaciones arteriales, claudicación intermitente.

* Jefe del Servicio de Medicina Interna del Hospital Antituberculoso "Simón Bolívar" (El Algodonal).

** Adjunto del Servicio de Dermatología del Hospital Vargas-Caracas.

Se transmite de manera recesiva con una tara hereditaria parcialmente limitada al sexo femenino, siendo la incidencia más alta entre el tercero y quinto decenio de la vida.

En 1889 Anatole Chauffard¹ un internista describió un caso de un hombre de 35 años con cambios dérmicos, hemorragias gastrointestinales, pulsos periféricos débiles y dificultades visuales.

En 1896 Darier² estudió histológicamente el caso anterior y propuso el término "Pseudoxantoma Elástico" para denominar los cambios patológicos o el alternativo "Elastorrexis". En 1929, en Suecia, Grönblad³, un oftalmólogo y Strandberg, dermatólogo⁴, estudiaron de conjunto un paciente que reportaron separadamente, en el cual se dio la asociación de Pseudoxantoma y Estrías angioides. En 1936, Franceschetti⁵ propuso el nombre de Grönblad-Strandberg para denominar el síndrome en el que los 2 hallazgos mencionados estuvieran presentes. En 1938, Law publicó una excelente revisión sobre patología de las Estrías angioides. En 1944, Carlborg⁷ reportó los hallazgos de lesiones vasculares en 15 casos estudiados por él. En 1962, Eddy y Farber⁸ revisan estadísticamente 200 casos de la literatura y publican los hallazgos en 4 casos propios, haciendo hincapié en estudio angiológico completo en todo caso de Pseudoxantoma Elástico.

En la revisión que hemos hecho de la literatura venezolana⁹ encontramos una sola referencia al respecto, es la publicación de los doctores Sánchez Covisa y Pablo Guerra en 1943¹⁰.

Nos ha parecido interesante publicar los dos casos siguientes, por el estudio de conjunto hecho por el dermatólogo y el internista, las pocas publicaciones al respecto en nuestro medio, y las extensas manifestaciones sistemáticas que orientaron el diagnóstico en uno de ellos.

Presentación de casos

CASO 1.- J. de M., 39 años, blanca, femenino. Ingresó al Hospital General del S.S.O. el 19-9-64 con absceso gigante localizado en el 1 /3 superior del muslo derecho; dolor, fiebre, impotencia y fluctuación local, habiendo tenido por la misma causa reiterados ingresos en ese Hospital para tratamiento del absceso. Su enfermedad actual se remonta a los 17 años de edad, cuando a raíz de un traumatismo por caída de un caballo se le formó una tumoración en el muslo derecho que ameritó intervención quirúrgica en Maracaibo. Posteriormente, en 1959, a raíz de otro traumatismo directo en el muslo se le formó otro absceso, siendo hospitalizada por el espacio de 4 meses en el Hospital del S. S. O. en La Guaira. El 23-3-63 se le practicó curetaje biopsico obteniéndose pus amarillo, donde no hubo crecimiento de colonias, la anatomía patológica reveló tejido de, granulación con marcada calcificación, pareciendo corres-

ponder a un antiguo hematoma calcificado, egresando ulteriormente con el diagnóstico de Miositis Osificante. Desde entonces (1-4-63 hasta el 19-9-64), tiene otros 3 reingresos al mismo hospital por el mismo motivo (Absceso Fluctuante raíz del muslo derecho).

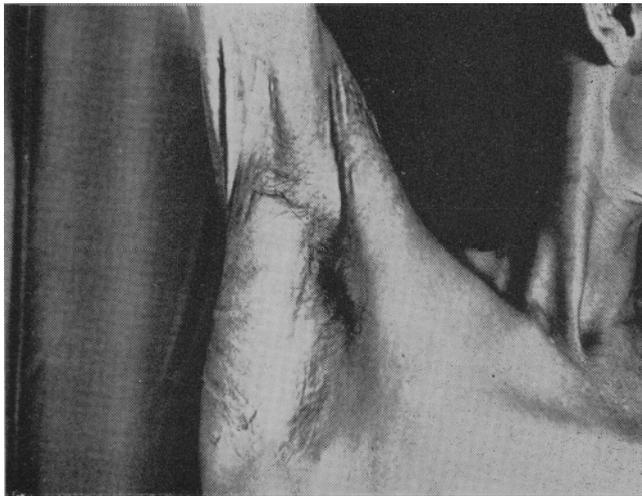


Fig. N° 1.-Placa papulosa extensa de axila derecha, colgajos cutáneos prominentes. Caso 1.

