

Imagen Biomédica

Xeroderma pigmentosum

Servín, Roxana; Avalos, Manuel; Rohr, Vanina

El Xeroderma Pigmentoso (XP) es una enfermedad cutánea de origen genético con patrón de herencia autosómico recesivo que se caracteriza por una hipersensibilidad marcada a las radiaciones ultravioletas (rUV), ^{1,3,7,10} en conjunto con la aparición de lesiones en la piel, que se generalizan luego de la exposición a la luz solar.

La incidencia mundial del padecimiento es de 2 a 4 nacidos vivos/1.000.000 de habitantes^{1,2,5} aunque varía según diferentes regiones geográficas, probablemente por razones étnico-genéticas. La frecuencia en los Estados Unidos de América y Europa es de 1:250.000, mientras que en Japón asciende a 1:40.000 ². No obstante, no se ha encontrado inclinación por uno u otro sexo y/o género, si bien se ha visto que los que padecen la patología tienen un riesgo más elevado (de casi 2.000 veces más) de padecer cánceres cutáneos. Entre los más frecuentes se encuentra el melanoma metastásico seguido por el carcinoma basocelular, cánceres oculares, los tumores gastrointestinales en menor proporción, y tumores cerebrales y renales. Genéticamente, el XP es una enfermedad heterogénea, lo cual determina que existan siete grupos de complementación (A, B, C, D, E, F y G) y una variante de XP (XP-V). ¹

El diagnóstico es fundamentalmente clínico puesto que el XP se caracteriza por la aparición, al final del primer año de vida, de enrojecimiento severo de la piel, fotofobia, quemadura solar y ampollas -luego de una exposición mínima al sol que no sana-, telangiectasias cutáneas, incremento de la pigmentación regular de la piel, formación de costras, descamación, exulceraciones, exudación (Figuras 1 y 2) y cambios neurológicos¹.



Fig. 1. Paciente 1. Quemadura solar, ampollas y costras en rostro. Queilítis.



Fig. 2. Paciente 2. Quemadura solar, ampollas, fotofobia, lagrimeo, blefaritis.



Las manifestaciones oculares incluyen: fotofobia, lagrimeo, blefaritis, simbléfaron, queratitis, opacidad corneal, entropión, ectropión, tumores de los párpados y posible ceguera evolutiva.¹

Las manifestaciones orales suelen presentarse en los labios y porción anterior de la lengua e incluyen queilitis, telangiectasia y leucoplasia⁴. Asimismo, entre las manifestaciones neurológicas del XP, se evidencian microcefalia, retraso en el desarrollo psicomotor, epilepsia, ataxia, espasticidad, arreflexia y pérdida auditiva.

El síndrome de Sanctis-Cacchionne se reserva a los casos de xeroderma pigmentoso acompañados de signos como enanismo, inmadurez sexo-genital y grave deterioro neurológico.

Se distinguen tres etapas de la enfermedad, las cuales pueden superponerse. La primera fase eritemato-pigmentaria presenta eritema moderado a intenso, edema difuso y aparición de lesiones vésico-ampulares tras una exposición solar mínima durante la lactancia. Estas lesiones cutáneas van haciéndose más frecuentes e intensas con el tiempo² y, a su vez, se ha observado elevada tendencia a la aparición de caries en la dentición primaria.¹

En los primeros años de la vida son evidentes pequeñas máculas idénticas a efélides, lenticulares de color marrón más o menos intenso, agrupadas con tendencia a confluir, y junto a éstas aparecen manchas acrómicas irregulares. En consecuencia, el paciente experimenta fotofobia y cuadros de queratoconjuntivitis recurrentes.²

Durante la fase atrófico-telangiectásica, se desarrollan gradualmente zonas atrófico-nacaradas dispersas con numerosas telangiectasias superficiales y cicatrices. Del mismo modo, la piel está seca, escamosa y corrugada, condición denominada poiquilodermia. El progresivo adelgazamiento y perfilamiento de la nariz, microstomía, mutilación auricular, ectropión deformante, madarosis, opacidades corneales y los pterigion son datos fenotípicos sugestivos.²

En la fase de proliferación cutánea tumoral, los pacientes presentan lesiones verrugosas, angiomas y queratosis actínicas. Aparecen también queratoacantomas, cuernos cutáneos, angiofibromas, fibromas y neurofibromas. Las ulceraciones faciales superficiales pueden devenir en cicatrices deformantes o experimentan una transformación maligna. Sobrevienen tumores cutáneo-mucosos y oculares como epitelomas basocelulares o espinocelulares, sarcomas o melanomas.¹

El tratamiento consiste en medidas preventivas y paliativas, teniendo en cuenta que no existe una cura para esta enfermedad debido a que el daño en el ADN es acumulativo e irreversible.⁴

