

Presentaciones de casos

Hospital general Docente Enrique Cabrera Vicedirección de Ginecología y Obstetricia

Pseudoxantoma elástico y embarazo. Reporte de un caso

[Dra. Viviana Sáez Cantero,1](#) [Dra. Xiomara Pujadas Ríos1](#) y [Dra. Milagros García Mazorra2](#)

Resumen

El Pseudoxantoma elástico (PXE) es un infrecuente trastorno genético del tejido conjuntivo fibrilar caracterizado por lesiones cutáneas, oculares y vasculares secundarias a degeneración y fragmentación de las fibras elásticas. La mayoría de la literatura contiene reportes de graves complicaciones durante el embarazo que lo desaconsejan en las mujeres portadoras. Se reporta el caso de una mujer de 21 años, afectada por PXE que tuvo un recién nacido femenino por cesárea a las 33 sem después de un embarazo sin agravamiento de su enfermedad. Se realizó revisión de la literatura disponible sobre el tema.

Palabras clave: Pseudoxantoma elástico, embarazo.

Las enfermedades del tejido elástico incluyen una variedad de entidades, la mayoría infrecuentes, entre las que se encuentra el PXE, trastorno genético multisistémico cuya principal característica fisiopatológica es una calcificación aberrante de las fibras elásticas de la piel, la retina y el sistema cardiovascular.¹

Este trastorno, que se presenta en la segunda década de la vida, es más frecuente en mujeres, las cuales, según se recoge en la literatura, no ven afectada su fertilidad; pero sí pueden presentar complicaciones serias durante el embarazo.²⁻⁵

Además de las lesiones cutáneas, oculares y vasculares de la enfermedad, pueden presentarse otras alteraciones asociadas como hipertensión, hemorragias gastrointestinales, paladar ojival, escleróticas azules, enfermedad cardiovascular, diátesis hemorrágicas y articulaciones hiperextensibles.^{1,2}

El embarazo puede agravar las complicaciones vasculares y comprometer el pronóstico obstétrico.^{6,7}

Presentamos nuestra experiencia con una gestante portadora de PXE, con el objetivo de alertar a los obstetras y otros especialistas para que estén preparados porque esta entidad puede presentarse en mujeres gestantes y provocar resultados materno-perinatales adversos.

Reporte de caso

Paciente JDM de 21 años de edad, con antecedentes patológicos personales de Pseudoxantoma elástico, que cursa su primer embarazo, es remitida de su hospital Ginecoobstétrico de base a nuestro centro, para el mejor seguimiento de su patología.

La entidad se diagnosticó a los 12 años de edad en ocasión de dificultad visual y fue estudiada en el Hospital Pediátrico “William Soler”. Desde ese momento ha tenido un seguimiento multidisciplinario, por las especialidades que tratan los órganos y sistemas más comúnmente afectados por esta rara afección.

Además tiene antecedentes de Litiasis ureteral derecha, con crisis de cólicos nefríticos a repetición, motivo por el cual, le fue practicada una Litotricia a los 17 años y en los años 2004 y 2005 una Ureterolitopaxia derecha.

La paciente fue captada a las 8,6 sem de amenorrea por su médico de familia, con un índice de masa corporal de 18,4 (bajo peso materno). El seguimiento se realizó en la atención primaria hasta las 18 sem, siendo nula la ganancia de peso en este tiempo.

A las 11,3 sem se valoró por Genética Provincial donde se brindó Consejo Genético, se pronosticó bajo riesgo fetal y alto riesgo materno y se solicitó interconsulta con las especialidades de: Nefrología, Cardiología, Gastroenterología, Neurología, Oftalmología, Medicina Interna y Dermatología.

A las 20,1 sem ingresa en el Hospital Ramón González Coro, centro que comienza el manejo multidisciplinario de la paciente, para el diagnóstico del grado de afección de los órganos diana de la enfermedad y la prevención de complicaciones.

Una semana después se remite al Hospital General Docente Enrique Cabrera para su seguimiento definitivo según fue discutido por el Programa de Atención Materno Infantil Provincial.

- Datos positivos de la Atención Prenatal.
- Ganancia a las 28 sem de 4 kg y global de 6,5 kg.
- Curva de Tensión arterial (TA): normal en todo momento.
- Curva de Altura uterina: estacionaria entre las 28 y las 31 sem.

