

CASO CLÍNICO

Pseudoxantoma elástico: Reporte de un caso

Lisseth Stefanía Ramírez Velasco,* Julian David Echeverría Davila,**
Bertha Bolivia Bayancela Guerrero,***, Mónica Salazar Malliquinga****

- * Médico posgradista en Dermatología de la Universidad Tecnológica Equinoccial, Quito, Ecuador
- ** Médico posgradista en Dermatología de la Universidad Tecnológica Equinoccial, Quito, Ecuador
- *** Médico Dermatólogo del Hospital de Especialidades de las Fuerzas Armadas del Ecuador.
- **** Médico Dermatopatólogo del Hospital de Especialidades de las Fuerzas Armadas del Ecuador.

Correspondencia:
liss1994chete@outlook.com | 0998368319
<https://orcid.org/0000-0003-4609-9029>.
San Fernando, Ave Occidental y Antonio Román

Palabras claves: Pseudoxantoma elástico, patología, estrías angioides

Fecha de recepción: 02/10/2024
Fecha de aceptación: 08/11/2024

RESUMEN

El pseudoxantoma elástico, también conocido como elastorrexis generalizada o sistémica, es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo que afecta a piel, corazón y ojos. Se presenta con un patrón autosómico recesivo en el que los glicosaminoglicanos anormales son producidos por fibroblastos patológicos y se depositan en las fibras elásticas de los tejidos, causando fragmentación y calcificación de los mismos.

Dicha patología es poco frecuente y se acompaña de afectación sistémica, principalmente oftalmológica, cardíaca e intestinal. Por lo tanto, el diagnóstico oportuno y el manejo adecuado, son de vital importancia para evitar repercusiones y comorbilidades en los pacientes.

INTRODUCCIÓN

El pseudoxantoma elástico puede presentarse tanto de forma autosómica recesiva como dominante, siendo la presentación recesiva la más frecuente. Se ha localizado el locus del pseudoxantoma elástico en el brazo corto del cromosoma 16p 13:1, en el gen ABCC6 (MRP6) afectando al tejido conectivo.^{1,2}

La afectación puede evidenciarse desde la infancia como pápulas amarillentas con tendencia a la confluencia³ y áreas de piel con aspecto laxo, hiperelástico y redundante conocidas como “piel de gallina,” “de naranja” o “en empedrado.” Las lesiones se localizan en el cuello, extendiéndose posteriormente a los pliegues y la región periumbilical.^{3,4}

A nivel ocular se presentan las “estrías angioides” que corresponden a desgarros de la membrana de Bruch y pueden dar lugar a hemorragias y cicatrices en la retina.

A nivel sistémico se evidencia claudicación intermitente, aneurismas arteriales, cardiopatía coronaria, accidentes cerebrovasculares, equimosis, hemartrosis y hemorragias uterinas y gastrointestinales.^{2,3,4}

En la histopatología, según la literatura se evidencian fibras elásticas con alteraciones degenerativas en la dermis media. Las fibras elásticas suelen estar hinchadas y fragmentadas, o son granulares. Tienen una coloración más azul grisácea de lo habitual, presentándose torcidas, onduladas y rotas, o semejando lana rizada; la calcificación de las fibras elásticas alteradas es típica. Las fibras elásticas se tiñen con los métodos de von Kossa, de Verhoeff y de un azul intenso con ácido fosfotúngstico, hematoxilina y orceína.²

El diagnóstico diferencial se plantea con la elastolisis dérmica y la actínica, el síndrome de eosinofilia

mialgia inducido por L-triptofano, la elastosis amiloidea, la dermatofibrosis lenticularis (Síndrome de Buschke-Ollendorf), el síndrome de Ehlers-Danlos, la elastosis perforante serpiginosa y cutis laxa.^{2,7,8} Es importante conocer que se han reportado casos de pseudoxantoma elástico inducido por D-penicilamina en pacientes con enfermedad de Wilson u homocistinuria.

No se conoce ningún tratamiento eficaz, por lo que el seguimiento es importante para detectar oportunamente las serias complicaciones sistémicas que pueden aparecer durante el curso de esta enfermedad.⁵ La cirugía plástica es útil para el tratamiento de la piel redundante.^{2,3,5,6}

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente femenina de 76 años de edad con antecedente de anomalía de Ebstein, hipotiroidismo

en tratamiento con levotiroxina y cáncer de mama. La paciente acude por pápulas amarillentas que confluyen y forman placas de predominio en cuello y miembros superiores (figura 1A, 1B, 1C) desde la infancia, que han aumentado de tamaño acorde a su desarrollo, sin sintomatología adicional. Se realiza una biopsia incisional de piel del brazo, que destaca la presencia de fibras elásticas basofílicas cortas, rizadas y deshilachadas, y entre ellas depósitos de calcio (figura 2, 3). Por lo que se llegó a la conclusión de pseudoxantoma elástico. Sin evidencia de afectación ocular.

