

Pseudoxanthoma Elasticum

Pseudoxanthoma elasticum (PXE) es un trastorno hereditario raro del tejido conectivo que afecta la piel, los ojos, el sistema gastrointestinal (GI) y el sistema cardiovascular. Aunque la condición típicamente está presente desde la infancia, las manifestaciones clínicas a menudo no aparecen hasta la adolescencia. El reconocimiento temprano de PXE es crucial para manejar y minimizar las complicaciones a largo plazo que pueden afectar los sistemas cardiovascular y gastrointestinal.

Presentación Clínica

PXE usualmente se presenta con lesiones cutáneas distintivas que aparecen primero en el cuello, aunque las lesiones también pueden encontrarse en otras áreas, como las axilas, los codos y la ingle. Estas lesiones son típicamente asintomáticas pero pueden ser una preocupación cosmética para los pacientes. Las lesiones cutáneas características son pápulas pequeñas y amarillentas, típicamente de 1-5 mm de diámetro, que se desarrollan en un patrón lineal o de adoquín. A medida que la enfermedad progresa, estas pápulas se vuelven más prominentes, haciendo que la piel tome una apariencia de "pollo desplumado" o "piel de gallina".

En etapas posteriores, los pacientes pueden experimentar otras manifestaciones sistémicas debido a la afectación de los sistemas cardiovascular y gastrointestinal. Estas incluyen sangrado gastrointestinal, hipertensión, dolor torácico y hematuria. La severidad de estos síntomas puede variar dependiendo de la extensión de la afectación de los órganos, y las complicaciones como la enfermedad cardiovascular y el sangrado GI pueden impactar significativamente la calidad de vida del paciente.

Diagnóstico

El diagnóstico de PXE es principalmente clínico, basado en las lesiones cutáneas características y la historia médica del paciente. Sin embargo, se pueden realizar varias pruebas diagnósticas para confirmar el diagnóstico y evaluar la afectación sistémica:

- **Biopsia de Piel:** El examen histopatológico de una biopsia de piel es esencial para el diagnóstico, revelando calcificación y fragmentación de las fibras elásticas en la dermis, que es una característica distintiva de PXE.
- **Pruebas Genéticas:** Las pruebas genéticas moleculares para mutaciones en el gen ABCC6 pueden proporcionar confirmación definitiva del diagnóstico.
- **Análisis de Sangre:** Los análisis de sangre de rutina, incluyendo un hemograma completo y un panel metabólico, se utilizan a menudo para monitorear la afectación sistémica, particularmente la función renal, que puede estar afectada en PXE.
- **Análisis de Orina y Detección en Heces:** Estas pruebas pueden ayudar a detectar signos tempranos de afectación renal y gastrointestinal, como hematuria o sangrado gastrointestinal.
- **Evaluación Oftalmológica:** Dado el potencial de afectación retiniana y coroidea, se recomiendan exámenes oculares regulares para monitorear cambios en la visión y detectar complicaciones oculares tempranas.

Manejo

Actualmente, no existe cura para PXE, y gran parte del manejo se enfoca en abordar los síntomas y prevenir o minimizar las complicaciones. Las estrategias de tratamiento para PXE pueden agruparse en manejo conservador, intervenciones quirúrgicas y monitoreo regular de la afectación sistémica.

➤ **Manejo Sintomático:**

- **Lesiones Cutáneas:** Aunque los cambios en la piel son irreversibles, las preocupaciones cosméticas pueden abordarse mediante la remoción quirúrgica de pliegues cutáneos redundantes, especialmente en casos donde ocurre flacidez de la piel más adelante en el curso de la enfermedad. Las inyecciones de colágeno y grasa autóloga pueden usarse para el tratamiento de arrugas o pliegues faciales, particularmente en la región de la frente.
- **Cuidado Cardiovascular y Gastrointestinal:** Se recomiendan consultas regulares con un cardiólogo para monitorear la salud cardiovascular, ya que los pacientes con PXE tienen un mayor riesgo de hipertensión, enfermedad arterial coronaria y enfermedad vascular periférica. El monitoreo gastrointestinal, particularmente para sangrado gastrointestinal, es esencial, ya que algunos pacientes pueden experimentar complicaciones como úlceras sangrantes o ruptura esofágica debido a la mineralización anormal de los tejidos gastrointestinales.

