

Seudoxantoma elástico

Presentación de un caso

Por los Dres.:

MANUEL PENICHER MONTOTO,¹ JOSE E. FERNANDEZ MIRABAL,² JOHN ABAD STOVITSEK,³
URBANO RODRIGUEZ PAZ,⁴ PABLO HERNANDEZ RODRIGUEZ

Penichet Montoto, M. et al. *Seudoxantoma elástico. Presentación de un caso.* Rev Cub Med 15: 5, 1976.

Se presenta un caso de seudoxantoma elástico. Se aprovecha la oportunidad para mencionar las otras entidades nosológicas comprendidas dentro de los trastornos congénitos del tejido conectivo. Se revisa la enfermedad, y se hace referencia a la localización de los signos y síntomas; se destacan: cómo nuestra enferma careció de manifestaciones en el nivel del aparato cardiovascular, así como alteraciones específicas que determinan el diagnóstico clínico: las lesiones de la piel y del fondo de ojo. Se señala la importancia de las hemorragias digestivas y de la hipertensión arterial como parte del cuadro clínico en este proceso. Se aduce a cómo el defecto básico de esta entidad se mantiene aún en discusión, y se hace referencia a las lesiones histológicas observadas. Se llama la atención sobre lo infrecuente, aunque no excepcional, de estas afecciones, y la necesidad de conocerlas, así como tenerlas siempre presentes.

INTRODUCCION

Existe un grupo de enfermedades hereditarias que se caracterizan por trastornos del tejido conjuntivo, algunas de las cuales se heredan con carácter¹ autosómico, dominante o recesivo, y otras como anomalías ligadas al sexo; su defecto básico y su fisiopatología

están, al parecer, en relación con anormalidades de uno de sus elementos, o con alteraciones de los mecanismos bioquímicos del mismo.

Se sabe que estas enfermedades son raras, pero que pueden presentarse en cualquier momento de nuestra práctica médica. Por ello es necesario que sean conocidas por el internista, que se tengan siempre presentes para evitar errores en nuestra interpretación diagnóstica.

Las entidades a las que hacemos referencia incluyen los síndromes de Marfán, Hurler, Ehlers-Danlos, la osteogénesis imperfecta y el seudoxantoma elástico.²

¹ Instructor de medicina interna. Hospital docente "General Calixto García", La Habana.

² Profesor de medicina interna. Hospital docente "General Calixto García".

³ Residente de medicina interna. Hospital docente "General Calixto García".

⁴ Instructor de oftalmología. Hospital docente "General Calixto García".

Es esta última enfermedad la que nos ocupa en este trabajo, y nuestro propósito es dar a conocer un caso estudiado en nuestro servicio e insistir sobre lo infrecuente, pero no excepcional de estas afecciones y la importancia de su conocimiento.

MATERIAL Y METODO

Se estudia, desde el punto de vista clínico y de laboratorio, una paciente y se llega al diagnóstico de pseudoxantoma elástico.

El método utilizado fue el examen clínico completo, incluyendo la oftalmoscopia; además, se realizaron toda una serie de exámenes de laboratorio incluso la biopsia de piel, la cual no fue concluyente.

El diagnóstico se realizó por el examen de la piel y oftalmoscopia.

Caso clínico

Paciente de 26 años de edad, femenina, que desde la edad de 10 años presenta lesiones en la piel al nivel del cuello, axilas y flexuras del codo, lesiones que al principio fueron eritematosas, y dan lugar más tarde a la aparición de pliegues y aumento de grosor de las mismas.

El examen físico de nuestra enferma demostró, además de las alteraciones mencionadas, la presencia de las llamadas estrías angioides en el fondo de ojo. Los exámenes de laboratorio y de Rx no presentaron alteraciones, y la biopsia de piel mostró manifestaciones compatibles con la entidad nosológica que exponemos. Se debe destacar que en nuestra paciente no se encontraron síntomas y signos dependientes del aparato cardiovascular, a pesar de la gran participación del mismo en esta enfermedad. Es curioso que no obstante estar descrito en la literatura médica lo frecuente del comienzo

de las manifestaciones clínicas después de la segunda década de la vida, en esta paciente comenzaron a la temprana edad de 10 años. Por lo demás, el examen de la paciente no aportó ningún otro dato de interés.

