

Pseudoxantoma Elástico: uma doença genética rara

Elastic pseudoxanthoma: a rare genetic disease

Resumo

Introdução

O Pseudoxantoma elástico é uma doença generalizada do tecido conectivo que envolve o tecido cutâneo, o sistema ocular e cardiovascular desencadeando a fragmentação e calcificação das fibras elásticas.

Objetivos

Realizar um relato de caso sobre Pseudoxantoma elástico, incluindo quadro clínico, diagnóstico e tratamento.

Materiais / Sujeitos e Métodos

M.N.S., 59 anos, sexo feminino, residente da cidade de São Miguel – São Paulo, Brasil. Apresenta fototipo IV, faz uso diário de omeprazol e hidróxido de alumínio. Ingressou em ambulatório de Dermatologia da Instituição BWS referindo cistos em face e dorso, há 20 anos, e lesões com flacidez em pescoço, colo e axilas desde a infância.

Resultados

Quase todas as manifestações de Pseudoxantoma elástico estiveram presentes pelo exame físico. Após corroborar a sintomatologia do paciente com os exames complementares realizados, concluiu-se que apresentava a doença. A paciente será acompanhada no ambulatório de Dermatologia para controle das manifestações clínicas.

Conclusões

A importância do relato, é expandir o conhecimento acerca desta patologia, para os pacientes procurarem um dermatologista no início do surgimento de lesões, e ser realizado um diagnóstico e tratamento precoces, fazem toda a diferença na evolução da doença.

Abstract

Pseudoxanthoma elasticum is a generalized connective tissue disease involving the skin, eyes and cardiovascular system, triggering the fragmentation and calcification of elastic fibers. For this study, articles and case reports from the Scielo website were used. (Pseudoxanthoma Elasticum: a case report - 2017. Pseudoxanthoma elasticum: a case report - 2016. Pseudoxanthoma elasticum: a case report - 2009). The patient will be followed up at the Dermatology outpatient clinic to control the manifestations of the dermatological disease, in addition to progressive visual deterioration. Almost all manifestations of the disease were present, including the eyes. After corroborating the patient's symptoms with the complementary tests performed, it was concluded that he had pseudoxanthoma elasticum or Gronblad Strandberg syndrome due to the presence of angioid streaks and skin lesions.

Autora/Orientador



Fernanda Vizzotto

Pós-graduanda em Dermatologia
Faculdades BWS
Brasil



Byron José Figueiredo Brandão

Professor – Dermatologia
Faculdades BWS
Brasil

Palavras-chave

Pseudoxantoma elástico. Fibras elásticas.
Alterações cutâneas. Oculares.

Keywords

*Elastic pseudoxanthoma. Elastic fibers.
Skin disease. Eyepieces.*

INTRODUÇÃO

A patologia denominada Pseudoxantoma elástico, se mostra uma afecção excepcionalmente rara, hereditária, e se concentra no tecido conjuntivo. Sendo representada por calcificação das fibras elásticas, acarretando a acometimentos cutâneos, oftalmológicos e vasculares ⁽¹⁾.

Na sociedade, a incidência de Pseudoxantoma elástico é pequena. A periodicidade no sexo feminino e masculino é provavelmente similar e a predominância ainda indefinida, entretanto podendo variar de 1:25.000 – 1:100.000. O local de maior presença da enfermidade é na África do Sul ⁽¹⁾.

A maioria das pessoas acometidas não manifestam sintomas específicos iniciais, mesmo sendo uma afecção hereditária. Contudo lesões com ausência de prurido, pouca sensibilidade da visão e acometimento do sistema vascular, tais como dissimetria de pulso e dor no peito, mostram que já está em fase avançada e estabelecida, considerando que se apresenta de maneira vagarosa e gradativa.

Quando critérios clínicos, histopatológicos e genéticos são constatados, é possível chegar ao diagnóstico da doença. Os principais achados são as mudanças oculares e cutâneas, podendo ser realizado o anatomopatológico no local da lesão, e exames para constatar as mutações genéticas ^(1,2).

No tratamento, ainda não é possível estabelecer uma cura, porém existem condutas que levam a uma melhora dos sintomas existentes. É necessário oferecer aconselhamento genético e modificar a dieta e o estilo de vida, com o objetivo de prevenir ao máximo as complicações ^(2,3).

É fundamental controlar o peso, evitar tabagismo e manter uma alimentação baixa em gorduras, medidas essenciais para reduzir complicações vasculares. O tratamento ocular consiste na terapia antiangiogênica ou fotocoagulação a laser ^(2,4,5).

O objetivo desse relato é mostrar a ocorrência do Pseudoxantoma elástico em uma paciente que foi atendida e acompanhada no ambulatório de Dermatologia da Instituição BWS, e também difundir as opções de tratamentos que estão surtindo efeito, podendo dar uma melhor qualidade de vida ao paciente.

