



ER-030 - PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO: ESTUDIO DE UNA SERIE DE 11 PACIENTES

J. Alonso Alonso¹, A. Cánovas Fernández¹, J. Oñate Adrián², A. Bielsa Masdeu¹, L. Ceberio Hualde¹

¹Servicio de Medicina Interna. ²Servicio de Urgencias. Hospital Universitario Cruces. Barakaldo (Vizcaya).

Resumen

Objetivos: Analizar las características clínicas y evolutivas de los pacientes atendidos por pseudoxantoma elástico (PXE) en el servicio de medicina interna (SMI) del Hospital Universitario de Cruces.

Métodos: Estudio retrospectivo de las historias clínicas de los pacientes diagnosticados de PXE en nuestro SMI desde 1990 hasta la actualidad. Criterios diagnósticos: clínica compatible y biopsia cutánea positiva o estudio genético positivo. Métodos estadísticos: descriptivos, prueba exacta de Fisher y t de Student.

Resultados: Durante el período de referencia se han diagnosticado en nuestro SMI once pacientes de PXE, 7 (63%) mujeres, con edad mediana de 53 años (22-66) al hacer el diagnóstico. Tenían antecedentes familiares reconocidos únicamente el 55%. La duración mediana de los síntomas antes de hacer el diagnóstico ha sido 4 años (0-17) y la mediana de observación en nuestra consulta de 17 años (0,75-25). Todos los pacientes tenían afectación cutánea, aunque de muy diversa visibilidad, siendo la biopsia cutánea de zona afecta o pliegues positiva en todos en los que se realizó (10 pacientes). Tenían afectación ocular (estrías angioides, aspecto de piel de naranja, hemorragias retinianas...). 64% de los pacientes presentaron afectación cardiaca o vascular, predominante en miembros, 55% de ellos. La afectación ocular junto con el estudio familiar fueron las vías principales de diagnóstico de la enfermedad. En pacientes con antecedentes familiares conocidos el diagnóstico fue más precoz (p: 0,04) y la afectación visual menos frecuente (p: 0,06). Se ha demostrado alteración del gen ABCC6 en cinco pacientes; en tres de ellos, hermanos, por heterocigosía doble, con antecedentes de enfermedad en padre y tía paterna (sin estudio genético disponible en estos dos). El estudio genético fue negativo en otro paciente, sin antecedentes familiares. A éste se le había practicado esplenectomía por lesiones esplénicas de origen indeterminado, que resultaron ser isquémicas. Dos pacientes fueron diagnosticados por estudio de hipertensión vasculorrenal; a uno de ellos se le practicó angioplastia, con respuesta parcial. En la evolución posterior tres pacientes sufrieron pérdida visual severa, sin respuesta a diversos tratamientos locales, uno infarto de miocardio y posterior hemorragia cerebral y otro está en diálisis peritoneal por insuficiencia renal de causa vascular. Al final de la observación han fallecido dos pacientes (18%) (uno por hemorragia cerebral y otro por neoplasia laríngea) y seis se mantienen en una situación funcional prácticamente normal.

Discusión: La sintomatología del PXE se debe a fragmentación, con calcificación, de las fibras elásticas en la piel, vasos de diámetro medio y membrana de Bruch del ojo, proceso que se

desarrolla a lo largo de la vida, con afectación variable de las áreas referidas. Se han diferenciado varios subtipos de PXE en relación con la gravedad y localización predominante de la clínica. Se considera que la enfermedad se hereda mayoritariamente de forma autosómica recesiva, pero también se ha demostrado herencia autosómica dominante y existencia de formas esporádicas. En general se inician los primeros síntomas en el segundo decenio de la vida, pero con frecuencia son sutiles y el retraso diagnóstico es de años, excepto por estudio familiar, como ha sucedido en nuestra serie. Aunque las disponibilidades terapéuticas son escasas y de naturaleza paliativa, un diagnóstico precoz permite aconsejar un régimen de vida que pueda retrasar la aterosclerosis acelerada y las pérdidas visuales que caracterizan la enfermedad avanzada.

Conclusiones: En nuestro entorno la edad mediana de diagnóstico (53 años) de PXE es avanzada, poniendo en evidencia la necesidad de concienciar al colectivo médico de su existencia para evitar tratamientos inadecuados y promover formas de vida que reduzcan la morbilidad vascular y ocular. Al cabo del tiempo la afectación visual y cardiovascular de la enfermedad puede conducir, como ha sucedido en casi la mitad de nuestros pacientes, a una notable merma de la situación funcional y duración de la vida.