

**PRESENTACION DE CASO****Xeroderma pigmentoso. Presentación de un caso.****Xeroderma pigmentosum. Case presentation.**

Dra. Damaris Díaz Leonard, <sup>(1)</sup> Dra. Arellis Herrera Alonso, <sup>(2)</sup> Dra. Magdalena N. Vígera Fajardo. <sup>(3)</sup>

<sup>1</sup> Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesor Instructor. <sup>2</sup> Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Especialista de I Grado en Dermatología. Profesor Instructor. <sup>3</sup> Especialista de I Grado en Dermatología. Profesor Asistente. Policlínico Universitario "Aracelio Rodríguez Castellón". Cumanayagüa.

**RESUMEN**

Paciente YGS, de 12 años de edad, blanca, femenina, de procedencia rural, con antecedentes de padecer de ampollas en cara y tronco desde los 8 meses de edad al exponerse al sol. Se diagnosticó inicialmente por Médico de Familia y pediatra del área como una dermatitis solar. A los 6 años se valoró por Dermatología y se planteó xeroderma pigmentoso, diagnóstico que fue confirmado por histopatología a los 10 años de edad y revaluado por el Centro de Referencia Nacional. Por lo infrecuente de esta enfermedad de la piel, se realizó revisión bibliográfica al respecto con el propósito de confeccionar un informe para la presentación del caso.

**Palabras clave:** melanosis; xerodermia pigmentosa; enfermedades de la piel

**ABSTRACT**

Twelve years old patient (YGS), female, white, of rural origin; with history of facial and truncal bullae since the age of eight months when exposed to the sun light. It was first diagnosed as solar dermatitis. At the age of 6 it was assessed as xeroderma pigmentosum. This diagnosis was confirmed at the age of 10 by the histopathology department and reassessed by the National Reference Centre. For the infrequency of this disease, a bibliographic revision was carried out to make a report for this case presentation.

**Key words:** melanosis; xeroderma pigmentosum; skin diseases

**INTRODUCCIÓN**

El xeroderma de pigmentoso (XP) es una afección genética caracterizada por una extrema sensibilidad a la radiación ultravioleta, como la luz del sol. También es llamado melanosis lenticular progresiva. Es una entidad transmitida por herencia autosómica recesiva y cuyo cuadro clínico es un reflejo de la alteración en la reparación del ADN dañado por radiación ultravioleta (RUV). Ocurre en ambos sexos y en todas las razas. <sup>(1,2)</sup> Quienes lo padecen suelen quemarse fácilmente con el sol y a corta edad muestran daño actínico severo con presencia de pecas y otras manchas pigmentadas, así como xerosis, de aquí el nombre de la enfermedad. Aún en la infancia temprana comienzan a aparecer queratosis y queilitis actínicas y finalmente lesiones malignas cutáneas: carcinoma basocelular, espinocelular o melanoma maligno. Además, es frecuente en estos enfermos la presencia de carcinomas epidermoides en mucosa oral, tumores pulmonares, renales, testiculares, gástricos, pancreáticos, mamarios, uterinos y cerebrales, así como leucemias. <sup>(2-4)</sup>

Hasta el 30 % de los enfermos con XP presenta alteraciones neurológicas, que comprenden desde una hiporreflexia casi imperceptible, hasta crisis convulsivas, espasticidad generalizada, retardo mental o sordera sensorial. A nivel oftalmológico, puede ocasionar queratitis y opacidad corneal con neovascularización. <sup>(1, 3, 5)</sup>

Los enfermos con XP tienen un defecto a nivel de la endonucleasa, en la reparación del ADN dañado por RUV (y en menor grado otros agentes dañinos como fármacos y carcinógenos químicos). Con ello se van

**Recibido:** 25 de abril de 2008

**Aprobado:** 28 de junio de 2008

**Correspondencia:**

Dra. Damaris Díaz Leonard.

Policlínico Universitario "Aracelio Rodríguez Castellón".

Cumanayagüa. Cienfuegos. CP: 55 100.