COMENTARIOS

La primera descripción del pseudoxantoma elástico data del año 1884. Debido al aspecto que adquiere la piel, este proceso fue al principio agrupado entre las xantomatosas, y no es hasta el año 1896 que se individualiza y describe como una entidad no xantomatosa. Años más tarde se describen las manifestaciones histológicas y las alteraciones del fondo de ojo. En el año 1948 *fiwell* y *Carey* hacen énfasis en las hemorragias gastrointestinales* secundarias a la participación vascular masiva en este proceso.

Las evidencias de que esta entidad es consecuencia de alteraciones de las fibras colágenas más que de las fibras elásticas, corresponden a *Hannay* y a *Tunbridge*,** quienes en sus estudios utilizaron técnicas histológicas estándares y microscopía electrónica.

La expresión clínica la encontramos principalmente en tres áreas: piel, ojos y aparato cardiovascular.

Las alteraciones de la piel están representadas por engrosamiento, acanaladuras, nódulos rectangulares o exagonales de color amarillo y redundancias al nivel del cuello, axilas y regiones cubitales, periumbilicales e inguinales. También pueden observarse cambios en la región perioral, paladar blanco, mucosa rectal y vaginal, donde las alteraciones son del todo similares a las de la piel. En algunos casos ocurre calcificación en el tejido celular subcutáneo.

En los ojos, las alteraciones se ponen en evidencia mediante la oftalmoscopia," pues se comprueba que el signo característico lo constituyen las llamadas estrías angioides; además, es posible observar coriorretinitis, de⁷ pronóstico sombrío para la visión ya que, por lo general, incluye a la mácula.

La extensa toma del árbol vascular acarrea manifestaciones tales como: angina de pecho, claudicación intermiten

te, hipertensión arterial, disminución o debilitamiento del pulso, donde el síntoma más importante es la hemorragia digestiva, acompañadas de lesiones previas como úlcera péptica o sin éstas. Este es el síntoma que en múltiples ocasiones motiva la consulta al médico, por

lo que se señala que en casos de hemorragias gastrointestinales, deben buscarse los cambios de la piel al igual que se busca el signo de Kayser-Fleischer en las hepatopatías." Se han notificado casos de pacientes con hemorragias digestivas a la edad de 18 años.

La hipertensión arterial es lo suficientemente frecuente para considerar este signo como un componente genuino de esta enfermedad. Se señala también la presencia de aneurismas cerebrales.^{10;11} Por Rx¹² se demuestran a veces calcificaciones arteriales que incluyen la carótida, plexos coroides, arterias coronarias, renales, de los miembros y aorta abdominal. Se ha supuesto que las manifestaciones psiquiátricas y anormalidades neurológicas de estos enfermos están en relación con los cambios vasculares cerebrales y con la hipertensión.

Anatomopatológicamente los cambios característicos de la piel^{3;13} ocurren en zonas profundas y medias del corion. Grandes depósitos de material con propiedades tintoriales de fibras elásticas predominan en el cuadro histológico.

Este material, en su mayor parte granular, alterna con formaciones que recuerdan más bien a fragmentaciones de fibras colágenas. En las áreas de degeneración pueden verse lesiones trabeculoides con presencia de células gigantes y macrófagos, así como calcificaciones del material degenerado.

En los ojos se comprueban desgarros de la membrana de Bruch,^{14,15} lesiones que son sustituidas por tejido cicatrizal, y que da a la misma la apariencia de formaciones vasculares, pero se diferencian de éstas por su mayor grosor. La escleritis de los vasos coroides se cuenta también entre las lesiones del fondo de ojo.

