

CASO CLÍNICO

Cutis laxa en una lactante

Cutis laxa in an infant

MsC. Guillermo Vaillant Suárez,^I Dra. Odalis Esther Rodríguez Verdecia,^{II} Dra. Gabriela Pereira Gómez^{III} y Dra. Niuvis Basulto García^{IV}

^I Dirección Provincial de Salud Pública, Santiago de Cuba, Cuba.

^{II} Hospital Infantil "General Milanés", Bayamo, Granma, Cuba.

^{III} Hospital Pediátrico "Juan Manuel Márquez", Ciudad de la Habana, Cuba.

^{IV} Hospital Clínicoquirúrgico Provincial Docente "Amalia Simoni", Camagüey, Cuba.

RESUMEN

Se describe el caso clínico de una lactante de 18 meses de edad, quien fue atendida en la consulta externa del Hospital Oftalmológico "Amistad Argelia-Cuba" de la Wilaya de Djelfa en la República Democrática y Popular de Argelia, por caída de los párpados. En el examen físico se observó facies tosca, piel laxa, arrugada, caída e hiperextensible, con grandes pliegues, así como aspecto de envejecimiento, blefarocalasia y ectropion. No se detectaron alteraciones musculoesqueléticas, hernia inguinal o umbilical, ni otras manifestaciones gastrointestinales, genitourinarias o cardiorrespiratorias. Por las características clínicas se concluyó que la paciente presentaba cutis laxa.

Palabras clave: lactante, cutis laxa, elastolisis, cutis péndula, hospital oftalmológico, Argelia.

ABSTRACT

The clinical case of an infant aged 18 months is described, who was attended in the Outpatient Department from "Amistad Argelia - Cuba" Ophthalmology Hospital of the Wilaya of Djelfa in the People's Democratic Republic of Algeria due to eyelid drooping. On physical examination coarse facies, hiperextensible and sagging, wrinkled lax skin with large folds were observed, as well as aging appearance, blepharochalasis and ectropion. There were not musculoskeletal changes, groin or umbilical hernia, or other gastrointestinal, genitourinary or cardiopulmonary manifestations. Taking into account clinical characteristics it was concluded that the patient presented with cutis laxa.

Key words: infant, cutis laxa, elastolysis, pendulous skin, ophthalmology hospital, Algeria.

INTRODUCCIÓN

Cutis laxa es una enfermedad genética rara del tejido conectivo. Su nombre da idea del síntoma más evidente, una piel hiperextensible y floja, sin elasticidad, que cuelga y forma grandes pliegues, con apariencia de envejecimiento.

La elastosis, como también se conoce, afecta por igual a personas de cualquier raza y sexo. El término cutis laxa fue utilizado por primera vez por Alibert en 1833, aunque en 1836 Graf describió la forma generalizada. Clásicamente, según el tipo de herencia, han sido descritas 2 formas de la enfermedad: la autosómica dominante de comienzo tardío y curso benigno y la autosómica recesiva, de inicio precoz, cuyo tipo de herencia se relaciona con la presencia de hermanos afectados y la consanguinidad entre los padres.¹

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso clínico de una lactante argelina de 18 meses de edad, sin antecedentes familiares de la enfermedad y consanguinidad de segundo grado entre los padres, quien fue atendida en el Hospital Oftalmológico "Amistad Argelia-Cuba", de la Wilaya de Djelfa en la República Democrática y Popular de Argelia, por caída de los párpados.

En el examen físico se observó facies tosca, piel laxa, arrugada, caída e hiperextensible sin ser hiperelástica, con grandes pliegues, así como aspecto de envejecimiento, blefarocalasia y ectropion (figura).

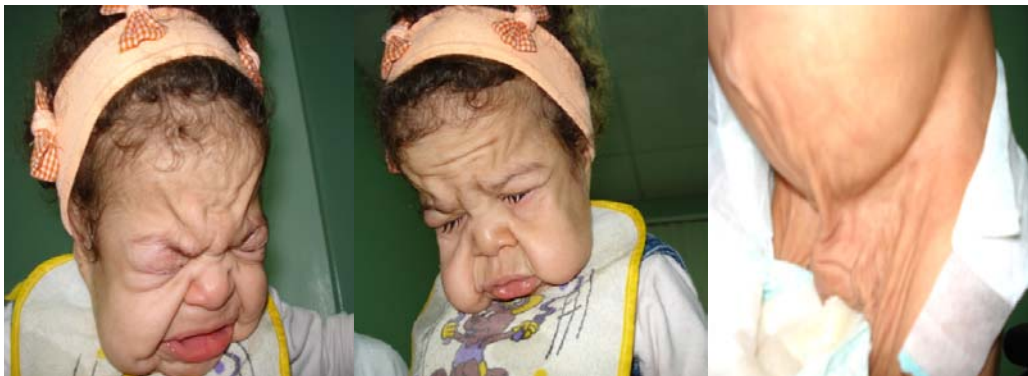


Fig. Observe la facies tosca, así como las características de la piel, con el evidente aspecto de envejecimiento.