Resultados de los ultrasonidos: en concordancia con la edad gestacional hasta las 28 sem en que se encuentran medidas para 26 sem y un peso fetal de 970g (entre 3ro. y 10mo. percentiles) y se diagnostica el comienzo de un CIUR nutricional, esperado por la escasa ganancia de peso. A las 31 sem la biometría fetal es normal con un peso fetal de 1500 g (50 percentil) y es dada de alta por Genética.

A las 31 sem se induce maduración pulmonar fetal con Betametazona.

Valoración por las diferentes especialidades:

Dermatología: Describe lesiones hiperpigmentadas en caras laterales del cuello y axilas, no pruriginosas, que se han hecho más evidentes con el embarazo. Valoración por Dermatología a las 22 sem, no lesiones nuevas de piel.

Nefrología: A las 4 sem de amenorrea acude a interconsulta en el Instituto de Nefrología Dr. Abelardo Buch López, aquejando crisis de cólico nefrítico derecho, se diagnostica por ultrasonido una litiasis renoureteral derecha creando obstrucción ureteral. Se valoran varias conductas desde el punto de vista urológico, exponiendo el riesgo que conllevan todos los procedimientos para la paciente y la evolución del embarazo.

Nueva valoración a las 20 sem, había presentado expulsión frecuente de cálculos pequeños desde el comienzo del embarazo. Ultrasonido mostrando múltiples cálculos en riñón derecho y dilatación de cálices superior y medio. Otras valoraciones a las 24 y 28 sem diagnosticaron no complicaciones funcionales y ligera ureterohidronefrosis del RD al US.

Cardiología: A las 20 sem no alteraciones cardiovasculares. Ecocardiograma normal; ECG normal. No contraindicación cardiovascular para continuar el embarazo.

Neurología: Examen neurológico normal. No permitir esfuerzo físico del periparto para evitar sangramiento de arterias cerebrales perforantes.

Oftalmología: Fondo de ojo a las 21 sem, con pupila dilatada, mostrando depósitos a su alrededor y estrías angioides. Quistes y depósitos blanquecinos abundantes, no hemorragia en retina. Se repite a las 24 sem, se observa en el OD hacia el lado nasal, una zona oscura en la periferia y amarillenta en el centro. Se sugiere cesárea por la posibilidad de un desprendimiento de retina. A las 26 y 29 sem valoraciones evolutivas diagnostican no agravamiento de su patología.

Hematología: No complicaciones hematológicas, hemograma y coagulograma normales. Se plantea que de ser necesario realizar algún proceder debe ser tratada como una trombópata pues puede tener un trastorno plaquetario asociado.

Medicina Interna: Valora hepatomegalia de 2,6 cm por debajo del reborde costal con discreta elevación en los valores de las enzimas hepáticas y bilirrubina directa. No íctero.

Anestesia: Se recomienda anestesia general sin uso de Halogenados.

En la tabla se observan los resultados de los complementarios.

A las 33 sem se realiza cesárea segmento arciforme bajo anestesia general endotraqueal sin complicaciones transoperatorias. Se obtiene recién nacido femenino, con un peso de 1800 g y Apgar de 9/9. Sangramiento operatorio de aproximadamente 400 cc. Se realizó salpingectomía parcial bilateral como método de esterilización quirúrgica.

Evolución puerperal satisfactoria, los 3 primeros días en UCI y posteriormente en sala de puerperio. Egresada del hospital a los 48 días de intervenida, tiempo que se mantuvo en espera del recién nacido.

