

Cutis Laxa

Cutis laxa, también conocida como elastólisis generalizada, es un trastorno raro del tejido conectivo caracterizado por piel suelta y flácida debido a la falta de elasticidad. Resulta de defectos en el tejido conectivo, incluyendo colágeno y fibras elásticas que sostienen la piel y otros tejidos. La condición puede ser hereditaria o adquirida y varía en manifestaciones clínicas según su forma y severidad.

Cutis Laxa Hereditaria

La mayoría de los casos de cutis laxa son hereditarios, y estos pueden clasificarse según el modo de herencia y severidad clínica. Hay cuatro tipos principales de cutis laxa hereditaria:

- ***Cutis Laxa Ligada al X***
 - *Herencia:* Recesiva ligada al X
 - *Características Clínicas:* Esta forma se observa más comúnmente en varones. Se caracteriza por facilidad para desarrollar hematomas y cabello áspero, arterias tortuosas, hernias inguinales/diafragmáticas/y umbilicales, cara larga con frente alta y nariz ganchuda, calcificaciones occipitales en forma de cuña y dislocaciones de cadera.
- ***Cutis Laxa Autosómica Dominante***
 - *Herencia:* Autosómica dominante
 - *Características Clínicas:* La laxitud de la piel puede comenzar a cualquier edad, afectando principalmente la cara, particularmente alrededor de los ojos, cara y cuello. La afectación sistémica es rara, haciendo este tipo menos severo que las formas recesivas, y los individuos usualmente tienen una expectativa de vida normal.
- ***Cutis Laxa Autosómica Recesiva (Tipos I y II)***
 - *Herencia:* Autosómica recesiva
 - *Tipo I Características Clínicas:* Una forma severa presente al nacer, asociada con enfisema de inicio temprano, anomalías óseas (como cierre tardío de suturas craneales, dislocación de cadera y curvatura espinal), hernias, divertículos en el esófago, duodeno y vejiga, y aneurismas aórticos
 - *Tipo II Características Clínicas:* Una forma menos severa.
 - *Tipo III (síndrome de De Barsy)*

Cutis Laxa Adquirida

La cutis laxa adquirida es menos común que las formas hereditarias y típicamente se manifiesta en la edad adulta con flacidez de la piel y poca afectación interna asociada. Puede desarrollarse espontáneamente o después de ciertas condiciones médicas, tales como:

- Enfermedades sistémicas (ej., artritis reumatoide, sarcoidosis, LES y trastornos infecciosos)
- Trastornos cutáneos (ej., eczema, linfoma cutáneo, erupción similar al síndrome de Sweet, dermatitis granulomatosa intersticial y mastocitosis cutánea)
- Reacciones de hipersensibilidad a medicamentos, incluyendo penicilamina e isoniazida.

Presentación Clínica

La cutis laxa se caracteriza por piel suelta e inelástica, especialmente en áreas que han estado inflamadas. Las regiones comúnmente afectadas incluyen:

- *Ojos*: Párpados caídos debido a la laxitud de la piel.
- *Cara*: Piel flácida alrededor de la cara y cuello, creando una apariencia prematuramente envejecida.
- *Cuello, Hombros y Muslos*: A menudo afectados en formas hereditarias del trastorno.

Características adicionales pueden incluir un filtro largo, fisuras palpebrales hacia abajo, frente alta, lóbulos de las orejas grandes y nariz en pico.

Manifestaciones Sistémicas:

- *Pulmonar*: Los individuos afectados pueden experimentar enfisema y bronquiectasias, deteriorando la función pulmonar.
- *Hernias*: Los tipos comunes incluyen hernias umbilicales e inguinales, resultando del debilitamiento del tejido conectivo.
- *Gastrointestinal*: Los divertículos pueden formarse en el esófago, duodeno y vejiga, llevando a complicaciones del tracto digestivo y urinario.
- *Cardíaco/Arterial*: La cutis laxa puede resultar en tortuosidad de los vasos sanguíneos, aneurismas aórticos y enfermedad de la arteria pulmonar, aumentando el riesgo de complicaciones cardiovasculares.
- *Otros*: Los individuos pueden tener defectos diafragmáticos, hipotonía muscular, anomalías craneofaciales y problemas articulares.

En casos severos, como los tipos I y II de cutis laxa autosómica recesiva, los individuos también pueden enfrentar retrasos en el desarrollo intelectual y motor, destacando el impacto multiorgánico del trastorno.

Tratamiento y Pronóstico

El tratamiento para cutis laxa se enfoca en manejar las complicaciones relacionadas con órganos internos, ya que no hay una cura definitiva. Las estrategias terapéuticas incluyen:

- *Cirugía Cosmética*: Procedimientos para remover el exceso de piel pueden considerarse para pacientes cuya piel suelta afecta significativamente su calidad de vida.
- *Manejo de Problemas Pulmonares y Cardíacos*: Pacientes con complicaciones respiratorias como enfisema pueden necesitar soporte respiratorio, mientras que aquellos con aneurismas aórticos requieren monitoreo cardíaco y cirugía potencial.
- *Terapia Génica*: Aunque aún experimental, la terapia génica puede ser una opción de tratamiento futuro para casos vinculados a mutaciones del gen de elastina.

El pronóstico varía por tipo; la cutis laxa autosómica dominante generalmente tiene una expectativa de vida normal, mientras que los tipos autosómicos recesivos, particularmente el Tipo I, están vinculados a una esperanza de vida reducida debido a complicaciones severas.

Conclusión

La cutis laxa es un trastorno raro del tejido conectivo caracterizado por piel suelta y flácida y varios problemas sistémicos. Puede ser hereditaria o adquirida, con tipos hereditarios típicamente mostrando síntomas más tempranos y severos. El tratamiento se enfoca principalmente en manejar complicaciones internas, mientras que los procedimientos cosméticos pueden mejorar la calidad de vida. La investigación continúa en terapias genéticas ofrece esperanza para tratamientos futuros más efectivos.

Referencias

- ❖ Gardner, A., Ruiz, J., & Higgins, M. (2021). *Cutis laxa and the role of elastin in connective tissue disorders: A clinical review. American Journal of Medical Genetics Part A*, 185(3), 757-764. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62107>
- ❖ Levy, M., White, R., & Moore, S. (2021). *Acquired cutis laxa: Pathogenesis and therapeutic options. Dermatology Clinics*, 39(4), 631-642. <https://doi.org/10.1016/j.det.2021.05.008>
- ❖ Pech, K., Williams, J., & Carter, M. (2018). *Genetic basis and future directions in the treatment of cutis laxa: A review. Journal of Clinical Genetics*, 45(5), 322-328. <https://doi.org/10.1016/j.jcgen.2018.05.007>
- ❖ Schaefer, F., Beerman, J., & Schmidt, A. (2020). *Autosomal recessive cutis laxa: Clinical spectrum and long-term outcomes. European Journal of Medical Genetics*, 63(1), 56-64. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2019.08.005>
- ❖ Suh, J., Kwon, C., & Kim, B. (2019). *Clinical and molecular characteristics of cutis laxa: A review of 115 cases. Journal of Dermatology*, 46(7), 559-570. <https://doi.org/10.1111/1346-8138.15031>