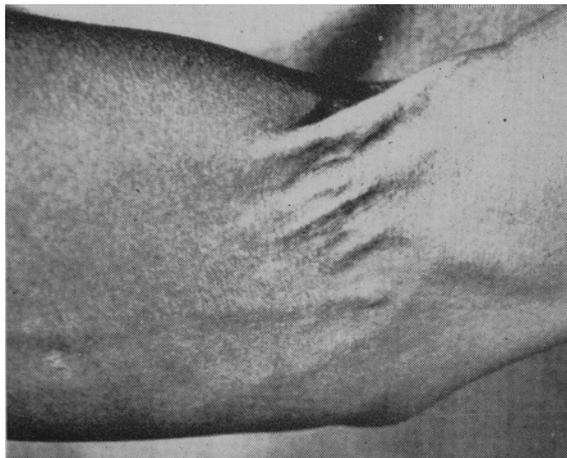


Fig. N 2.- Pérdida de elasticidad cutánea en flexura de antebrazo brazo. Caso 2.

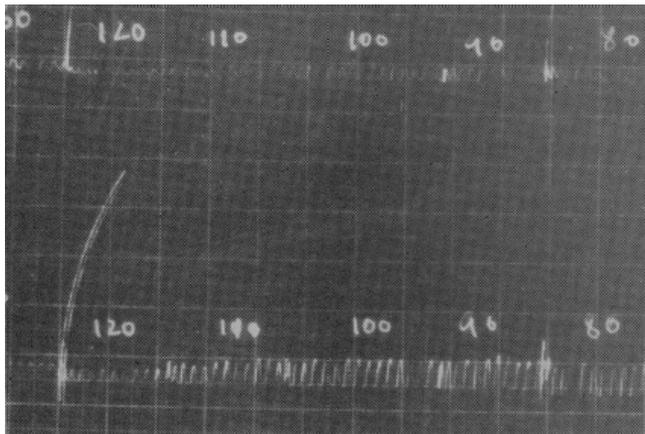


Fig. N° 3. Estudio pletismografico del caso 1. Pulso del lado derecho (parte superior) menor que el del izquierdo. Miembros inferiores.



Fig. N° 4.-Deformidad de la zona del cuello por excesiva formación de colgajos. Caso 2.



*Fig. N° 5. Estrías angioides en disposición horizontal.
Caso2*

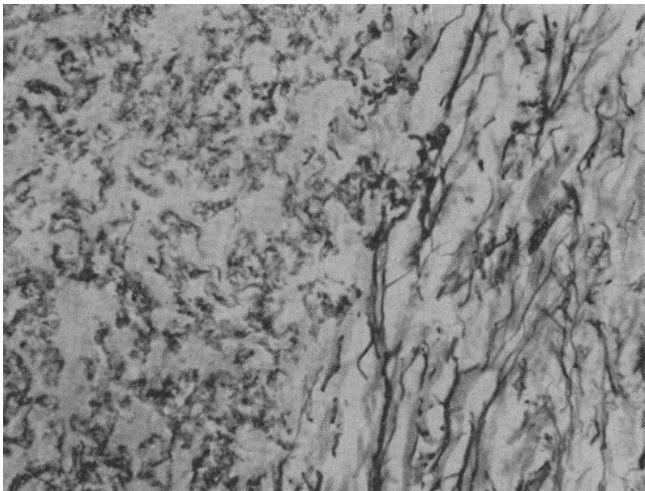
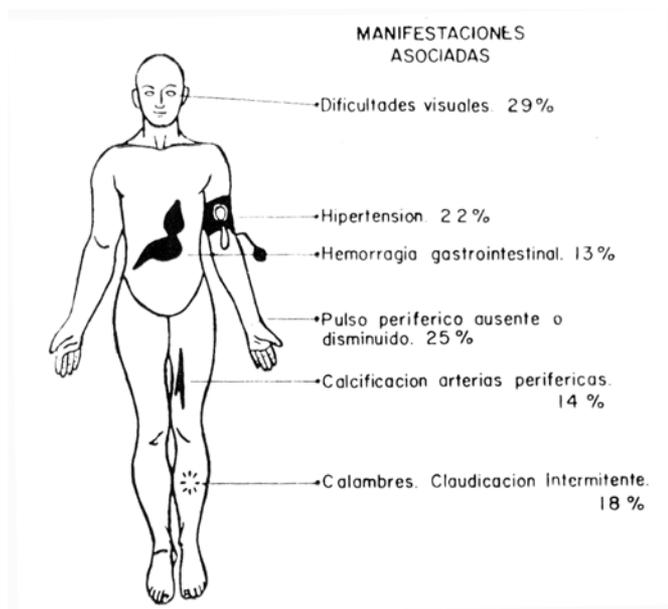