**E-mail:** [dermatologia@polcmy.cfg.sld.cu](mailto:dermatologia@polcmy.cfg.sld.cu)

acumulando y perpetuando mutaciones en el ADN que igualmente se reflejan en el desarrollo de una neoplasia maligna. La célula de algunos enfermos presenta rupturas cromosómicas, existe heterogeneidad genética en cuanto al sitio específico de los defectos que no pueden ser reparados por ciertos enfermos y a estos se les llama grupos complementarios. Se han descrito por lo menos 8 grupos complementarios diferentes en enfermos con XP. (A, B, C, D, E, F, G y variante), aunque el cuadro clínico y prematuro de la enfermedad suelen ser el mismo, el grado de diferencia en la reparación del ADN es muy diferente entre ellos (de 2 % a 100 % de lo normal).<sup>(3, 6)</sup>

La forma más grave del XP es la del de Santis-Cacchione que se caracteriza por trastornos oculares, neuropsiquiátricos, endocrinos y óseos.<sup>(7)</sup>

Se plantea que el síntoma más frecuente es la fotofobia,<sup>(5,8)</sup> mientras que al examen físico pueden observarse quemadura solar y ampollas, después de una exposición mínima al sol que no sana, telangiectasia cutánea, incremento de la pigmentación regular de la piel, formación de costras, descamación, exulceraciones y exudación, así como cambios neurológicos.

El examen ocular puede revelar opacidad de la cornea, queratitis, tumores en el párpado y blefaritis.

El XP se observa con frecuencia cuando hay consanguinidad, por lo que es importante el diagnóstico prenatal y prevenir las posibles complicaciones que se puedan presentar. El diagnóstico prenatal es posible por la prueba de velloso coriónica y cultivo de las células amnióticas; después del nacimiento, es posible mediante cultivo de los fibroblastos de la piel y por biopsia de la piel.

Las complicaciones pueden ser de diversa índole: desfiguramiento, tumores de las células basales, tumores de las células escamosas y melanoma maligno.<sup>(7, 8)</sup>

Los diagnósticos diferenciales principales son otras dermatosis inducidas o agravadas por la luz, o enfermedades hereditarias con aumento de la hipersensibilidad celular: síndrome de Bloom, síndrome de Rothmun-Thompson y progeria.

El tratamiento se basa en vitaminas antioxidantes, analgésicos, antibióticos y bloqueador solar, este con factor 30 o más, además de tratamiento quirúrgico en caso de carcinoma o melanoma. Los pacientes deben utilizar anteojos muy oscuros como protección contra la luz ultravioleta.<sup>(8)</sup>

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente YGS de 12 años de edad, piel blanca, femenina, de procedencia rural, con antecedentes de padecer desde los 8 meses de edad, y luego de una exposición al sol, de "quemaduras con ampollas" de +- 3cm en cara y tronco. El médico de familia y el pediatra del área le diagnosticaron dermatitis solar y le orientaron a la madre la no exposición solar. Fue valorada por el

dermatólogo del área a los 6 años de edad, el cual le diagnosticó xeroderma pigmentoso. A los 10 años se le realizó biopsia de piel, confirmando el diagnóstico. Se remitió al centro de Referencia Nacional donde se mantiene bajo control y seguimiento.

Antecedente patológicos personales: Xeroderma pigmentoso, apendicetomía.

Antecedentes patológicos familiares: Abuela paterna: hipertensión arterial; abuela materna: cardiopatía isquémica; tíos paternos: piel actínica.

Examen físico: fotofobia.

Examen dermatológico: piel tipo I, múltiples efélides distribuidas en cara (dorso de nariz, mejillas, frente) y espalda. (Figuras 1 y 2)



Figura 1. Efélides distribuidas en la cara.



Figura 2. Efélides distribuidas en hombros.

Examen oftalmológico: queratitis

Examen psicológico: normal. Coeficiente intelectual promedio.

Exámenes complementarios: hemoglobina: 12,4 g/L; hematocrito: 0,43; leucograma: leucocitos 7,3 x 10<sup>9</sup>/L; stab: 000; segmentados: 049; eosinófilos: 003; linfocitos: 048; monocitos: 000; eritro: 20 mmol/H; glicemia: 4,3 mmol/L.

