



<https://www.revclinesp.es>

V-237 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE UNA COHORTE DE PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO

B. Murcia Casas, C. Pérez López, A. Hidalgo Conde, A. Galán Romero, V. Romero Saucedo, M. Blanco Soto y J. Carrillo Linares

Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Victoria. Málaga.

Resumen

Objetivos: Conocer las características clínicas de los pacientes con PXE en seguimiento en nuestras consultas.

Material y métodos: Estudio descriptivo y retrospectivo de 43 pacientes con diagnóstico de PXE procedente de la consulta de Medicina Interna. A todos ellos se le realizó antropometría, fondo de ojo, índice tobillo-brazo (ITB), presión arterial (PA), evaluación dermatológica y se realizó Phenodex (escala para caracterizar el fenotipo clínico) y de prácticamente el 92% tenemos los datos genéticos. Para el análisis estadístico se utilizó SPSS 23.

Resultados: Nuestros pacientes presentan una mediana de edad de 49 años con una desviación estándar de \pm 12,3 años. La manifestación oftálmica más frecuente que encontramos según el Phenodex fue E3 con un 45,5% del total, la dermatológica S3 al 50%, arterioesclerosis en forma de claudicación intermitente del 20% y únicamente el 5,4% había presentado hemorragia digestiva. De los pacientes recogidos en nuestra cohorte el estudio genético fue: heterocigotos compuestos el 58,3%, el 5,56% eran heterocigotos, el 27,8% eran homocigotos y en el 8,33% no se encontró alteraciones genéticas para las mutaciones conocidas.

Discusión: El pseudoxantoma elástico (PXE) es una enfermedad genética con herencia autosómica recesiva. Se produce por una mutación en el gen ABCC6, situado en el cromosoma 16 y que codifica para la proteína transportadora ABCC6. Presenta una prevalencia en la población general de 1 entre 25.000-100.000 según las series con predominio en el sexo femenino (2:1) frente a varones. La manifestaciones de la enfermedad se producen como consecuencia de la alteración de las fibras elásticas lo que conduce a la aparición de arterioesclerosis precoz. Los tejidos afectos son: la piel, los ojos y el sistema cardiovascular. En raras ocasiones se presenta como sangrado a nivel gastrointestinal. Las lesiones aparecen entre en la infancia y la juventud; en torno al 80% desarrollan lesiones cutáneas antes de los 20 años. Las manifestaciones oftálmicas típicas son las estrías angiomoides que pueden dar lugar a neovascularización y ceguera.

Conclusiones: En nuestra cohorte el fenotipo clínico, Phenodex, más frecuente ha sido S3E2G0V0C0, con afectación fundamentalmente oftálmica y dérmica, siendo las estrías angiomoides, la laxitud cutánea y la redundancia las formas de presentación más frecuentes. La mayoría de los pacientes son heterocigotos compuestos. El abordaje multidisciplinar es clave en este grupo de pacientes.