Tabla. Resultado de los complementarios

--	--	--

Parámetro	Captación	Semanas de gestación			
		20	24	30	Puerperio
Hb	12 g/L	11 g/L	1,4 g/L	12,1 g/L	11,7 g/L
Hto	0,40	0,33	0,34	0,40	0,39
Leucograma		Normal	Normal		
Grupo y Rh	A +				
Serología	NR			NR	NR
Glicemia	3,8 mmol/l	3,7 mmol/L	3,5 mmol/L	2,2 mmol/L	3,2 mmol/L
Urea	-	3,1 mmol/L			
Ácido Úrico	-	154 mmol/L			274 mmol/L
Creatinina	-	53,3 mmol/L	72 mmol/L	34 mmol/L	39 mmol/L
Bilirrubina	-	Total 22 mmol/L Directa 14 mmol/L			
TGP	-	60 UI	23 UI	49 UI	25 UI
TGO	-	60 UI	21 UI	44 UI	23 UI
Coagulograma	-	Normal	Normal	Normal	
Plaquetas	-	190x 10 ⁹ /L	340 x 10 ⁹ /l		200 x 10 ⁹ /l
Orina	Negativa	-	Negativa	Negativa	Negativa
Urocultivo	-	Negativo			
ECG	-	Normal		Normal	
Exudado vaginal	Negativo	Negativo			

Discusión

El pseudoxantoma elástico, conocido también como Elastorrexis sistémica y síndrome de Gronbald Strandberg, es un raro trastorno genético cuya principal característica fisiopatológica es una calcificación aberrante de las fibras elásticas de la piel, la retina y el sistema cardiovascular. A medida que el trastorno progresa, a lo largo de la vida de una persona afectada, los eventos clínico-patológicos ocurren en cada una de estas áreas.^{1,8}

Recientes avances genéticos han identificado el defecto subyacente en mutaciones en el gen ABCC6.⁹

Las fibras elásticas se encuentran en la piel y en otros tejidos del cuerpo, incluyendo los vasos sanguíneos, los cuales como consecuencia de la alteración del tejido elástico pueden tornarse rígidos, perdiendo su normal habilidad para dilatarse y permitir el aumento del flujo sanguíneo según sea necesario.¹⁰

La rigidez de los vasos evita la contracción de los mismos y lleva a elevación de la tensión arterial. Pueden ocurrir, además, hemorragias cerebrales, uterinas e intestinales.¹⁰

La afección se diagnostica durante la segunda década de la vida y es más frecuente en mujeres que en hombres, por lo que la coincidencia con un embarazo es una posibilidad a tener en cuenta.²

Existen dos variedades de este trastorno: Tipo I y Tipo II y cada uno con una forma dominante y recesiva. Las manifestaciones cutáneas y sistémicas (principalmente vasculares) son más severas en el tipo I y las formas dominantes del Tipo I y del Tipo II son más severas que las recesivas.^{2,7}

Las manifestaciones clínicas de la enfermedad incluyen lesiones cutáneas como máculas, pápulas o placas en las flexuras, que aparecen más comúnmente en el cuello y las axilas, además de daño ocular que está presente en casi todos los adultos.^{1,2,10}

Otras alteraciones sistémicas son: enfermedad cardiovascular, aneurismas, malformaciones arterio-venosas intracraneales, enfermedad coronaria incluyendo infarto del miocardio, insuficiencia aórtica y nefrolitiasis entre otras.¹¹⁻¹⁵

Para el diagnóstico de PXE, son esenciales los criterios histológicos y es necesario que se demuestre por medios histoquímicos la calcificación de las fibras elásticas. Se tienen en cuenta criterios mayores y menores, los cuales se muestran en la tabla 2.

La academia americana de Dermatología propone una clasificación en categorías I y II y, a su vez, esta última la divide en sub-categorías de la a hasta la d.¹

El PXE no tiene cura, el tratamiento es preventivo de las complicaciones. Los enfermos deben evitar las drogas que puedan causar sangramiento intestinal o gástrico, tales como aspirina, otros antiinflamatorios no esteroideos y anticoagulantes.

El pronóstico de la enfermedad depende en gran manera de la extensión de la enfermedad a los órganos extracutáneos envueltos, por lo que el reconocimiento temprano y el ajuste de estilos de vida son importantes para reducir la morbilidad.⁹

Nuestra paciente era portadora de una forma recesiva de la enfermedad, diagnosticada durante la segunda década de su vida, acorde a lo reportado en la literatura. Presentaba las lesiones cutáneas que caracterizan clínicamente a la enfermedad, en las localizaciones habituales y desde el punto de vista oftalmológico, las estrías angioides, como criterio mayor, eran un rasgo distintivo de la entidad.

