



CARTAS CIENTÍFICAS

Seudoxantoma elástico y cardiopatía isquémica

Pseudoxanthoma elasticum and ischemic heart disease

Sr. Director:

El pseudoxantoma elástico (SXE) (síndrome de Grönblad-Strandberg) es una enfermedad hereditaria del tejido conjuntivo por degeneración del metabolismo de las fibras elásticas (rotura y posterior calcificación) de diferentes tejidos (ocular, piel y capa media de las arterias). Aunque predomina la manifestación cutánea (genodermatosis), es una enfermedad sistémica; su prevalencia es 1:100.000 personas pero la incidencia real se desconoce, por existir pacientes asintomáticos y manifestaciones atípicas¹.

La mayor parte se presentan de forma autosómica recesiva, sobre todo mujeres (proporción 2:1). Se han descrito 2 formas dominantes y 2 recesivas. La forma dominante tipo II se caracteriza por la afectación sistémica más severa, con enfermedad coronaria y ocular a edades tempranas².

No se conoce con exactitud la localización del gen o genes responsables, algunos autores han descubierto alteraciones localizadas en el *locus* 16p131 en una serie de pacientes afectados^{3,4}.

Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer de 48 años diagnosticada de SXE que mientras viajaba en avión comenzó con dolor centrotorácico opresivo, cortejo vegetativo y disnea. En urgencias ingresó hipertensa y en el ECG se observó ritmo sinusal, bloqueo incompleto de rama derecha e inversión de la onda T de V2 a V5. Primeras enzimas cardíacas normales.

Se realizó el diagnóstico diferencial con disección aórtica y tromboembolia pulmonar, mediante TC toracoabdominal: calcificaciones coronarias. Aorta torácica y abdominal sin alteraciones.

En la unidad coronaria normalizó el segmento ST tras NTG i.v. Grado I de Killip. Ecocardiograma: buena contractilidad global y segmentaria de vi. Sin defectos mecánicos, y válvulas normales.

En horas posteriores, nuevo episodio de dolor y cambios eléctricos: infradesnivelación del segmento ST de V2



Figura 1 Circunfleja ocluida, DA y bisectriz con oclusión del 70%.

a V5 (máx. 3 mm). Ascenso de 1 mm en V6. Elevó enzimas cardíacas significativamente y cifras altas de colesterol y triglicéridos. Entre sus antecedentes tuvo un desprendimiento de retina con pérdida de visión en el ojo derecho.

En coronariografía: arteriosclerosis coronaria severa. Intensa calcificación de arterias epicárdicas mayores. Enfermedad de 3 vasos: coronaria derecha ocluida en tercio proximal con relleno por colaterales. Tronco común sin lesiones. Descendente anterior con lesión del 70% en tercio proximal (fig. 1) e irregularidades no significativas del tercio medio-distal. Bisectriz con lesión del 70%. Circunfleja media ocluida (fig. 1) con relleno por colaterales de obtusa marginal. PTDVI elevada. Ventrículo izquierdo no dilatado, función sistólica conservada. Arteria mamaria izquierda de buen calibre.

Finalmente la paciente fue revascularizada quirúrgicamente con triple bypass (mamaria y 2 safenas) con buena evolución posterior.

Discusión

A nivel cutáneo, la lesión típica son pápulas de coloración amarillo-anaranjada (fig. 2) en cuello y flexuras, que son la base del diagnóstico. Puede afectarse la mucosa, localizada en la cara interna del labio inferior.

La lesión ocular característica es la estría angioide, por rotura de fibras elásticas que componen la membrana de Brunch². Puede acompañarse de formación de neovasos con riesgo de rotura y hemorragia retiniana.



Figura 2 Pápulas de coloración amarillo-anaranjado.

En el sistema vascular, las arterias más afectadas son de mediano y pequeño calibre. En la angiografía se observan calcificaciones en las arterias junto con múltiples estenosis y oclusiones, con un sistema de circulación colateral muy desarrollado.