En primer lugar, se recomienda un adecuado asesoramiento al paciente y/o encargados familiares o tutores y exámenes médicos periódicos⁵, y en segundo lugar, se aconseja el uso de pantalla solar con un factor de protección solar elevado, ropas con mangas y pantalones largos, sombrero y gafas protectoras contra radiaciones UV. De este modo, es posible



retrasar la progresión de los cambios pigmentarios y disminuir el riesgo de aparición de tumores malignos de la piel.³

El uso de isotretinoína, un derivado de la vitamina A por vía oral, ha demostrado que previene la aparición de neoplasias cutáneas en pacientes con XP.⁴

Se recomienda la extirpación precoz de toda lesión/tumor sospechosos⁶, y el tratamiento quirúrgico consiste en la rápida y completa eliminación de los cánceres de piel mediante su resección.⁴

La mortalidad es alta por el desarrollo de neoplasias cutáneas múltiples en edad joven.⁸ Sin embargo, el pronóstico varía con la gravedad de la enfermedad genética, la exposición a la luz ultravioleta y cualquier afectación neurológica. La causa más común de muerte es el cáncer de piel (melanoma metastásico o carcinoma escamoso invasivo)⁴.

Estadísticamente, alrededor del 45% de los pacientes vive hasta los 30 - 40 años⁴, pero en muchos casos la muerte sobreviene en la primera o segunda década como consecuencia de la evolución a cánceres de la piel^{6,10}.

BIBLIOGRAFÍA

1. Melardo, E. El Xeroderma Pigmentoso en su fase de proliferación cutánea tumoral. Rev. Cubana Pediatr. 2012 [citado 14 Mayo 2015]; 84(1): 103-106. Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75312012000100012&script=sci_arttext
2. David, A; del Pino Rojas, GT; Garcia Fernandez, JF. Xeroderma pigmentoso. Breve revisión: de lo molecular a lo clínico. Rev. Argent. Dermatol. 2014. [citado 14 Mayo 2015]; 95 (1):1-8. Disponible en http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2014000100005
3. Judith Beatriz, PB; Reinaldo, GG; Araceli, LC; Neysi Luisa, SP; Tatiana, AS; Anamarys, PB. Fenotipo de la reparación por escisión de nucleótidos en pacientes cubanos con hipersensibilidad al sol. Revista Cubana de Pediatr. 2013 [citado 14 Mayo 2015]; 86(2):134-146. Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312014000200002
4. Subhash, M; Jithendra, R; Subhas, B; Preethi, B. Xeroderma Pigmentosum: Man Deprived of His Right to Light. Hindawi Publishing Corporation. Scientific World Journal. 2013 [citado 14 Mayo 2015]; 2013: 534752 8 pages. Disponible en <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3891433/>
5. Valdovinos Zaputovich, B. Xeroderma Pigmentosum (XP): una realidad presente en la provincia de Corrientes. Comunicaciones Científicas y Tecnológicas. 2000. [citado 16 Mayo 2015]. Disponible en http://www.unne.edu.ar/unnevieja/Web/cyt/cyt/2000/3_medicas/m_pdf/m_040.pdf
6. Heizel E. V, Alexey E.J, Elaida L. H. Xeroderma pigmentoso de kaposi. Presentacion de un caso. Revista haban ciencia médica. [citado 16 Mayo 2015]; v.8 n.1. Ciudad de La Habana ene.-mar. 2009. Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1729-519X2009000100012
7. Ortellao, L; Rambaldo, L. Xeroderma pigmentoso: presentación de dos casos. Arch Argent Pediatr 2007 [citado 16 Mayo 2015]; 105(5):427-435 / 433. Disponible en http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752007000500011



8. Rosario, C; Judith Choque, P; Magne, WS; Nikolay, J. Caso clínico. Xeroderma pigmentoso. Rev Soc Bol Ped 2008[citado 16 Mayo 2015]; 47 (1): 16-8. Disponible en http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1024-06752008000100005&script=sci_arttext
9. Leopoldina, FL; Aida, D; Ramón Daniel, S; Enrique, G. Xeroderma pigmentoso. Síndrome de Sanctis Cacchione. Presentación de un caso. Revista Cubana Pediatría 1998[citado 16 Mayo 2015]; 70(2):113-6. Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0034-75311998000200009&script=sci_arttext
10. Elio Antonio, PG; José Manuel, BL; Francisco, VG; Yaisel, P.I. Propuesta de manejo terapéutico en un caso de xeroderma pigmentosum. Revista Cubana Investigación Biomédica 1999[citado 16 Mayo 2015]; 18(1):40-2. Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-03001999000100015&script=sci_arttext&lng=pt

Datos de autor

Carátula: Xeroderma pigmentosum

Autores: Servin, Roxana.; Avalos, Manuel; Rohr, Vanina

Lugar: Hospital Pediátrico "Juan Pablo II". Av. Artigas 1435. CP: W3400CUF

***roxivida@hotmail.com**