Las pacientes con PXE, pudieran tener complicaciones serias durante un embarazo, se plantea que la enfermedad puede agravar las complicaciones vasculares ^{6, 7} y esto a su vez aumentaría el riesgo de hipertensión y eventos hemorrágicos.

Aunque no es el caso de nuestra paciente, la edad materna avanzada no parece ser un factor que agrave la severidad de las lesiones cutáneas, oculares o cardíacas.^{4,16}

En encuesta realizada por *Bercovitch* y otros a 407 mujeres portadoras de PXE, para evaluar el efecto del embarazo sobre el curso de la enfermedad, encontraron un 10 % de hipertensión y un 12 % de exacerbación de las lesiones cutáneas.⁴

Nuestra paciente mantuvo una tensión arterial normal durante toda su atención y las lesiones de piel que presentaba permanecieron invariables, aunque el empeoramiento de las lesiones dermatológicas, durante el embarazo, o tiempo variable después del parto, es el problema que más se reporta en las gestaciones complicadas con PXE.¹⁷⁻²⁰

Los efectos en el recién nacido de madre con PXE no se conocen con exactitud, en varios reportes de caso, se informa sobre la obtención de recién nacidos vivos y sanos,16, 17, 21 la afectación severa del crecimiento fetal fue señalado por Elejalde en su trabajo.22 Nosotros observamos una declinación transitoria de la curva de crecimiento fetal entre las semanas 28 y 31, con retorno a la normalidad pasado este período. Igual hallazgo tuvo *Mansat*.18

La afectación del crecimiento fetal pudiera estar en relación con las alteraciones placentarias observadas en estas pacientes. Se han encontrado cambios necróticos y mineralización estadísticamente más pronunciada en las placentas de pacientes afectas, así como incremento anormal de tejido elástico.21,22

La determinación del momento en que debe terminarse la gestación y la vía del parto, es controversial. La literatura revisada reporta la operación cesárea en la mayoría de los casos entre las semanas 35 y 36 de embarazo.17,18,22 Parece ser razonable el pensar que, la prolongación del embarazo más allá de obtenida la maduración pulmonar fetal, no es conveniente, considerando lo riesgos potenciales a que exponemos a ambos, la madre y su producto.

Los trabajos revisados no son concluyentes en cuanto al aumento de los resultados reproductivos adversos causados por la enfermedad,4,7,16-19 no obstante, aunque infrecuente, el PXE es una entidad que puede presentarse en gestantes bajo nuestra atención, lo que nos obliga a estar preparados para enfrentar de forma óptima el manejo multidisciplinario de las mismas con la finalidad de reducir al máximo las complicaciones materno-perinatales de esta patología.

Summary

Pseudoxanthoma elasticum and pregnancy. A case report

Pseudoxanthoma elasticum (PXE) is a rare genetic disorder of the fibrillar conjunctive tissue characterized by cutaneous, ocular and vascular lesions secondary to degeneration and fragmentation of the elastic fibers. Most of the literature contains reports of severe complications during pregnancy, which is recommended to be avoided among carrier women. It is reported the case of a 21-year-old woman affected by EPX that had a female newborn by cesarean section at 33 weeks after a gestation without worsening of the disease. The literature available on this topic was reviewed.

Key words: Pseudoxanthoma elasticum, pregnancy.

Referencias bibliográficas

1. Lebwohl M, Neldner K, Pope FM, De Paepe A, Christiano AM, Boyd CD, et al. Classification of Pseudoxanthoma Elasticum: Report of a Consensus Conference. *J Am Acad Dermatol.* 1994;30:103-7.
2. Stewart DS, Danto JL, Maddin S. Pseudoxanthoma elasticum. En: *Dermatology. Diagnosis and treatment of cutaneous disorders.* 4th ed. St. Louis: The CV Mosby Company;1978.