RELATO DO CASO

M.N.S., 59 anos, sexo feminino, residente da cidade de São Miguel – São Paulo, Brasil. Apresenta fototipo IV, faz uso diário de omeprazol e hidróxido de alumínio. Ingressou em ambulatório de Dermatologia da Instituição BWS referindo cistos em face e dorso, há 20 anos, e lesões com flacidez em pescoço, colo, axilas e virilhas desde a infância.

Ao exame físico, apresentava cicatrizes em Ice Pick em toda a face. Tumoração única, móvel, endurecida, com orifício central, de aproximadamente 3-4 centímetros em dorso superior. Dobras com flacidez, rugas, frouxidão da pele, em pescoço, colo, axilas e virilhas. Manchas circunscritas, pequenas, amareladas, em colo, abdômen e membros superiores. Alteração visual, baixa acuidade visual. Pulso radial esquerdo apresentou-se mais fino do que o direito.

As hipóteses diagnósticas iniciais foram de Pseudoxantoma elástico, cútis laxa e cistos sebáceos. Foi solicitado biópsia da lesão em região cervical. Encaminhado ao oftalmologista, e encaminhado à cirurgia para retirada de cistos.

O anatomopatológico, entregue no dia 15 de Novembro de 2020, mostrou epiderme conservada, fibras elásticas fragmentadas e basofílicas dispostas desorganizadamente na derme reticular média, confirmando o diagnóstico de Pseudoxantoma elástico.

Figura 1 – Região cervical apresentando, múltiplas pápulas amareladas, coalescendo em placas semelhantes a faixas, e hiperelasticidade cutânea.



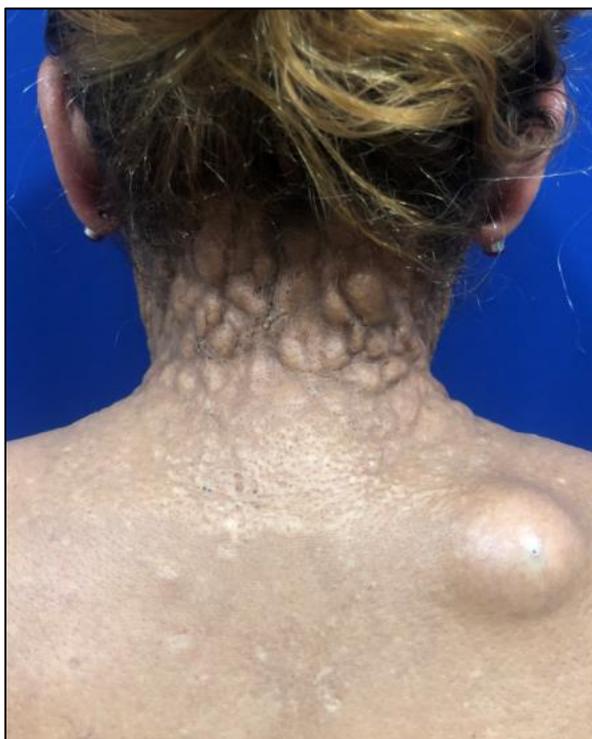
Fonte: original da autora.

Figura 2 – Lesões características de Pseudoxantoma elástico em axila direita.



Fonte: original da autora.

Figura 3 – Máculas e placas em "casca de laranja" em região cervical posterior. Cisto de consistência fibroelástica, móvel, de aproximadamente 4 cm, em região supraescapular direita.



Fonte: original da autora.

Figura 4 – Região inguinal e interno de coxas apresentando lesões características de Pseudoxantoma elástico e hiperelasticidade cutânea.



Fonte: original da autora.

A paciente retornará em Dezembro de 2020 na instituição para continuidade do acompanhamento, onde será atendida a cada 60 dias, para orientarmos sobre a importância de frequentar o ambulatório de oftalmologia, o ambulatório da psicologia, a cirurgia dermatológica para retirada dos cistos sebáceos, e o acompanhamento com clínico geral para controle de peso e alterações cardiovasculares.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

No paciente relatado neste estudo, quase todas as manifestações da doença estiveram presentes, inclusive afetações oculares. Após corroborar os sintomas do paciente com os exames complementares realizados, concluiu-se que o paciente é portador de Pseudoxantoma elástico ou Síndrome de Gronblad Strandberg.

Quando comparado ao artigo “Pseudoxantoma elástico - Presentación de un caso”, vemos que a paciente apresenta as seguintes alterações na pele: lesões de múltiplas placas amarelas confluentes que formam grandes placas no pescoço, axilas,

braços, pernas e região periumbilical. A pele nas áreas descritas acima é flácida, macia e áspera (aparência de casca de laranja) ⁽⁵⁾.

Na dermatoscopia: Foi realizada biópsia insicional que mostrou fibras elásticas fragmentadas e calcificadas com apinhamento irregular e basofilia das fibras elásticas na derme reticular (coloração com hemtoxilina e eosina) ⁽⁵⁾.

