

Alteraciones ecográficas genitourinarias en el pseudoxantoma elástico

Genitourinary echography alterations in the pseudoxanthoma elasticum

José Severino Hernández Hernández,^I Sandalio Durán Álvarez,^{II} Neri Campañá Cobas,^{III} Yohana Álvarez Proenza,^{IV} Tulio Antonio Amaya Sorto^V

^IEspecialista de I Grado en Pediatría. Asistente de Pediatría. Hospital Pediátrico Docente «William Soler». La Habana, Cuba.

^{II}Especialista de I Grado en Pediatría. Profesor Consultante de Pediatría. Hospital Pediátrico Docente «William Soler». La Habana, Cuba.

^{III}Especialista de I Grado en Pediatría y II Grado en Nefrología. Hospital Pediátrico Docente «William Soler». La Habana, Cuba.

^{IV}Especialista de I Grado en Medicina General Integral y Pediatría. Hospital Pediátrico Docente «William Soler». La Habana, Cuba.

^VEspecialista de I Grado en Medicina General Integral y Residente de 3er. año de Pediatría. Hospital Pediátrico Docente «William Soler». La Habana, Cuba.

RESUMEN

Se presenta un paciente del sexo masculino, negro, de 13 años de edad, con diagnóstico de pseudoxantoma elástico. En el estudio ultrasonográfico renal y testicular se observaron imágenes ecorrefringentes en los riñones y testículos, que no emiten sombra acústica ni demuestran alteraciones de la función renal o del sedimento urinario. No se recogieron antecedentes familiares de lesiones cutáneas que hagan recordar la enfermedad. Estos hallazgos, tanto los renales como los testiculares, se han documentado en la literatura médica, por lo que estimamos que su divulgación es interesante, pues se ha planteado que forman parte del fenotipo de la enfermedad.

Palabras clave: Pseudoxantoma elástico, imágenes ecorrefringentes renales y testiculares, microlitiasis.

ABSTRACT

This is the case of a black male sex patient aged 13 diagnosed with elastic. Renal and testicular ultrasonographic study showed echo-refractive images in testes and kidneys without neither acoustic shadow nor alterations of renal function or of the urinary sediment. There was not a family history of cutaneous lesions related with this entity. These renal and testicular findings have been documented in the medical literature, thus, authors recommended that its popularization is interesting since it has been proposed that they are part of the disease phenotype.

Key words: Pseudoxanthoma elasticum, renal and testicular echo-refractive images, microlithiasis.

INTRODUCCIÓN

El pseudoxantoma elástico (PXE) o síndrome de Cronblad-Strandberg es una enfermedad hereditaria del tejido conjuntivo en la que las fibras elásticas de la piel, la retina y el aparato cardiovascular se calcifican y producen lesiones características.^{1,2} En sus primeras descripciones se consideraba que las lesiones de la piel eran depósitos de colesterol llamados *xantomas*: de ahí su denominación de *pseudoxantoma*. Las lesiones cutáneas en forma de bandas o pequeñas pápulas de color amarillento se localizan en las estrías o ranuras de la piel del cuello, axilas, lado de flexión de los codos y áreas poplíteas.³

Se estima una prevalencia de 1/100 000 y generalmente se diagnostica en la segunda y tercera décadas de la vida, con predominio en el sexo femenino.¹ En un estudio de 11 pacientes se encontró una relación de 4,5:1, y como edad promedio de aparición los 10 años.⁴ Su herencia es autosómico-recesiva y el gen defectuoso se localiza en el brazo corto del cromosoma 16 (16p13.1).⁵

Existe gran diferencia clínica entre los pacientes, dependiendo de los órganos involucrados y de su grado de afectación.

Por lo general, las primeras manifestaciones clínicas son dermatológicas y estas lesiones pueden progresar durante la niñez y la adolescencia y se estabilizan en la vida adulta. Las manifestaciones son las mismas en el niño que en el adulto joven y, aunque en el niño no son frecuentes las complicaciones, éstas no son predecibles.⁶ El diagnóstico se sospecha por las lesiones cutáneas y se confirma mediante el estudio con microscopía óptica de la biopsia de piel o de las paredes vasculares, que demuestra el depósito de calcio sobre las fibras elásticas.²

A nivel ocular aparecen estrías angioides provocadas por la rotura de la membrana elástica de Burch; son patognomónicas de la enfermedad y pueden conducir a la ceguera por neovascularización macular. En el aparato cardiovascular se produce degeneración del tejido conjuntivo de la túnica media de los vasos, válvulas y miocardio.^{2,7} Aunque se plantea que no afecta a las coronarias, al menos se ha reportado un caso de isquemia coronaria en una mujer de 18 años con PXE.⁸ En los vasos sanguíneos se producen calcificaciones que pueden provocar claudicación intermitente, angina de pecho, hipertensión arterial hasta en el 15 % de los casos,

así como hemorragias, sobre todo gastrointestinales, hasta en el 10 % de los pacientes.^{2,7} Se ha reportado la hemorragia intracraneal como primera manifestación de la enfermedad y se señala la rareza de esta complicación.⁹