Resultado de la dermatopatología:

Biopsia de piel que muestra por hematoxilina y eosina: hiperqueratosis sin paraqueratosis, adelgazamiento de la capa de Malpighio, sin prolongaciones interpapilares, dándole un aspecto atrófico a la epidermis, pigmentación melánica focal de la capa basal y algunos melanóforos en el corion superior, edema de la dermis superior y degeneración del colágeno a este nivel evidenciado por técnica tricómica de Prico- Mallory.

Conclusión: xeroderma pigmentoso.

La paciente evolucionó sin complicaciones. El tratamiento estuvo conformado por consejos genéticos, medidas generales (protección solar con factor de protección al 30 %) e indicación de algunos medicamentos (vitaminas antioxidantes, analgésicos, cremas hidratantes y antibióticos en caso de necesidad).

**DISCUSIÓN**

La incidencia mundial de la enfermedad es de 2 a 4 nacidos vivos por millón. La enfermedad varía de un país a otro, debido a aspectos étnicos, geográficos y costumbres de ciertas regiones como casamientos entre familiares. (6,7)

La frecuencia con que se da esta enfermedad en los

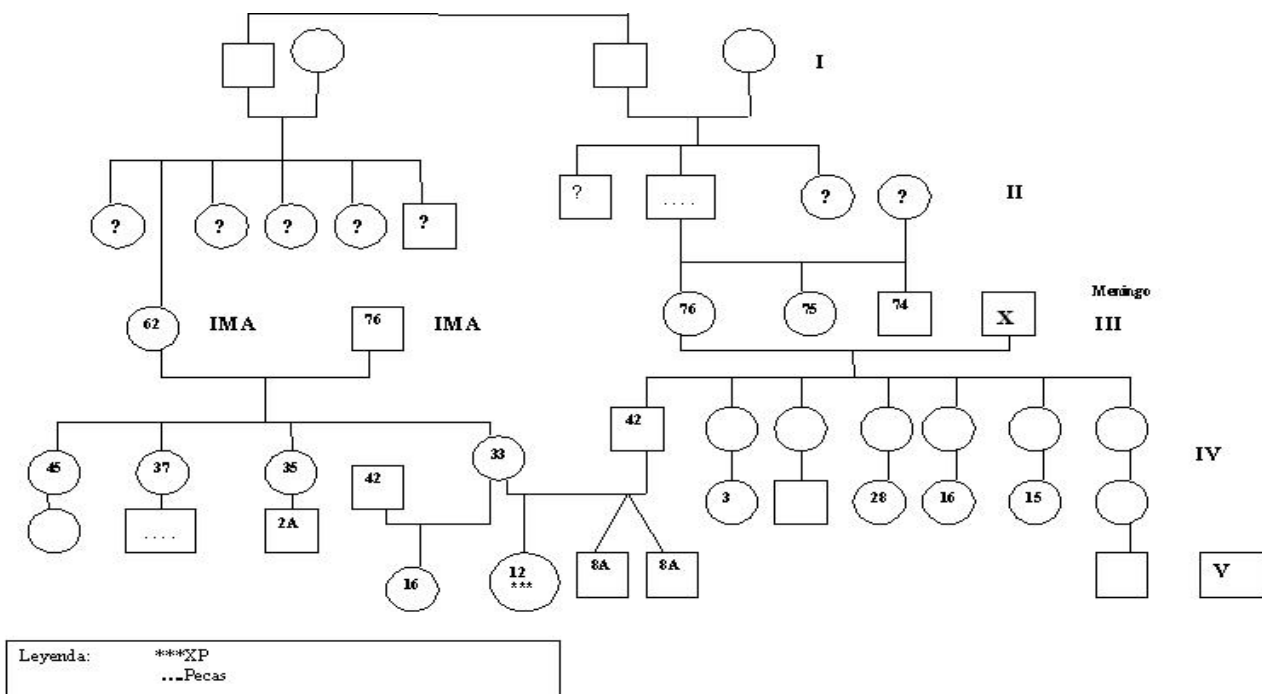
Estados Unidos de América y Europa, es de 1:250 000. En Japón, la tasa asciende a razón de 1:40 000 y el grupo XPA es el más frecuente, mientras que en Estados Unidos es el XPC. Una incidencia alta ha sido reportada en Libia, Arabia y Egipto. En Brasil, de 1953 a 1995, se informaron 48 pacientes con XP, quince de ellos fueron seguidos en su enfermedad; la consanguinidad estuvo presente en ocho de ellos. (6,7) En Cuba se han diagnosticado 63 casos, en Cienfuegos hasta el momento hay 5 casos diagnosticados. (8)

