



# Revista Clínica Española



<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 afectados 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 angioides 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 angioides, 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.