La afectación del sistema vascular periférico produce claudicación intermitente en los miembros inferiores, la presencia de lesiones en las arterias mesentéricas es responsable de hemorragias digestivas recurrentes y la extensión del proceso hacia arterias cerebrales conlleva accidentes cerebrovasculares, tanto de etiología trombótica como hemorrágica.

La calcificación y la estenosis de las arterias renales contribuyen al desarrollo de hipertensión arterial.

En el corazón se observa frecuentemente la afectación coronaria, asintomática o responsable de síndromes coronarios agudos en pacientes jóvenes sin otros factores de riesgo. También se describe afectación endocárdica (en ambas aurículas y válvulas auriculoventriculares) y desarrollo de miocardiopatía restrictiva y afectación del sistema de conducción (crisis de Stoke-Adams y diferentes arritmias)⁵. Numerosos autores consideran realizar estudios no invasivos para detectar isquemia, y si son positivos realizar coronariografía y posterior revascularización si precisa.

Los resultados de la angioplastia en estos enfermos son inciertos debido al escaso número de casos, la mayoría de los publicados fueron revascularizados quirúrgicamente. No existen datos de seguimiento a largo plazo para definir el pronóstico posrevascularización.

El empleo de la arteria mamaria interna en la revascularización obliga a descartar lesiones en este vaso en la coronariografía⁶, como se realizó en nuestro caso. Estos vasos pueden dañarse en la evolución a largo plazo, ya que la enfermedad sigue evolucionando.

Aunque es una enfermedad de escasa prevalencia, justificaría su cribado en pacientes jóvenes con enfermedad cardiovascular sin otros factores de riesgo. Primero ver fondo de ojo y si muestra lesiones típicas, realizar biopsia cutánea de pliegue axilar.

En la prevención secundaria no existen medidas que eviten la progresión del SXE. Evitar los antiagregantes plaquetarios, porque la hemorragia gastrointestinal puede ser el síntoma de presentación del SXE y guarda relación con la fragilidad de las arterias de la submucosa o degeneración de las arterias viscerales, además no es una enfermedad aterosclerótica.

El control estricto de los factores de riesgo cardiovascular (tabaco, hiperlipidemia, diabetes mellitus, etc.) constituye una estrategia para mejorar el pronóstico.

Bibliografía

1. García-Acuña JM, Vázquez-Caamaño M, González-Cid A, González-Juanatey JR. Isquemia coronaria producida por pseudoxtoma elástico y revascularización miocárdica con doble injerto arterial. *Rev Esp Cardiol*. 2001;54:908-11.
2. Ochoa-Tabares JC, Santos-García A, Pazcka-Zapata JA. Pseudoxtoma elástico, revisión bibliográfica a propósito de un caso. *Rev Mex Oftalmol*. 2003;77:75-82.
3. Revenga-Arranz F, Gamazo-Carrasco L, Nevado-López L, Pimentel-Leo J. Pseudoxtoma elástico familiar. *Rev Clin Esp*. 1996;196:458-60.
4. Struk B, Neldner KH, Rao VS, St Jean P, Lindpaintner K. Mapping of both autosomal recessive and dominant variants of Pseudoxtoma elasticum to chromosome 16p13.1. *Hum Mol Genet*. 1997;6:1823-8.
5. Korn S, Seilnarcht J, Huth C, Feller AM. Kardivaskuläre manifestationen des pseudoxtoma elasticum (Gronblad-Strandberg Syndrom). *Thorac Cardiovasc Surg*. 1987;35:191-4.
6. Kevorkian JP, Masquet C, Kural-Menasche S, le Dref O, Beaufile P. New report of severe coronary artery disease in an eighteen year-old girl with pseudoxtoma elasticum. Case report and review of the literature. *Angiology*. 1997;48:735-41.

J. Moreno Quintana*, A. Narváez de Linares
y A. López Coronado

Unidad de Cuidados Intensivos, Complejo Hospitalario
Carlos Haya, Málaga, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: morquijos@gmail.com

(J. Moreno Quintana).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.medin.2013.03.002>