Fig. N 6.-Coloración elástica con Orceína. Fibras fragmentadas a la izquierda, fibras elásticas normales a la derecha.

PSEUDO XANTOMA ELASTICO



Nº 7.-Manifestaciones asociadas al Pseudoxantoma elástico según revisión de 200 casos de la literatura (Modificado de Eddy y Farber 1962).

Antecedentes familiares contributorios

Padre, muerto en 1962, ignora causa.

Madre, muerta en 1955, dolor abdominal de 30 días de evolución. Un hermano muerto del corazón, en 1962, a los 42 años.

Antecedentes personales contributorios

Absceso fluctuante en el muslo derecho iterativo (con enfermedad actual) desde los 17 años de edad. Epistaxis por traumatismo nasal hace 5 años. Varicosidades de miembros inferiores con accidentes hemorrágicos en 2 embarazos.

Operada de Hernia Umbilical en 1950. Incisión y drenaje del muslo derecho en 12 oportunidades previas.

Una hija muerta a los 3 meses de manera fulminante. Un hijo varón murió a los 12 años de edad: Epistaxis copiosa.

Menarquía a los 19 años, tipo 5/30, abundantes, actualmente amenorrea de 5 meses.

Examen físico

Asténica, crónicamente enferma, anemiada, desnutrida. Altura: 1,60. Peso: 37 kgs. T. A.: 84 mm. Hg. / 70 mm. Hg. brazo derecho y 82 mm. Hg. / 70 mm. Hg. brazo izquierdo.

Pulso regular, pequeño en volumen, frec.: 89 p.m.

Cabeza: manchas de cloasma gravidarum en la cara. Conjuntivas del fornix subcoloreadas. Acuidad visual conservada, fundoscopia : coroidoesclerosis difusa. Rinoscopia anterior: cornetes hipertróficos, septum desviado a la derecha. Boca: aumento del fisurado de ambas comisuras bucales. Caries avanzadas. Amigdalitis crónica.

Cuello: hipotrofia de la musculatura cervical posterior, una microadenopatía, sin caracteres de especificidad en región supraclavicular izquierda.

Tórax: panículo fundido, escápula alata, mamas atróficas. Apex no visible ni palpable, la matitez cardíaca imprecisa, ruidos cardíacos de muy baja tonalidad, no adventicios.

Abdomen: estrías atróficas ; hígado palpable a 3 dedos del reborde costal derecho, hepatometría 10,5 cms. en L.M.C. Pulsos ilíacos presentes.

Extremidades superiores: deformidad en flexión articulaciones interfalángicas distales. Mano simiana bilateral. Reflejos osteotendinosos hipercinéticos. Pulsos radiales, humerales, axilares y subclaviculares muy pequeños, tensión arterial casi inauscultable con una diferencial muy pequeña (convergente).

Extremidades inferiores: marcada hipotrofia de la musculatura de ambos muslos. La raíz del muslo derecho luce deformada por tumoración de la cara interna del tamaño de una naranja mediana, consistencia dura, fácilmente deslizable bajo la piel; perímetro del muslo derecho en su tercio medio: 39 cms. y el del izquierdo : 33,5 cms. No se palpan tibiales posteriores.