No existen evidencias de preferencia por una u otra raza, ni entre hembras y varones. (6-8)

En lo referente a la mortalidad, los individuos con esta enfermedad desarrollan neoplasias cutáneas múltiples en una edad joven. Dos causas importantes de la mortalidad son el melanoma metastático y el carcinoma escamoso. Los pacientes de edad menor a 20 años tienen un aumento en la incidencia del cáncer y del cáncer no melanoma. La edad media del cáncer de la piel es de 8 años en los pacientes con XP, frente a 60 años en la población normal. Los primeros síntomas ocurren durante los primeros dos años de vida. (7,8)

Los pacientes con XP son también susceptibles a la infección y, en algunos subtipos, a las complicaciones neurológicas. Menos del 40 % de los pacientes sobrevive más allá de la edad de 20 años. Los individuos con una enfermedad con poca expresividad pueden sobrevivir más allá de la edad media. (6,8)

En el caso presentado, el diagnóstico de xeroderma pigmentoso no se vio relacionado con los antecedentes familiares, sin embargo, el estudio genético (Cuadro 1) reveló consanguinidad.



**Cuadro 1.** Estudio genético.

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Ada M. Xeroderma pigmentoso [Monografía en Internet]. Network: Policy; 2006 [citado 28 de Enero 2008]. Disponible en: [http://www.shands.org/health/spanish/esp\\_ency/article/001467.htm](http://www.shands.org/health/spanish/esp_ency/article/001467.htm).
2. Del Río Ysla MB, Valle Yanes I, Benítez Álvarez J. Cáncer de piel. *Mediciego* [Serie en Internet]. 2007 [citado 28 Enero 2008]; 13(0): [aprox 5p.]. Disponible en: [http://http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol13\\_supl1\\_07/revisiones/r3\\_v13\\_supl107.html](http://http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol13_supl1_07/revisiones/r3_v13_supl107.html).
3. Abeloff MD, Armitage JO, Niederhuber JE, Kastan MB, McKenna WG. *Clinical Oncology*. 3a ed. Orlando, FL: Churchill Livingstone; 2004. p. 543-57.
4. Kumar V, Abbas AK, Fausto N. Robbins and Cotran. *Pathologic Basis of Disease* [Monografía en Internet]. Philadelphia: Elsevier Inc; 2005 [Citado: 4 de diciembre de 2007]. Disponible en: <http://www.vetpathology.org/cgi/reprint/42/4/521.pdf>.
5. Martínez Borrego R, Pastrana Fundora F, Ramírez Albajés C, Naranjo Lore M. Morbilidad por afecciones dermatológicas. Estudio estadístico territorial. *Rev Cubana Pediatr* [serie en Internet]. 1999 [Citado 8 de julio de 2007]; 71(2): [Aprox. 4p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75311999000200001&script=sci\\_arttext](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75311999000200001&script=sci_arttext).
6. Rodríguez M. Nevo epidérmico y xeroderma pigmentoso. *Rev Cent Dermatol Pascua* [Serie en Internet]. 2006 [Citado 13 de julio de 2007]; 15(1): [Aprox. 4p.]. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/derma/cd-2006>.
7. Rodríguez-García R, Aguilar-Ye A, Puig-Sosa PJ, Solís-Daun O, Padilla-Castillo A. Xeroderma pigmentoso en dos hermanas. *Rev Mex Pediatr*. 2002; 69(4): 151-154.
8. Falcon Lincheta L, Dorticos Balea A, Daniel Simón R. Xeroderma pigmentoso. Síndrome de Sanctis Cacchione. *Rev Cubana Pediatr* [Serie en Internet]. 1998 [Citado: 1 de noviembre de 2007]; 70(2): [Aprox. 4p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S0034-75311998000200009](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0034-75311998000200009) - 8k.