DISCUSIÓN

El pseudoxantoma elástico, también conocido como elastorrexis generalizada o sistémica, es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo que afecta a piel, corazón y ojos. Se presenta con un patrón autosómico recesivo,



Figura 1 A: Placas amarillentas en cuello 1B-1C Placas amarillentas en brazos.

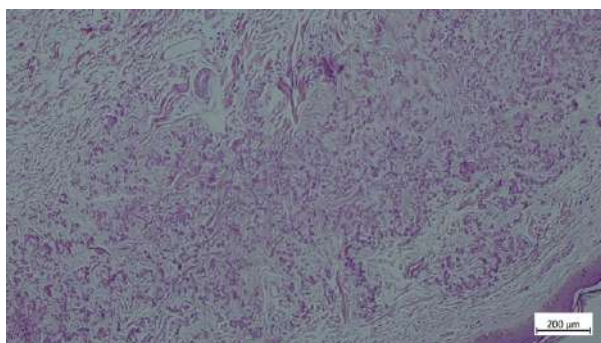


Figura 2: Tinción HyE Destaca la presencia de fibras elásticas basofílicas cortas, rizadas y deshilachadas, y entre ellas depósitos de calcio.

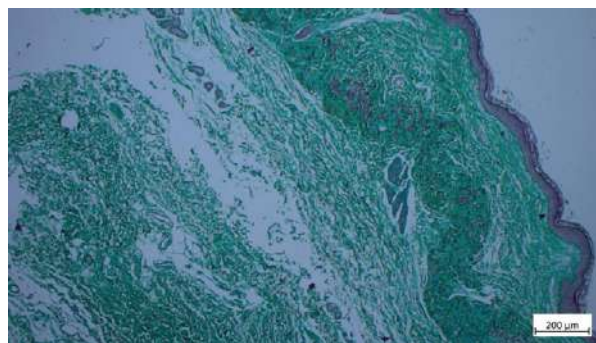


Figura 3: Tinción Tricrómico de Masson donde se evidencia mayor acentuación de fibras elásticas.

en el que glicosaminoglicanos anormales, producidos por fibroblastos patológicos, se depositan en las fibras elásticas de los tejidos causando fragmentación y calcificación de los mismos.¹⁻³

La prevalencia de dicha patología es poco frecuente, con mayor predisposición en mujeres; por lo que su conocimiento y diagnóstico precoz ayuda a evitar complicaciones futuras al ser una patología con compromiso sistémico.⁴⁻⁶

El propósito de este artículo es reportar el primer caso en Ecuador de Pseudoxantoma Elástico. Al ser una enfermedad con componente hereditario, la conducta a seguir en este caso se enfocó en educar al paciente, ofrecerle consejo genético, cambios en la dieta y en el estilo de vida y un adecuado seguimiento, con el objetivo de una detección oportuna de posibles complicaciones.

CONCLUSIÓN

El Pseudoxantoma Elástico es una patología poco frecuente y no ha sido reportada antes en nuestro país. Reportamos una paciente con manifestaciones cutáneas que fueron confirmadas con examen histopatológico. En el caso de nuestra paciente no encontramos afectación ocular, pero la anomalía de Ebstein e hipertensión arterial, podrían estar asociadas con la patología de base.

La patología al ser una enfermedad crónica y de afectación sistémica, se debe ofrecer la educación correspondiente al paciente, para evitar complicaciones a futuro así como diagnóstico prematuro de las mismas.

REFERENCIAS

1. García P. (2010). Pseudoxantoma Elástico. Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal.;3: 135-136.
2. Butrón B. (2008) Pseudoxantoma elástico con complicaciones tardías y asociaciones infrecuentes. Dermatología Peruana;18(2):112-117
3. Uribe C. (2008). Pseudoxantoma elástico: reporte de un caso. Rev Asoc Col Dermatol. Volumen 16, número 1;40, 41.
4. García M. Pseudoxantoma elástico (2016): a propósito de un paciente. Medcent Electrón.;20(3)
5. Ochoa J. (2003). Pseudoxantoma elástico, revisión bibliográfica a propósito de un caso. Rev Mex Oftalmol; 77(2): 75-82
6. Lozano P.(2024).Pseudoxantoma elástico, más allá de la piel. Med Cutan Iber Lat Am; 52(3):107-111.
7. Gonzalez M.(2017). Pseudoxantoma elástico. A propósito de un caso.Revista Argentina de Dermatología;98(2):109-112.
8. Ávila A.(2023). Valor de la precocidad diagnóstica del pseudoxantoma elástico.Revista de Medicina Interna de Mexico; 39 (5): 804-810.

