

Responsable Dra. Ingrid Rivera

Piel de naranja en cuello y axilas

MARÍA ISERNIA¹, JAVIER ORTEGA¹, RAFAEL MUCI², JOHN MAIMOINE³, OSCAR REYES⁴, RICARDO PÉREZ-ALFONZO⁵, WILLIAM ORTIZ CÁCERES¹.

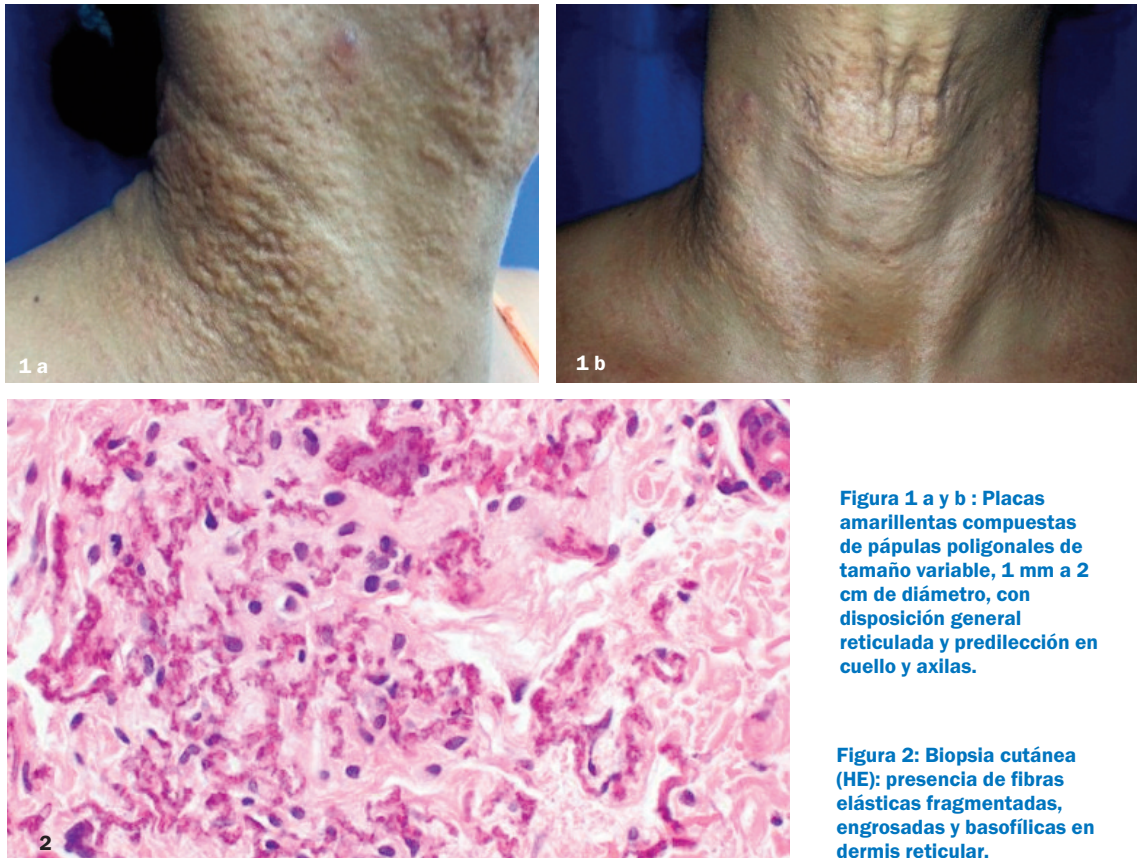


Figura 1 a y b : Placas amarillentas compuestas de pápulas poligonales de tamaño variable, 1 mm a 2 cm de diámetro, con disposición general reticulada y predilección en cuello y axilas.

Figura 2: Biopsia cutánea (HE): presencia de fibras elásticas fragmentadas, engrosadas y basofílicas en dermis reticular.