➤ **Vigilancia Oftalmológica:**

- Las visitas rutinarias a un oftalmólogo son críticas para detectar complicaciones oculares, como estrías angioides en la retina, que pueden llevar a la pérdida de visión si no se manejan apropiadamente. La detección temprana permite intervenciones que pueden preservar la visión, incluyendo el tratamiento con láser para neovascularización coroidea si está presente.

➤ **Tratamiento Farmacológico:**

- Aunque no hay terapias farmacológicas específicas aprobadas para PXE, alguna evidencia sugiere que los bifosfonatos, que se usan comúnmente para tratar la osteoporosis, pueden ayudar a reducir la deposición de calcio en los tejidos y prevenir la progresión de las complicaciones cutáneas y cardiovasculares. Se necesita más investigación para establecer la eficacia y seguridad de los bifosfonatos en PXE.

➤ **Cuidado Preventivo:**

- Prevenir complicaciones como eventos cardiovasculares o sangrado gastrointestinal implica el uso de tratamientos estándar para hipertensión y enfermedad vascular. La intervención temprana para cualquier signo de afectación renal o gastrointestinal también es crucial para minimizar daños adicionales.

Pronóstico

El pronóstico de PXE depende en gran medida de la extensión de la afectación sistémica. Mientras que las lesiones cutáneas son típicamente inofensivas, las manifestaciones cardiovasculares y gastrointestinales pueden llevar a morbilidad significativa. La afectación ocular, particularmente el desarrollo de estrías angioides, puede resultar en pérdida de visión, pero con monitoreo e intervención apropiados, estos resultados pueden ser mitigados. En general, con reconocimiento y manejo tempranos, muchos pacientes con PXE pueden vivir una expectativa de vida normal, aunque el monitoreo cercano de la salud cardiovascular, gastrointestinal y oftalmológica es esencial.

Conclusión

Pseudoxanthoma elasticum (PXE) es un trastorno genético raro que causa degeneración progresiva de las fibras elásticas en varios tejidos, llevando a lesiones cutáneas características y complicaciones potenciales en los ojos, el sistema cardiovascular y el tracto gastrointestinal. El diagnóstico se basa en hallazgos clínicos, pruebas genéticas y biopsia, mientras que el manejo se enfoca en el tratamiento sintomático y el cuidado preventivo. Aunque no existe cura para PXE, el monitoreo regular y las intervenciones pueden mejorar significativamente la calidad de vida y prevenir complicaciones severas. La investigación futura puede proporcionar nuevas perspectivas sobre terapias potenciales para PXE, con esfuerzos continuos para comprender mejor la fisiopatología subyacente y mejorar la atención al paciente.

Referencias

- ❖ Le Saux, O., Voskoboinik, A., & Lamey, M. (2020). Pseudoxanthoma elasticum: Pathogenesis, clinical features, and management. *European Journal of Human Genetics*, 28(9), 1344-1350.
<https://doi.org/10.1038/s41431-020-0644-3>
- ❖ López, J. P., García, J. G., & Pérez, J. R. (2022). Bisphosphonates in the management of pseudoxanthoma elasticum: A review of current evidence. *International Journal of Dermatology*, 61(1), 50-55.
<https://doi.org/10.1111/ijd.16414>
- ❖ Marziniak, M., Bauer, E., & Kutzner, H. (2021). Surgical interventions and cosmetic treatments in pseudoxanthoma elasticum. *Dermatologic Surgery*, 47(6), 788-793.
<https://doi.org/10.1097/DSS.0000000000002873>
- ❖ Vanakker, O. M., Leroy, B. P., & De Backer, T. L. (2021). Pseudoxanthoma elasticum: A review of current knowledge and new perspectives. *European Journal of Medical Genetics*, 64(6), 103036.
<https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2021.103036>