Las lesiones del aparato cardiovascular¹⁶ están representadas por: engrosamiento del endocardio de la aurícula derecha, del pericardio y el endocardio ventricular. Se han observado cambios histológicos, interpretados como degeneración de fibras elásticas, en las coronarias, arterias renales, pancreáticas, uterinas, cutáneas, mesentéricas y arterias cerebrales. Por Rx puede observarse además dilatación de la aorta, por lo que algunos autores¹¹ suponen que existen las mismas alteraciones vasculares en el resto del árbol arterial.

El defecto básico de esta afección se mantiene en discusión. Mucho se ha discutido si el pseudoxantoma elástico es una distrofia de fibras colágenas o de fibras elásticas; existen evidencias de que el trastorno sea una abiotrofia más de fibras colágenas que de elásticas, éstas son:¹⁷

1. Normalmente la piel contiene pocas fibras elásticas, aproximadamente el 2% del peso seco de la misma, mientras la colágena constituye el 72% del peso. La piel de la palma de las manos y la planta de los pies contiene mayor cantidad de fibras elásticas, pero en estas regiones no ocurren lesiones.
2. Las arterias que principalmente se toman son las llamadas musculares, cuya capa media contiene abundantes fibras colágenas, pero escasas elásticas.
3. La túnica elástica interna de estos vasos se mantiene intacta.
4. La mayoría de las fibras anormales recuerdan más a las fibras colágenas por su anchura.
5. Por microscopía electrónica se ha demostrado que las fibras distróficas tienen la periodicidad de 460 Angstrom, típica de las colágenas. Parece ser que el defecto básico está en relación con alteraciones químicas de las fibras colágenas, y esto hace que las mismas adquieran características tintoriales



Figura 1. Acanaladuras y arrugas de la piel de la cara anterior del cuello y cara.



Figura 2. Obsérvese las mismas acanaladuras en la cara lateral izquierda del cuello.

de fibras elásticas, fenómeno que ha recibido el nombre de degeneración elastótica de las colágenas.¹⁸

6. No se han hallado evidencias de alteraciones del tejido elástico al nivel pulmonar. La degeneración elastótica de las colágenas,¹⁹ la posibilidad de que pueda haber un disturbio en la formación de nuevas fibras colágenas con estimulación de la formación de fibras elásticas, puede ser la causa del aparente trastorno al nivel de este último elemento descrito en esta entidad, según afirman algunos autores.

Otros señalan que el contenido de elastina de las zonas más profundas del corion es suficiente como para que puedan intervenir en el fenómeno degenerativo, y que la aparición de macrófagos y células gigantes en estas zonas está más en relación con alteraciones de las fibras elásticas que las colágenas.

La patogenia de las estrías angioides¹⁸ es aún desconocida, pero algunos postulan que la lesión se inicia primariamente en la membrana de Bruch, y otros que la lesión primaria estriba en degeneración y esclerosis de los vasos coroideos, y secundariamente se afecta la membrana.

Cualquiera que sea el elemento conectivo básicamente afectado, el comportamiento clínico está en relación con el mecanismo abiotrófico. Las áreas de la piel más afectadas son aquéllas de mayor exposición. *Szymanski* describió una lesión de piel postraumatismo. Parece ser que en ocasiones los fenómenos traumáticos son capaces de desencadenar las lesiones de la piel en enfermos afectados de este proceso morboso.

La enfermedad también recibe el nombre poco conocido de síndrome de Grónblad Strandberg, en honor a quienes plantearon que las manifestaciones del fondo de ojo y de la piel se relacionaban y tenían que ver con la misma entidad nosológica.



Figura 3. Las mismas lesiones en la cara lateral derecha del cuello.



Figura 4. Obsérvese el engrosamiento de la piel en la cara lateral derecha del cuello.