Vemos comparações com a paciente deste estudo, que também apresentava região cervical, axilar e inguinal com múltiplas pápulas amareladas, coalescendo em placas semelhantes a faixas, e hiperelasticidade cutânea, com aspecto de “casca de laranja”.

Na dermatoscopia do paciente deste caso, também mostrou fibras elásticas fragmentadas e basofílicas dispostas desorganizadamente na derme reticular média, assim como no artigo comparado.

Entretando, a paciente do artigo “Pseudoxantoma elástico - Presentación de un caso”, procurou atendimento especializado com 23 anos, e com as manifestações cutâneas mais brandas, já o paciente deste caso, procurou atendimento aos 59 anos, e com o quadro clínico mais avançado, acarretando à um tratamento mais desafiador ⁽⁵⁾. Houve comparações, também, com o artigo “Pseudoxantoma elástico: a propósito de un paciente”. Nele foi apresentado um paciente de 27 anos, que compareceu ao consultório de oftalmologia devido à diminuição da visão do olho direito, que se agravou nos últimos meses ⁽³⁾.

Foi feito exame oftalmológico mediante oftalmoscopia e observado estrias angioides. Na realização do exame dermatológico, observou-se hiperelasticidade da pele ao nível das dobras dos cotovelos, sendo a coloração alaranjada da pele mais evidente nesta região. Além disso, evidenciou-se hiper mobilidade articular, mais perceptível nas metacarpofalângicas. Foi realizada biópsia de pele da pele do cotovelo direito, cujos resultados foram: fibras elásticas, basofílicas, fragmentadas, encaracoladas e desfiadas na derme reticular média e superior, calcificadas, patognomônicas para pseudoxantoma elástico ⁽³⁾.

Assim como no caso do paciente desta apresentação, há alterações oculares e cutâneas, e anatomatológico com fibras elásticas e basofílicas dispostas em derme reticular.

Uma particularidade notada foi a hipermobilidade articular, principalmente em metacarpofalângicas. Porém destaco a falta de realização deste sinal no exame físico do paciente desde caso.

Também há a diferença de idade em procurar atendimento, assim como no outro artigo comparado, deixando o quadro clínico muito mais avançado na paciente deste caso, de 59 anos.

A demora do paciente ao comparecer à consulta ao perceber as lesões cutâneas, é um aspecto negativo, visto que a detecção precoce da doença contribui para melhor acompanhamento e tratamento de suas complicações.

CONCLUSÕES

O Pseudoxantoma elástico é uma doença sistêmica hereditária caracterizada por uma elastorrexe generalizada das fibras elásticas com subsequente calcificação das mesmas e consequentes manifestações sistêmicas.

Por ser uma doença rara, seu diagnóstico acaba sendo um grande desafio. Apesar disso, a consulta dermatológica foi realizada com exame físico detalhado e o exame anatomopatológico foi efetivo, podendo confirmar o caso clínico.

Vimos que o tratamento do Pseudoxantoma elástico não é curativo, apenas podendo amenizar as diversas áreas afetadas do organismo. É necessário oferecer ao paciente tratamento oftalmológico, aconselhamento genético e modificar o estilo de vida do paciente, com o objetivo de prevenir ao máximo as complicações da doença e minimizar as consequências da patologia.

REFERÊNCIAS

1. Braga LPL. Pseudoxantoma Elástico. Rev Bras Oftalmol. [Internet]. 2018 Out [Citado 2022 fev. 16];77(1):54-7. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbof/a/NNsbc4v58DfGTHf93gm7vtz/?format=pdf&lang=pt>
2. Gonzalez MI, Terzano MF, Morichelli M, Rodríguez Cabral AM, Stella I. Pseudoxantoma elástico: A propósito de un caso. Rev. argent. dermatol. [Internet]. 2017 Jun [Citado 2022 fev. 16];98(2). Disponível em: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2017000200006&lng=es
3. Rivero Madelyn G, Escudero Mabel G, Pérez Carballido L. Pseudoxantoma elástico: a propósito de un paciente. Medicentro Electrónica. [Internet]. 2016 Set [Citado 2022 fev. 16];20(3):236-240. Disponível em: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30432016000300014&lng=es
4. Pérez Aída G, Peña Ibáñez P, Sánchez Ortiz P. Pseudoxantoma elástico. Rev Clin Med Fam. [Internet]. 2010 Jun [citado 2022 fev. 16];3(2):135-136. Disponível em: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2010000200016&lng=es
5. Cabrera Acea G, López Marquet A, Cabrera Pereda M. Pseudoxantoma elástico. Presentación de un caso. MediSur. [Internet]. 2009 Abr [Citado 2022 fev 16];7(2):62-65. Disponível em: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2009000200010&lng=es