Piel: En axila derecha placa infiltrada, gruesa, con pápulas amarillentas separadas por surcos con tendencia a formar colgajos. En axila izquierda y en flexuras de ambos antebrazos lesiones de apariencia similar aunque menos evidentes.

Estudio radiológico

Tórax: Aorta engrosada con placa de Ateroma calcificado a nivel del cayado aórtico.

Columna: Calcificación de los discos intervertebrales en el segmento D4-L3.

Manos : Deformidad articulaciones interfalángicas distales con aumento densidad carillas articulares. Calcificación en el segmento proximal del segundo espacio intermetacarpiano localizado en las partes blandas del mismo. Esclerosis marcada de los vasos radiales y palmares.

Estudio de vías digestivas : normal. Biopsia hepática: sin lesiones.

Procedimientos especiales

Pletismografía: marcada diferencia de pulsos femorales: derecho más pequeño que el izquierdo.

E.C.G.: complejos de bajo voltaje. Desviación de AP a la derecha. Trastornos de repolarización ventricular. Electro compatible con trastornos de conducción del medio y coronariopatía.

Biopsia Cutánea: N° 9292. H.E.: se observan elementos fibrilares fragmentados en el dermis, que con coloraciones especiales (Orceína Gallegos) revelan alteraciones de las fibras elásticas. Se observan además áreas de calcificación.

Evolución: Esta paciente permaneció 3 semanas en el Hospital General del S. S. 0. transfiriéndosele al Servicio de Dermatología del Hospital Vargas para tratamiento con agente quelificador (EDTA), recibió dos series de 5 inyecciones sin aparente mejoría en controles ulteriores ambulatorios.

CASO 2.-Paciente del sexo femenino, 19 años de edad, color blanco, que asiste a la consulta externa del Servicio de Dermatología del Hospital Vargas por presentar desde hace 9 años alteraciones en la piel del cuello consistentes, en coloración amarillenta y flaccidez de la piel con tendencia a formar colgajos. Estas lesiones se han hecho más prominentes y extensas. Apareciendo lesiones similares en ambas axilas y flexuras de antebrazos con el transcurso de los años.

Antecedentes familiares contributorios

Tío segundo materno, muerto repentinamente después de vómitos de sangre.

Una hermana con lesiones incipientes en el cuello. Se citó a consulta no asistiendo.

Clínica

Los cambios cutáneos más prominentes se observan en el cuello, los de las flexuras de los antebrazos y de ambas axilas son menos evidentes. Consisten en flaccidez, pérdida de la elasticidad, aumento de los pliegues cutáneos y placas amarillentas formadas por agrupaciones de elementos papulares, aplanados, de color amarillento, de tamaño variable de 2 mm. a 1 cm. de diámetro, ovales o poligonales, dando un aspecto general reticulado.

Examen Ocular (Dr. R. Sánchez Beaujon) : en ambos ojos cuadro típico de estrías angioides con manchas coroideas y lesiones degenerativas musculares incipientes.

Biopsia Cutánea: N° 8922. H&E: elementos fibrilares, fragmentados y distorsionados con intensa captación basófila en dermis medio e inferior. Coloración para tejido elástico: Orceína y Gallegos, tejido elástico agrupado y fragmentado en dermis medio e inferior; en dermis superior se observan fibras elásticas normales.

Laboratorio: Dentro de límites normales.

Evolución: Vista ambulatoriamente 10 meses después, aparentemente habían aumentado en intensidad las lesiones en flexuras de antebrazos. Perdiéndose de control ulterior.

Comentarios

Pseudoxantoma Elástico es una enfermedad degenerativa del tejido conectivo con preponderancia femenina del 60% de los casos.

La etiopatogenia de este trastorno no está definitivamente establecida. Por muchos años privó el concepto de Darier en que el defecto fundamental estaba en el tejido elástico. Desde 1951 ⁸ numerosos investigadores han concluido en que el defecto fundamental está en una anormalidad del colágeno que tomaría en ciertas circunstancias las características histoquímicas del tejido elástico. Otro punto de vista digno de mención es el de las que sostienen que el Colágeno y el tejido elástico están íntimamente asociados *in vivo*, existiendo una forma intermedia entre los dos que podría llamarse "fibras apolilladas". En algunos estados patológicos, según esta hipótesis, cualquiera de los dos tejidos puede pasar a la etapa intermedia haciendo muy difícil su diferenciación original. En cuanto a la estría angioides no existe acuerdo total en lo que constituye el defecto básico de su producción, muchos sostienen que es una degeneración de las fibras elásticas finas de la parte externa de la membrana vítrea de la Coroides (Membrana de Bruch). En cuanto al