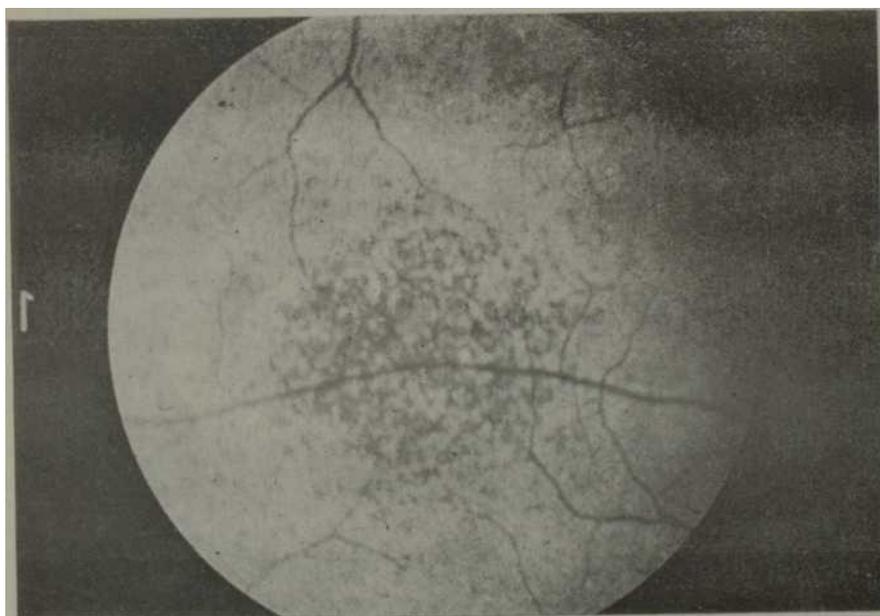


Figura 5. Pigmentación paramacular en mosaico asociada a las estrias angioides.

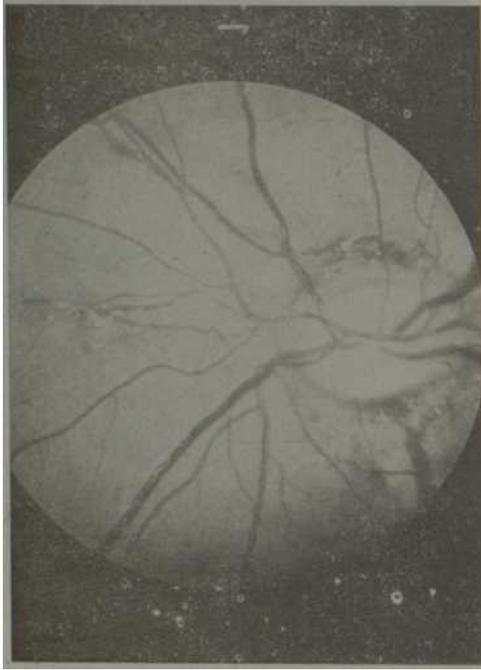


Figura 6. Estrias angioides. Se observa una muy gruesa que sale a la hora 3 de la papila.



Figura 7. Estrias angioides. Polo posterior del ojo. Se confunden las estrias angioides con los vasos de la papila,



Figura 8. Estrias angioides. Se observa una muy fina que se extiende (hora 3) de la papila hasta región paramacuiar.

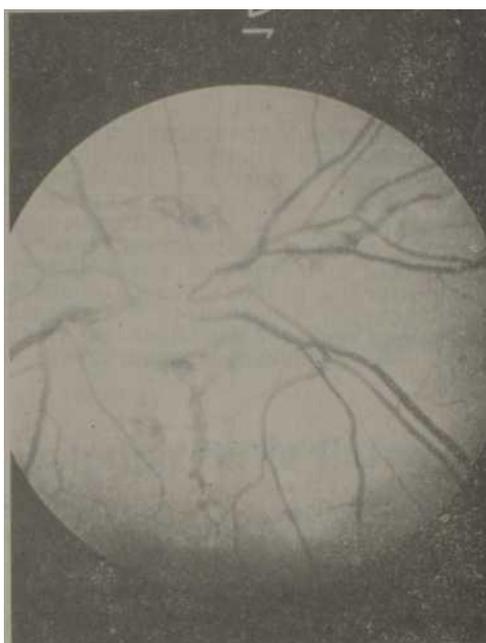


Figura 9. Estrias angioides a la hora 11 y 3 de la papila respectivamente.

