



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

347/4258 - DOCTOR, ¿USTED SABE POR QUÉ HE ABORTADO?

A. Sánchez Calso^a y M. Antón Sanz^b

^aMédico de Familia. Centro de Salud Galapagar. Madrid. ^bMédico de Familia. Consultorio Alpedrete. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 30 años, de origen argelino, acude por primera vez a nuestra consulta por cansancio y debilidad. Refiere 2 abortos previos. Refiere que presenta unas manchas en cuello y abdomen desde los 20 años, asintomáticas pero que le han ido creciendo.

Exploración y pruebas complementarias: Placas con pápulas amarillentas de 1-3 mm que confluyen dando a la piel un aspecto de "piel de naranja" en región posterolateral izquierda de cuello y región periumbilical. A la palpación la piel afectada es de consistencia blanda, laxa y arrugada con grandes pliegues. Auscultación cardíaca: soplo sistólico II/VI en foco tricuspídeo. Se solicita Interconsulta a Dermatología y Cardiología y, posteriormente a Oftalmología. Dermatología: Biopsia cutánea: Presencia de abundantes fibras elásticas anómalas, basófilas, cortas, engrosadas y calcificadas en dermis reticular. Analítica: HDL colesterol 38 mg/dl y triglicéridos 211 mg/dl. Resto normal. Ecocardio: VI normal. DTI normales para edad. Insuficiencia tricuspídea leve. Ambas aurículas normales. Ergometría clínica y eléctricamente negativas. Oftalmología: Alteración de pigmento retiniano en piel de naranja y estrías angiodes bilaterales.

Orientación diagnóstica: Pseudoxantoma elástico.

Diagnóstico diferencial: Síndrome de Marfan. Síndrome de Ehlers-Danlos. Elastosis perifolicular. Elastosis solar.

Comentario final: Enfermedad hereditaria del tejido conectivo caracterizada por calcificación y fragmentación de fibras elásticas de piel, ojos y sistema cardiovascular. prevalencia estimada entre 1:25.000 y 1:100.000 habitantes. Dos veces más frecuente en mujeres. Se manifiesta entre la segunda y tercera década de la vida. Se debe a defecto del gen ABCC6 del cromosoma 16. Está infradiagnosticada. Es una enfermedad rara y la importancia del diagnóstico precoz es para prevenir las futuras complicaciones. Precisa seguimiento anual por Dermatología y Cardiología y bianual por Oftalmología. En caso de embarazo, la paciente debe tener seguimiento en consultas de Obstetricia de alto riesgo.

Bibliografía

1. Puig Sanz L. Enfermedades hereditarias con importante componente dermatológico. Madrid, Harcourt, 2001: p. 259-60.
2. South AP, Li Q, Litto J. Next generation sequencing for mutation in heritable skin diseases. The

paradigm of pseudoxanthomaelasticum. J Invest Dermatol. 2015;135:937-40.

Palabras clave: Pseudoxantoma elástico. Estrías angiodes.