CASE REPORT

Pseudoxanthoma elasticum: Case report

Liseth Stefanía Ramírez Velasco,* Julian David Echeverría Davila,**
Bertha Bolivia Bayancela Guerrero,*** Mónica Salazar Malliquinga****

- * Postgraduate in Dermatology, Equinocial Technological University, Quito, Ecuador.
** Postgraduate in Dermatology, Equinocial Technological University, Quito, Ecuador.
*** Dermatologist at the Hospital de Especialidades de las Fuerzas Armadas del Ecuador.
**** Dermatopathologist at the Hospital de Especialidades de las Fuerzas Armadas del Ecuador.

Correspondence:
liss1994chete@outlook.com | 0998368319
<https://orcid.org/0000-0003-4609-9029>
San Fernando, Av Occidental and Antonio Román

Keywords: Pseudoxanthoma elasticum,
pathology, angioid streaks

Date of receipt: 02/10/2024
Date of acceptance: 08/11/2024

ABSTRACT

Pseudoxanthoma elasticum, also known as generalized or systemic elastorrhexis, is a hereditary connective tissue disorder that affects the skin, heart, and eyes. It presents with an autosomal recessive pattern in which abnormal glycosaminoglycans are produced by pathological fibroblasts and deposited in the elastic fibers of tissues, leading to fragmentation and calcification of the fibers.

This pathology is rare and often associated with systemic involvement, particularly affecting the eyes, heart, and intestines. Therefore, timely diagnosis and proper management are crucial to prevent complications and comorbidities in patients.

INTRODUCTION

Pseudoxanthoma elasticum can present in both autosomal recessive and dominant forms, with the recessive presentation being the most frequent. The locus for pseudoxanthoma elasticum has been located on the short arm of chromosome 16p13:1, in the ABCC6 (MRP6) gene, which affects connective tissue.^{1,2}

The condition can manifest from childhood as yellowish papules with a tendency to coalesce and areas of skin that appear loose, hyperelastic, and redundant, known as “chicken skin,” “orange peel,” or “cobblestone” skin. The lesions are initially located on the neck and later extend to the folds and the periumbilical region.^{3,4}

Ocularly, “angioid streaks” appear, corresponding to tears in the Bruch membrane, which can lead to hemorrhages and scarring in the retina. Systemically, intermittent claudication, arterial aneurysms, coronary heart

disease, strokes, ecchymosis, hemarthrosis, and uterine and gastrointestinal hemorrhages may occur.²⁻⁴

Histopathologically, the literature shows elastic fibers with degenerative alterations in the mid-dermis. These elastic fibers are typically swollen and fragmented, or granular. They have a more bluish-gray coloration than usual, appearing twisted, wavy, and broken, or resembling curly wool. The calcification of the altered elastic fibers is characteristic. The elastic fibers are stained using von Kossa, Verhoeff methods, and intense blue staining with phosphotungstic acid, hematoxylin, and orcein.²

The differential diagnosis includes dermal and actinic elastolysis, eosinophilia-myalgia syndrome induced by L-tryptophan, amyloid elastosis, dermatofibrosis lenticularis (Buschke-Ollendorf syndrome), Ehlers-Danlos syndrome, serpiginous perforating elastosis,

and cutis laxa.^{2,7,8} It is important to note that cases of pseudoxanthoma elasticum induced by D-penicillamine have been reported in patients with Wilson's disease or homocystinuria.

No effective treatment is known, so regular follow-up is crucial to detect serious systemic complications that may arise during the course of the disease.⁵ Plastic surgery is useful for treating redundant skin.^{2,3,5,6}

CASE REPORT

This is a 76-year-old female patient with a history of Ebstein's anomaly, hypothyroidism treated with levothyroxine, and breast cancer. The patient presents with yellowish papules that coalesce and form plaques, predominantly located on the neck and upper limbs (Figures 1A, 1B, 1C). These lesions have been present since

childhood and have increased in size with her development, without additional symptoms. An incisional skin biopsy from the arm was performed, which revealed the presence of basophilic short, curly, and frayed elastic fibers, with calcium deposits between them (Figures 2 and 3). Based on these findings, the diagnosis of pseudoxanthoma elasticum was made. No ocular involvement was observed.