SUMMARY

Penichet Montoto, M. et al. *Pseudoxanthoma elasticum. Report of a case.* Rev Cub Med 15: 5, 1976.

A female patient with pseudoxanthoma elasticum is presented. The remaining nosological entities that are considered as congenital changes of the connective tissue are mentioned. The disease is reviewed, and reference is made on the localization of signs and symptoms. Our patient did not show either cardiovascular manifestations or specific changes as skin and eye fundus changes which determine the clinical diagnosis. The significance of digestive hemorrhages and arterial hypertension as a part of the clinical picture of this process is stressed. The basic defect leading to the appearance of this affection is still under discussion. Histological lesions found are pointed out. This is an unusual affection that physicians should know and bear in mind always.

RESUME

Penichet Montoto, M. et al. *Pseudo-xanthome élastique. Présentation d'un cas.* Rev Cub Med 15: 5, 1976.

Ce travail porte sur le cas d'un pseudo-xanthome élastique. On profite de l'occasion pour mentionner les autres entités nosologiques comprises dans les troubles congénitaux du tissu conjonctif. La maladie est révisée, et on fait référence à la localisation des signes et symptômes; il est à souligner que notre malade n'a pas présenté de manifestations au niveau de l'appareil cardiovasculaire ni d'altérations spécifiques qui déterminent le diagnostic clinique: les lésions de la peau et du fond de l'œil. Les hémorragies digestives et l'hypertension artérielle comme partie importante du tableau clinique dans ce processus. Le défaut de base de cette entité est encore en discussion, et on fait référence aux lésions histologiques observées. On met l'accent sur la fréquence minime de ces affections et sur le besoin de les connaître.

BIBLIOGRAFIA

1. *Cecil, L.* Medicina Interna. Tomo 2 Ed. 1968.
2. *Cowper, A. H.* Angioid srchs tears in bruchs membrane or pigmented choroid vessels. Arch Opcht 57; 762, 1954.
3. *Revell, S.T.R., Jr.; Carey, T. N.* Seudoxantoma eiasticum as a disseminated diseases. South Med J 41: 782, 1948.
4. *Hannay, P. N.* Some clinical and his histo- pathological notes on seudoxantoma elas- ticum. Br J Dermatol 63: 92, 1951.
5. *Tumbridge.* The fibrous structure of normal and anormal skin. Clin Sci 11: 35, 1952.
6. *Gauthier, O. et al.* Seudoxantoma eiasticum with manifestaron. Bord Med 4: 787, 1971.
7. *Gillmant, T. et al.* Anormal elastic fibers ap- pereance in connective tissues lésions in man. Arch Pathol 59: 733, 1955.
11. *James, E. A. et al.* Roentgen findings in seudoxantoma eiasticum. Am J Roentgenol 106: 642, 1969.
12. *McKusiek, V. A.* Heritable of connective tis- sue. 2nd Ed. The V. Mosby Co. 1960.
13. *Peña, Bargion, B. C. et al.* Hemorragias digestivas por seudoxantoma elástico. Rev Clin Esp Tomo 113, 4, 1969.
14. *Perl jbal, S. P.* Angioid sreakas and elaston- hehis. Br J Ophthalmol 52: 287, 1968.
15. *Daniel sen, L. et al.* Seudoxantoma elasti- cum. A clínico pathological study. Actha Derm Venereal (Stoch) 50: 355, 1970.
16. *Rosen, E.* Fundus un seudoxantoma elasti- cum. Am J Ophtalmol 66: 236, 1968.
17. *Szymanski, F. J.* Seudoxantoma eiasticum review of its relationships to internal diseases and rept. of an unusual case. Arch Dumat 71: 184, 1955.
18. *Fernández Mirabal, J. E. et al.* Trastornos hereditarios del tejido conjuntivo. Rev Cub Med 9: 1, 1970.
19. *Verhoeff, F. H.* Histologycal findings in a case os angioid streaks. Br J Ophthalmol 32: 531, 1948.