También se ha informado sobre el hallazgo de focos hiperecogénicos en el parénquima renal,^{2,4,9,10} aunque su presencia no es específica,^{2,10} y en los testículos;^{4,11-13} así como microlitiasis recurrente¹⁴ y una «dermopatía nefrogénica fibrosante»,¹⁵ pero como señalan Ortiz Gorraiz y colaboradores² se sabe poco sobre las manifestaciones urogenitales de esta enfermedad, por lo que consideramos interesante la descripción de este caso.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente del sexo masculino, negro, de 13 años de edad, que a los 8 años comenzó a presentar lesiones cutáneas sospechosas de pseudoxantoma en el cuello ([figura 1](#)) y que posteriormente aparecen en región inguinal y axilar, por lo que acudió a la consulta de Dermatología. Se le hizo una biopsia de piel y la microscopía óptica describió la presencia de fragmentación y calcificaciones distróficas de las fibras elásticas de la dermis con aspecto compatible con un pseudoxantoma elástico.



Figura 1. Lesiones en forma de banda de color amarillento en las estrías de la piel lateral izquierda del cuello.

Fue remitido a la consulta de genética clínica para ampliar su estudio. Se realizó un ultrasonido renal que mostró múltiples imágenes ecorrefringentes sin sombra acústica, en ambos riñones, y el paciente fue remitido a la consulta de nefrología. Se repitió el ultrasonido renal y se confirmaron las lesiones ([figura 2](#)).



Figura 2. Múltiples imágenes ecorrefringentes, sin sombra acústica, en ambos riñones, que son más evidentes en el derecho.

Se le realizó una ecografía testicular y se observaron los testículos de tamaño normal con punteado ecogénico generalizado que no emitía sombra acústica ([figura 3](#)). El estudio de la función renal fue normal y el examen de orina no mostró alteraciones. No se recogieron antecedentes familiares de lesiones cutáneas que hicieran sospechar la enfermedad.

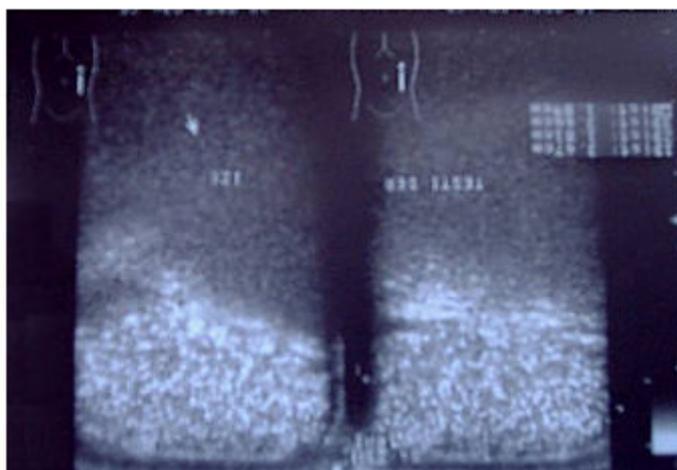


Figura 3. Punteado ecogénico, sin sombra acústica, en ambos testículos.

DISCUSIÓN

El PXE es una enfermedad con herencia autosómico-recesiva producida por mutaciones del gen *ABCC6*, localizado en el brazo corto del cromosoma 16.⁴ Hasta ahora se han informado en la literatura al menos 108 mutaciones.¹⁶

Se han reportado múltiples focos hiperecogénicos en el parénquima renal de estos pacientes,^{2,10,11} y aunque no específicos de la enfermedad, se señala que este patrón ecogénico en un paciente joven debe hacer pensar en la posibilidad diagnóstica de PXE, pero teniendo en cuenta que otras causas pueden producir una

imagen similar.² También se han reportado calcificaciones o microlitiasis testicular en estos pacientes.¹¹⁻¹⁴

Nuestro paciente, además de las lesiones cutáneas típicas y con diagnóstico demostrado mediante biopsia de piel y microscopia óptica, presenta las alteraciones renales y testiculares en forma asintomática.

En un estudio belga que incluyó a 17 pacientes con PXE y 17 portadores a los cuales se realizó ultrasonido abdominal (y testicular en los varones) se encontró calcificaciones en hígado, riñón y bazo en el 59 % de los pacientes y en el 23,5 % de los portadores sanos. Según los autores de este estudio, se demostró que las calcificaciones no tienen efecto directo sobre la función hepática o renal en ninguno de los dos grupos. El ultrasonido demostró calcificaciones testiculares en todos los varones estudiados. Por estos datos sugieren los autores que las calcificaciones viscerales y testiculares sean parte del fenotipo de los pacientes con PXE.¹¹ Ortiz Gorraiz y colaboradores² habían planteado algo similar al señalar que se trata de una asociación clara entre PXE y calcificaciones renales.

