



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 199/165 - PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO: CARTA DE PRESENTACIÓN DE UN PACIENTE A SEGUIR DE CERCA

H. Alcarazo Fuensanta<sup>a</sup>, A. Espartero Gómez<sup>b</sup> e I. Llimona Perea<sup>c</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Esperanza Macarena. Sevilla. <sup>b</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Pino Montano A. Sevilla. <sup>c</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. CS Ronda Histórica. Sevilla.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente de 39 años que consulta por unas lesiones en cara posterior de cuello y pliegue axilar principalmente, de años de evolución. Niega prurito o dolor. Ampliando la anamnesis al sospechar el diagnóstico, el paciente refiere disminución de la agudeza visual.

**Exploración y pruebas complementarias:** Pápulas amarillentas confluyendo en placas, de aspecto reticular, en cuello, pliegues axilares, hueco poplítico y mucosa labial inferior (ver imágenes adjuntas). Se solicita biopsia de piel, que confirma el diagnóstico e interconsultas con oftalmología (retinografía con estrías angiomatoides peripapilares) y cardiología (sin hallazgos patológicos).

**Juicio clínico:** Pseudoxantoma elástico.

**Diagnóstico diferencial:** Cutis laxa, síndrome de Ehlers-Danlos, xantoma plano difuso.

**Comentario final:** El pseudoxantoma elástico es un trastorno hereditario grave (gen ABCC6 que codifica MRP6) que afecta al tejido elástico de la piel, a los vasos sanguíneos y los ojos. A la manifestación cutánea descrita y las lesiones oculares mencionadas (que pueden llegar a producir ceguera), pueden sumarse las hemorragias de origen digestivo, hipertensión arterial, infarto de miocardio y accidentes cerebrovasculares en edades tempranas. Tiene una incidencia de 1 cada 50.000 personas. Suele comenzar a partir de los 20-30 años y su evolución es progresiva de forma inexorable. Sin embargo, recientes estudios muestran la disponibilidad de tratamiento para las complicaciones oculares y la posibilidad de reducir las comorbilidades con modificaciones en la composición mineral de la dieta y con moléculas como el hidróxido de aluminio o la fetuina-A. El médico de familia tiene un papel fundamental tanto en su diagnóstico -ya que a menudo el paciente resta importancia a las lesiones o pasan desapercibidas-, como en su seguimiento, promoviendo hábitos de vida saludables en el paciente y vigilando la aparición de posibles complicaciones que pudieran requerir atención hospitalaria.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Fitzpatrick. Atlas en Color y Sinopsis de Dermatología Clínica, 5<sup>a</sup> ed.
2. Marconi B, Bobry I, et al. Pseudoxanthoma elasticum and skin: Clinical manifestations, histopathology, pathomechanism, perspectives of treatment. Intractable Rare Dis. 2015;4:113-22.