1. Adjunto del Servicio de Dermatología del Hospital Vargas.
2. Neurooftalmólogo del Hospital Vargas.
3. Adjunto del Servicio de Oftalmología del Hospital "Dr. Jesús Yerena".
4. Dermatopatólogo Adjunto del Servicio de Dermatología. Instituto de Biomedicina
5. Director del Postgrado de Dermatología del Instituto de Biomedicina Dr. Jacinto Convit. Universidad Central de Venezuela.

Autor para correspondencia:
 María Cecilia Isernia
 Correo electrónico:
 iserniam15@gmail.com

Historia

Paciente femenino de 35 años de edad, quien inicia enfermedad actual a los 15 años, caracterizada por la aparición de pápulas de color amarillo con aspecto de piel de naranja, en el cuello y en las axilas. Niega antecedentes familiares. Al examen físico, se evidenciaron pápulas poligonales amarillentas que confluyen en placas, con predilección en cuello y axilas, disposición general de aspecto "empedrado", aumento de grosor, piel redundante y laxa.

El estudio histopatológico se realizó mediante tinción con hematoxilina y eosina, observándose la presencia de fibras elásticas fragmentadas, engrosadas y basofílicas en dermis reticular.

Los exámenes de laboratorio se encontraron dentro de los límites normales, ecocardiograma transtorácico sin alteraciones y la evaluación por oftalmología reportó una agudeza visual mejor corregida: ambos ojos 20/40, campo visual a colores: normal, fundoscopia: estrías angioides.

¿CUÁL ES SU DIAGNÓSTICO?

PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO

El pseudoxantoma elástico es un trastorno genético del tejido conectivo. Esta enfermedad se caracteriza por una elastorrexia generalizada de las fibras elásticas de la dermis reticular, de la túnica media de las paredes vasculares y de la membrana de Bruch de la retina, con posterior calcificación de las mismas y consecuente manifestación sistémica, siendo características las lesiones en la piel, en los ojos y en las paredes vasculares^{1,2,3,6}.

En 1896, Darier estudió histológicamente esta entidad y propuso el término "pseudoxantoma elástico" para denominar los cambios patológicos o el alternativo "Elastorrexia". En 1929, en Suecia, Grönblad, un oftalmólogo y Strandberg, dermatólogo, estudiaron en conjunto a un paciente que reportaron separadamente, en el cual se dio la asociación de pseudoxantoma y estrías angioides. En 1936, Franceschetti propuso el nombre de Grönblad-Strandberg para denominar el síndrome en el que los 2 hallazgos mencionados estuvieran presentes^{2,3,4}.

El pseudoxantoma se expresa por mutación del gen ABCC6 localizado en el cromosoma 16p13.1, principalmente en el hígado y el riñón. 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. La enfermedad puede heredarse de forma autosómica dominante o recesiva; sin embargo, esta última ocurre en casos esporádicos^{2,3,5,6}.

La prevalencia de la enfermedad se estima en 1 de cada 25.000 a 100.000 habitantes y es dos veces más frecuente en mujeres³.

Al inicio los sitios de flexión (cuello, axilas, pliegues inguinales, antecubitales, poplíteos y área periumbilical) se observan de color grisáceo o amarillo, con acentuación de las líneas; posteriormente, aparecen neoformaciones de aspecto papular, amarillentas y adoptan un aspecto de "empedrado". La piel afectada pierde elasticidad, aumenta su grosor y, al pasar el tiempo, se observa laxa y redundante¹. El fenómeno de Köebner puede coexistir, con tendencia a producir lesiones sobre las cicatrices^{1,2,3}.

El diagnóstico diferencial debe realizarse en pacientes que reciben D-Penicilamina y exposición al salitre, síndrome de Ehlers-Danlos, Beta talasemia, enfermedad renal crónica y en el Síndrome de mialgia inducido por triptófano^{3,7}.

Los cambios clínicos e histopatológicos del pseudoxantoma elástico son característicos. El diagnóstico generalmente se establece cuando aparecen las lesiones cutáneas, en aquellos

pacientes que no presentan estas manifestaciones cutáneas, es difícil establecerlo, por lo que se han sugerido los siguientes criterios diagnósticos¹.