Como la microlitiasis testicular, que es recordada por los hallazgos del ultrasonido en estos pacientes, puede estar asociada a un alto riesgo de malignización Vanakker y asociados¹¹ consideran que el control clínico y ultrasonográfico puede estar justificado en los varones con la enfermedad.

Con la presentación de este caso pretendemos llamar la atención sobre estos hallazgos y también sugerimos el seguimiento clínico e imaginológico de estos pacientes, mediante ecografía abdominal en ambos sexos y testicular en los varones.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Viljoen D. Pseudoanthoma elasticum (Cronblad-Strandberg syndrome). *J Med Genet.* 1988; 25: 488-90.
2. Ortiz Gorraiz MA, Casares Arias A, Tallada Buñuel M, Vicente Pradas FJ, Honrubia Vilchez B, Fernández Sánchez A, Manifestaciones del pseudoanthoma elástico: A propósito de un caso. *Actas Urol Esp.* 2005; 29: 96-9.
3. Llanio Navarro R. Síndromes. Ciudad de La Habana: Ecimed; 2005. P. 58.
4. Msedi M, Turki H, Kammoun B, Sellemi D, Bousaaida S, Fki J, *et al.* Pseudoanthoma elasticum: 11 cases. *Ann DermatolVenereal.* 2003; 130: 318-20.
5. Struk B, Nelder KH, Rao VS, St Jean P, Linpainter K. Mapping of both autosomal recessive and dominant variants of pseudoanthoma elasticum to chromosome 16p13.1. *Hum Molec Genet.* 1997; 6(11): 1823-8.
6. Naouri M, Bolaawau C, Bonicel P, Daudon P, Bonneau D, Chassing N, *et al.* Manifestations of pseudoanthoma elasticum in childhood. *Br J Dermatol.* 2009; 161: 635-9.
7. Nikko AP, Dunningan M, Cockerell CJ. Calciphylaxis with histologic changes of pseudoanthoma elasticum. *Am J Dermatol.* 1996; 18: 396-9.

8. García Acuña JM, Vázquez Caamaño M, González Cid A, González Juanatey JR, López Lago AM, Gil de la Peña M. Isquemia coronaria producida por pseudoxantoma elástico y revascularización miocárdica con doble injerto arterial. *Rev Esp Cardiol*. 2001;54:908-11.
9. Bock A, Schwegler G. Intracranial haemorrhage as first manifestation of pseudoxanthoma elasticum. *Clin Neurol Neurosurg*. 2008;110:262-4.
10. Domjan JM, Dewbury KC. Case report. Multiple highly reflective foci in the renal parenchyma are not specific for pseudoxanthoma elasticum. *Br J Radiol*. 1996;68:871-2.
11. Vanakker OM, Voet D, Petrovic M, van Robaeys F, Leroy BP, Coucke P, *et al*. Visceral and testicular calcifications as part of the phenotype in pseudoxanthoma elasticum. Ultrasound findings in Belgian patients and healthy carriers. *Br J Radiol*. 2006;79:221-5.
12. Goede J, Hack WW, Sijstermans K, Pierik FH. Testicular microlithiasis in a 2 years-old boy with pseudoxanthoma elasticum. *J Ultrasound Med*. 2008;27:1503-5.
13. Vercovitch RS, Januario JA, Terry SF, Boelkel-Heidi K, Podis AD, Dupuy DE, *et al*. Testicular microlithiasis in association with pseudoxanthoma elasticum. *Radiology*. 2005;237:550-4.
14. Fabre B, Bayle P, Bazex J, Durand D, Lamant C, Chassing N. Pseudoxanthoma elasticum and nephrolithiasis. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2005;19:212-5.
15. Lewxis KG, Lester BW, Pan TD, Robindon-Bodtom V. Nephrogenic fibrosing dermopathy and calciphylaxis with pseudoxanthoma elasticum-like changes. *J Cutan Pathol*. 2006;33:695-70.
16. Plomp AS, Florijn RJ, Ten Brink J, Castle B, Kingston H, Martin-Santiago A, *et al*. ABCC6 mutations in pseudoxanthoma elasticum. An update including eight novel ones. *Mol Vis*. 2008;14:118-124.

Recibido: 10 de julio de 2010.

Aprobado: 26 de agosto de 2010.

José Severino Hernández Hernández. Servicio de Nefrología, Hospital Pediátrico Docente «William Soler». San Francisco 10112, Altahabana, Boyeros. La Habana, Cuba.

Correo electrónico: seve@infomed.sld.cu