3. Berde C, Willis DC, Sandberg EC. Pregnancy in women with pseudoxanthoma elasticum. *Obstet Gynecol Surv.* 1983;38(6):339-44.
4. Bercovitch L, Leroux T, Terry S, Weinstock MA. Pregnancy and obstetrical outcomes in pseudoxanthoma elasticum. *Br J Dermatol.* 2004 Nov; 151(5):1011-8.
5. Ramos-E-Silva M, Libia Cardozo Pereira A, Bastos Oliveira G, Coelho da Silva Carneiro S. Connective tissue diseases: pseudoxanthoma elasticum, anetoderma, and Ehlers-Danlos syndrome in pregnancy. *Clin Dermatol.* 2006;24(2):91-6.
6. Schmutz JL. Dermatological diseases influenced by pregnancy. *Presse Med.* 2003;32(38):1809-12.
7. Baratte I, Schaal JP, Laurent R. Pseudoxanthoma elasticum in pregnancy. *Rev Fr Gynecol Obstet.* 1991 Mar;86(3):243-5.
8. Rondón LA. Pseudoxantoma Elástico. En: *Manual de dermatología.* Caracas: Editorial Disinlimed; 1987.
9. Laube S, Moss C. Pseudoxanthoma elasticum. *Arch Dis Child.* 2005 Jul; 90(7):754-6.
10. Pseudoxanthoma Elasticum.[serie en internet] Disponible en: [<http://www.merck.com/mmhe/sec23/ch279/ch279d.html>].
11. 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 pseudoxanthoma elasticum. Case report and review of the literature. *Angiology.* 1997 Aug; 48(8):735-41.
12. Irani C, Dagonet Y, Casasoprana A, Ribierre M. Pseudoxanthoma elasticum with aortic insufficiency and arterial hypertension in a 12-year-old boy. *Arch Fr Pediatr.* 1984 May; 41(5):337-9.
13. Le Corvaisier-Pieto C, Joly P, Thomine E, Lair G, Lauret P. Generalized pseudoxanthoma elasticum combined with vitamin K dependent clotting factors deficiency. *Ann Dermatol Venereol.* 1996;123(9):555-8.
14. Bertulezzi G, Paris R, Moroni M, Porta C, Nastasi G, Amadeo A. Atrial septal aneurysm in a patient with pseudoxanthoma elasticum. *Acta Cardiol.* 1998;53(4):223-5.
15. Fabre B, Bayle P, Bazex J, Durand D, Lamant L, Chassaing N. Pseudoxanthoma elasticum and nephrolithiasis. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2005 Mar;19(2):212-5.
16. Yoles A, Phelps R, Lebowhl M. Pseudoxanthoma elasticum and pregnancy. *Cutis.* 1996 Aug; 58(2):161-4.
17. Valenzano M, Corticelli A, Podesta M, Nicoletti L, Saffioti S, Derchi L. Pseudoxanthoma elasticum and pregnancy: a case report. *Clin Exp Obstet Gynecol.* 2000; 27(3-4):215-7.
18. Mansat-Krzyzanowska E, Sagot P, Le Neel N, Stalder JF. Pseudoxanthoma elasticum and pregnancy. *Ann Dermatol Venereol.* 1993;120(5):391-4.
19. Viljoen DL, Beatty S, Beighton P. The obstetric and gynaecological implications of pseudoxanthoma elasticum. *Br J Obstet Gynaecol.* 1987 Sep; 94(9):884-8.
20. Bork K. Pseudoxanthoma elasticum in pregnancy: effects on mother and child. *Hautarzt.* 1983 Feb; 34(2):77-80.
21. Gheduzzi D, Taparelli F, Quaglino D Jr, Di Rico C, Bercovitch L, Terry S, et al. The placenta in pseudoxanthoma elasticum: clinical, structural and immunochemical study. *Placenta.* 2001 Jul; 22(6):580-90.

22. Elejalde BR, de Elejalde MM, Samter T, Burgess J, Lombardi J, Gilbert EF. Manifestations of pseudoxanthoma elasticum during pregnancy: a case report and review of the literature. Am J Med Genet. 1984 Aug; 18(4):755-62.

Recibido: 4 de febrero de 2007. Aprobado: 25 de mayo de 2007.

Dra. *Viviana Sáez Cantero*. Facultad Dr. Salvador Allende. Calle 31-B # 10031 e/ 100 y 102 apto. 14 Marianao. C. Habana. Tel. 260-13-79. E-mail: yamaya@infomed.sld.cu

[1Especialista de II Grado en Obstetricia y Ginecología. Profesor Auxiliar](#)
[2Especialista de I Grado en Obstetricia y Ginecología. Instructor](#)