Clínicamente no se detectaron alteraciones musculoesqueléticas, hernia inguinal o umbilical, ni otras manifestaciones gastrointestinales, genitourinarias (prolapso vaginal) o cardiorrespiratorias (enfisema pulmonar potencialmente letal y anomalías cardiovasculares) descritas en esta enfermedad; estas últimas no fue posible respaldarlas con exámenes complementarios específicos, dada la ausencia de medios auxiliares de diagnóstico.

COMENTARIOS

Cutis laxa, elastosis o cutis péndula es una rara alteración del tejido conjuntivo en la que existe una insuficiencia de elastina por un mecanismo no bien conocido y con formas genéticas dominantes o recesivas. La forma autosómica dominante, menos

frecuente, tiene un comienzo tardío, suele ser un proceso benigno y las anomalías cardiovasculares son infrecuentes; por el contrario, la recesiva, de inicio precoz, puede ocasionar la muerte en edades tempranas y las alteraciones cardiovasculares resultan frecuentes.^{1,2}

La enfermedad está establecida como entidad clínica independiente, de la cual se conocen 5 formas. Las de tipo 1 se caracterizan por el fenotipo peculiar, piel redundante generalizada y sobre todo por el enfisema pulmonar progresivo y las malformaciones cardíacas, en especial las estenosis pulmonares periféricas, que condicionan su mal pronóstico.

Las causas de cutis laxa no son bien conocidas, de manera que se han planteado varias hipótesis al respecto, entre las cuales figuran:³ deficiencias del cobre o metabolismo anormal de este, disminución del nivel del inhibidor de la elastasa sérica, incremento de la actividad de la elastasa, elastolisis posinflamatoria y mecanismo mediador inmunológico.

No existe tratamiento para prevenir el progreso de la enfermedad, aunque se ha hecho referencia al uso de dapsona en la forma adquirida. La corrección quirúrgica de los pliegues de la piel, prolapsos y hernias pueden ser utilizados, aunque con beneficios temporales.

La principal complicación, que puede ser mortal, es el cor pulmonale resultante del enfisema pulmonar progresivo; asimismo, en los primeros años de vida son frecuentes los divertículos en los aparatos genitourinario y gastrointestinal, así como la hernia diafragmática.

El defecto del tejido conjuntivo responsable del trastorno, radica tanto en el tejido colágeno como en la elastina, los cuales pueden afectarse desde los puntos de vista cualitativo y cuantitativo.⁴⁻⁶

Por las características clínicas que presentaba la paciente, aunque no se disponía de otros medios de diagnóstico complementarios, se concluyó que esta niña presentaba cutis laxa en su forma autosómica recesiva.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Loeys B, Van Maldergem L, Mortier G, Coucke P, Gerniers S, Naeyaert JM, et al. Homozygosity for a missense mutation in fibulin-5 (FBLN5) results in a severe form of cutis laxa. *Hum Mol Genet.* 2002; 11(18):2113-8.
2. Guía Torrent JM, Castro García F, Cuenca Gómez M, Gracián Gómez M. Alteraciones cardiovasculares en el síndrome de cutis laxa congénito. *Rev Esp Cardiol.* 1999; 52(3): 204-8.
3. Scherrer DZ, Alexandrino F, Cintra ML, Sartorato EL, Steiner CE. Type II autosomal recessive cutis laxa: report of another patient and molecular studies concerning three candidate genes. *Am J Med Genet A.* 2008; 146; 21:2740-5.
4. Martín Jiménez J. Cutis laxa tipo 1: a propósito de un caso. *An Esp Pediatr.* 2002; 56:174- 8.

5. Graul Neumann LM, Hausser I, Essayie M, Rauch A, Kraus C. Highly variable cutis laxa resulting from a dominant splicing mutation of the elastin gene. Am J Med Genet Part A. 2008;146 (8):977-83.
6. Pierini AM, Baumann AK, Cervini AB, Chico AB, Cordisco MR, Laterza A, et al. Cutis laxa congénita: descripción de cuatro casos infantiles. Arch Argent Dermatol. 2000; 50(5):189-99.

Recibido: 15 de julio de 2012

Aprobado: 16 de julio de 2012

Guillermo Vaillant Suárez. Dirección Provincial de Salud Pública, avenida Libertadores y Paseo Martí, Santiago de Cuba, Cuba.