DISCUSSION

Pseudoxanthoma elasticum, also known as generalized or systemic elastorrhexis, is a hereditary connective tissue disorder that affects the skin, heart, and eyes. It presents with an autosomal recessive pattern, where abnormal glycosaminoglycans, produced by pathological fibroblasts, are deposited in the elastic fibers of tissues, leading to their fragmentation and calcification.¹⁻³



Figure 1A: Yellowish plaques on the neck. Figures 1B-1C: Yellowish plaques on the arms.

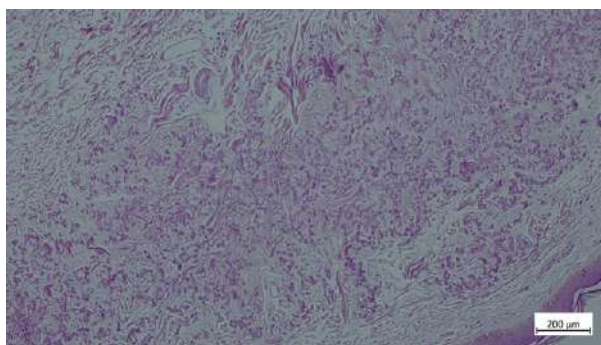


Figure 2: H&E staining highlights the presence of short, coiled, and frayed basophilic elastic fibers, with calcium deposits between them.

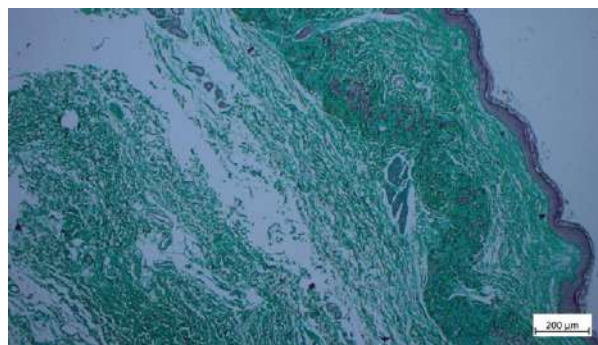


Figure 3: Masson's Trichrome Staining, which shows enhanced accentuation of elastic fibers.

The prevalence of this condition is rare, with a higher predisposition in women. Its early knowledge and diagnosis are crucial in preventing future complications, as it is a disease with systemic involvement.¹

The purpose of this article is to report the first case of Pseudoxanthoma Elasticum in Ecuador. As a hereditary disease, the management in this case focused on educating the patient, providing genetic counseling, dietary and lifestyle changes, and appropriate follow-up to achieve early detection of possible complications.

CONCLUSION

Pseudoxanthoma Elasticum is a rare condition that has not been reported previously in our country. We report a patient with cutaneous manifestations confirmed by histopathological examination. In our patient's case, no ocular involvement was found, but the presence of Ebs-tein's anomaly and hypertension could be associated with the underlying pathology.

Given that the disease is chronic and involves systemic involvement, it is essential to provide the patient with the appropriate education to avoid future complications and ensure early diagnosis of any associated conditions.

REFERENCES

1. García P. (2010). Pseudoxanthoma Elasticum. *Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal*;3: 135-136.
2. Butrón B. (2008). Pseudoxanthoma Elasticum with Late Complications and Uncommon Associations. *Dermatología Peruana*;18(2):112-117.
3. Uribe C. (2008). Pseudoxanthoma Elasticum: Case Report. *Rev Asoc Col Dermatol*. Volume 16, Issue 1;40, 41.
4. García M. Pseudoxanthoma Elasticum (2016): A Case Study. *Medicent Electrón*.;20(3).
5. Ochoa J. (2003). Pseudoxanthoma Elasticum, Bibliographic Review Based on a Case. *Rev Mex Oftalmol*; 77(2): 75-82.
6. Lozano P. (2024). Pseudoxanthoma Elasticum, Beyond the Skin. *Med Cutan Iber Lat Am*; 52(3):107-111.
7. Gonzalez M. (2017). Pseudoxanthoma Elasticum. A Case Report. *Revista Argentina de Dermatología*;98(2):109-112.
8. Ávila A. (2023). Importance of Early Diagnosis in Pseudoxanthoma Elasticum. *Revista de Medicina Interna de México*; 39(5): 804-810