
PXE Y DMAE .

Dra. Isabel María Baquero Aranda.

Servicio de Oftalmología del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga.

El Pseudoxantoma elástico es un raro trastorno genético debido a una mutación bialélica recesiva en el gen ABCC6 que provoca la calcificación de las fibras elásticas mineralizadas y fragmentadas en la piel, las paredes vasculares y la membrana de Bruch a nivel ocular.

La calcificación y engrosamiento de la membrana de Bruch dan las lesiones características retinianas de imagen en “piel de naranja”, estrías angioides debido a la ruptura de dicha membrana de Bruch, drusas del nervio óptico, lesiones en “cola de cometa”, pseudodrusas reticulares, atrofia coriorretiniana, y la complicación más severa que es el desarrollo a través de la estría angiode de la neovascularización coroidea (MNV) en el espacio subretiniano, lo que ocurre en un 72-86 % de los ojos afectados.

Si esta complicación no se trata, el 50% de los pacientes alcanzan la ceguera legal, de ahí la importancia de un diagnóstico y tratamiento precoz de dicha complicación. La pérdida de visión central en un paciente con PXE, también ocurre en casos de atrofia retiniana aun sin la existencia de una MNV o en pacientes con MNV tratada con éxito.

El tratamiento de las membranas neovasculares coroideas secundarias en determinadas patologías como el PXE, se extrapola de la terapia idónea en la Degeneración Macular Asociada a la Edad (DMAE).

La DMAE es una enfermedad retiniana que afecta a la macula causando una pérdida progresiva de visión central y supone la principal causa de baja visión y ceguera en países desarrollados, tanto en su forma seca o atrófica por la degeneración del epitelio pigmentario retiniano sin MNV, como en su forma húmeda por el desarrollo de la MNV coroidea.

La única terapia farmacológica disponible indicada para la forma neovascular, es la aplicación de inhibidores del factor de crecimiento vascular endotelial (VEGF) o antiangiogénicos, de los que en la actualidad existen tres aprobados para la DMAE húmeda.

Las líneas de investigación de nuevas moléculas van encaminadas a la mejora de las actuales tanto en eficacia, como en seguridad y comodidad para la aplicación de éstas.

La DMAE seca, la más frecuente, no presenta en la actualidad ningún tipo de tratamiento, sin embargo, existen distintas líneas de investigación encaminadas, unas a ralentizar la progresión de la atrofia, otras a la neuroprotección, y otras también estudian el uso de células madre para la regeneración del epitelio pigmentario retiniano y de fotorreceptores.

Los proyectos de investigación que citamos constituyen un futuro prometedor para el tratamiento de la DMAE tanto húmeda como seca, y sus beneficios pueden extenderse al tratamiento de membranas neovasculares y atrofia retiniana en el PXE.