Los criterios mayores en piel: A) Lesiones amarillentas con aspecto de "empedrado" en las zonas de flexión. B) Imagen histopatológica característica de la piel afectada (se utilizan tinciones para calcio y fibras elásticas, como la de van Gieson y von Kossa). En la retina: C) Estrías angioides en la retina o maculopatía en adultos mayores de 20 años. Genética: D) La mutación de ambos alelos del gen ABCC6 o un pariente de primer grado con el diagnóstico confirmado de Pseudoxantoma elástico^{1,3}.

Criterios menores: A) Cambios histopatológicos característicos en la piel aparentemente sana. B) Antecedentes de pseudoxantoma elástico en familiares de primer grado. C) La mutación de un solo alelo del gen ABCC6^{1,3}.

El tratamiento depende de los síntomas, y amerita evaluación por dermatología, oftalmología y cardiología debido a sus posibles complicaciones. El papel del estrés oxidativo en esta entidad sugiere el tratamiento con antioxidantes (dosis diarias de acetato de tocoferol y ácido ascórbico). El apoyo genético debe ofrecerse de manera oportuna^{1,3,7}.

Nuestro caso se concluyó como pseudoxantoma elástico, por cumplir con los todos los criterios mayores. Se indicaron emolientes y fotoprotección; seguimiento por oftalmología, cardiología y genética ●

Resumen

El pseudoxantoma elástico es un trastorno genético del tejido conectivo, se transmite de forma autosómica dominante o recesiva. Se caracteriza por fragmentación de las fibras elásticas y posterior calcificación de éstas afectando dermis, vasos sanguíneos y la membrana de Bruch de la retina. La escasa incidencia de esta patología justifica la presentación de este caso, en el cuál se evidenciaron lesiones tipo pápulas de color amarillo con disposición en empedrado en cuello y axilas, además de las estrías angioides en retina. Se confirmó el diagnóstico con una biopsia cutánea y se indicó tratamiento sintomático con seguimiento por cardiología, oftalmología y por nuestro servicio.

Palabras claves: pseudoxantoma elástico, piel de naranja, estrías angioides.

**Diagnosis:
Orange skin on the neck and armpits****Summary**

The elastic pseudoxanthoma is a genetic disorder of the connective tissue that usually is transmitted in a dominant automatic recessive way. It is characterized by elastic fibers fragmentation and subsequent calcification affecting the dermis, blood vessels and the Bruch membrane of the retina. The low incidence of this pathology justifies the presentation of this case, in which yellow papules lesions with location in the neck and armpits were evidenced, in addition to the angioid strias in the retina. The diagnosis was confirmed by skin biopsy and indicated symptomatic treatment with follow-up by cardiology, ophthalmology and by our service.

Key words: Elastic pseudoxanthoma, orange peel, angioid stria.

Referencias

1. Vences M, Ramos A, Guarneros A et al. Pseudoxantoma elástico. *Dermatología Rev Mex* 2008; 52: 268-72.
2. Sabater-Marco V, Sanz-Motilva V, Botella-Estrada R. Pseudoxanthoma Elasticum-Like Papular Eruption. *Am J Dermatopathol* 2017; 39:e73–e74.
3. Germain D. Pseudoxanthoma elasticum .*Orphanet J Rare Dis.* 2017; 12:85.
4. Sosa L, Soto J. Pseudoxantoma elástico (presentación de 2 casos y revisión de la literatura). *Dermatología Venezolana.* 1967; 6:107-117.
5. Moitra K, Garcia S, Jaldin M et al. ABCC6 and Pseudoxanthoma Elasticum: The Face of a Rare Disease from Genetics to Advocacy. *Int J Mol Sci.* 2017; 18: 1488.
6. Iwanaga A, Okubo Y, Yozaki M et al. Analysis of clinical symptoms and ABCC6 mutations in 76 Japanese patients with pseudoxanthoma elasticum. *J Dermatol.* 2017; 44:644-650.
7. Valenzuela A, Súnico N, Rodríguez Z et al. Pseudoxantoma Elástico. A propósito de un caso. *Piel Latinoamericana.* 2007. [Http://piel-l.org/blog/493](http://piel-l.org/blog/493)