ataque sistémico a órganos se explicaría también en base a la degeneración del tejido elástico. Cambios cutáneos, más cambios oculares se encontraron en el 75% de los casos reportados en la literatura mundial ⁸. Pulsos periféricos ausentes o disminuidos en 25% claudicación intermitente en el 18% ; hemorragia gastrointestinal 13 % calcificación de arterias periféricas 14%.

Queremos enfatizar sobre las lesiones angiológicas y las enormes calcificaciones de partes blandas y arteriales en nuestro caso número uno que constituyeron motivo de hospitalización en diferentes momentos de su vida, como lo hemos hecho constar en su historia clínica ya mencionada.

SUMARIO

Se presentan 2 casos de Pseudoxantoma Elástico. Los hallazgos sobresalientes son: 1. lesiones cutáneas; 2. anomalías vasculares periféricas; 3. compromiso retiniano; 4. depósitos de calcio de tamaño apreciables por clínica y radiología. El diagnóstico fue hecho clínicamente y confirmado por estudio histológico. Es el segundo reporte de casos en nuestra literatura médica. Pseudoxantoma Elástico es una enfermedad diseminada con compromiso básico del tejido conectivo. Es probablemente transmitido como rasgo recesivo y se manifiesta usualmente por cambios degenerativos de la retina, vasos sanguíneos, piel y vísceras.

SUMMARY

Two cases of Pseudoxanthoma Elasticum are presented. The unique features are: 1. skin lesions; 2. peripheral vascular abnormalities; 3. retinal involvement; 4. calcium deposits of clinically and radiologically demonstrable size. The diagnosis was made clinically and confirmed by microscopic sections. They are the second cases of our literature. Pseudoxanthoma Elasticum is a disseminated disease primarily involving connective tissue. It is probably transmitted as a recessive hereditary trait, and is usually manifested by degenerative changes of the retina, blood vessels, skin and viscera.

Nota: Damos las gracias a los doctores A. Cruz Bajares y R. Sánchez Beaujon, del Servicio de Oftalmología del Hospital Vargas, por su magnífica colaboración en el estudio del caso 2 desde el punto de vista ocular.

BIBLIOGRAFIA

1. Chauffard, A.: Xanthélasma disséminé et symétrique, sans insuffisance hépatique. Bull. Soc. Med. Hop. Paris 6: 412, 1889.
2. Darier, J.: Pseudoxanthoma Elasticum. Mh. Prakt. Derm. 23: 609, 1896.
3. Grönblad, E.: Angioid Streaks-Pseudoxanthoma Elasticum: Provisional communication, Acta Ophthal. (Kbh). 7: 329, 1929.
4. Strandberg, J.: Pseudoxanthoma Elasticum, ZBL. Haut Geschlechtskr 31: 689, 1929.
5. Franceschetti, A. and Roulet, E. L.: Le syndrome de Grönblad et Strandberg et ses rapports avec les affections du mésenchyme. Arch. Ophthal. (Paris) 53: 401, 1936.
6. Law, F. W.: A contribution to the Pathology of Angioid Streaks. Tr. Ophth. Soc. U. Kingdom. 58: 191-207, 1938.
7. Carlborg, U.: Studies of Circulatory Disturbances, Pulse Wave Velocity and Pressure Pulses in larger Arteries in cases of Pseudoxanthoma Elasticum and Angioid Streaks. Acta Med. Scand. Suppl. 151, ppl-209, 1944.
8. Eddy, D. and Farber, E. M.: Pseudoxanthoma Elasticum. A.M.A. Arch. Dermat. 86: 729-740, 1962.
9. Kerdel Vegas, F.: Bibliografía Dermatológica Venezolana. Editorial Arte, Caracas, 1966.
10. Sánchez Covisa, J. y Guerra, P.: Pseudoxantoma Elástico. Rev. San. Asis. Social VIII, 5, 1063-1066, 1943.