

Comunicaciones breves

Xeroderma pigmentoso: presentación de dos casos*Xeroderma pigmentosum: presentation of two cases*

Dres. L. Ortellao y L. Rambaldo*

RESUMEN

El xeroderma pigmentoso es una entidad poco frecuente, de aparición temprana, cuyo diagnóstico es clínico y de pronóstico ominoso.

Se presentan dos casos que reflejan los extremos evolutivos de la enfermedad.

El primero es un niño de 14 años que manifestó los primeros síntomas a temprana edad y actualmente se encuentra en cuidados paliativos con complicaciones hemorrágicas, metabólicas, nutricionales y sensorio perceptivas.

El segundo caso es el de un niño de 3 años con lesiones maculares hiperpigmentadas, sin transformaciones malignas, cuyo tratamiento actual consiste en medidas para minimizar la exposición a rayos UV.

Esta entidad plantea un desafío para los pediatras ya que es menester realizar un diagnóstico precoz con el fin de retrasar la evolución de esta grave enfermedad y de resguardar, en lo posible, la calidad de vida del paciente.

Palabras clave: xeroderma, fotosensibilidad, cáncer de piel.

SUMMARY

Xeroderma pigmentosum is a very rare entity with early manifestation in life, its diagnosis is clinical, and has an ominous prognosis.

Here, we described two cases that reflect the evolutionary extremes of this disease.

First case describes a 14 year-old boy with first symptoms at an early age, and currently under palliative care with hemorrhagic, metabolic, nutritional and sensory perception complications.

Second case refers to a 3 year-old child, with hyperpigmented lesions without malignant transformation, whose present treatment is based on reducing ultraviolet light exposure.

This entity represents a challenge for pediatricians, since they have to make an early diagnosis to delay the evolution of this serious disease, and to preserve, as much as possible, the patients quality of life.

Keywords: xeroderma pigmentosum, photosensitivity, skin cancer.

INTRODUCCIÓN

El xeroderma pigmentoso es una enfermedad poco frecuente, de herencia autosómica recesiva. La enfermedad se manifiesta en dos formas. Alre-

dedor del 80% de los pacientes muestran hipersensibilidad a la radiación UV. Aproximadamente el 20% tiene una enfermedad neurodegenerativa progresiva. Este síndrome se origina por un defecto en el proceso de escisión y reparación del daño producido en el ácido desoxirribonucleico (ADN) por exposición a la radiación ultravioleta de corta longitud de onda, comprendidas entre los 290 y 320 nm (UVB).

Se trata de un trastorno mutilante grave y la supervivencia suele ser breve. Se manifiesta en los niños pequeños como una reacción de fotosensibilidad aguda después de la primera exposición solar con eritema, inflamación y ampollas en las áreas expuestas, sobre todo la cara, el pabellón auricular y la superficie extensora de brazos y piernas; también puede afectarse el cuero cabelludo.¹⁻³ En los primeros años se agregan máculas pigmentadas y acrómicas, telangiectasias, sequedad de la piel (xerodermia), escamas y atrofiadas, y posteriormente aparece la etapa tumoral con queratosis actínicas, queratoacantomas, epitelomas basocelulares y spinocelulares y, menos frecuentemente, melanoma maligno. Las manifestaciones oculares son: fotofobia, lagrimeo, blefaritis, simbléfaron, queratitis, opacidad corneal, tumores palpebrales y posible ceguera. Los pacientes con manifestaciones neurológicas (deterioro mental, sordera neurosensorial) suelen tener menos lesiones cutáneas.

El diagnóstico es clínico y la clave la da la fotosensibilidad, las máculas pigmentadas de las áreas expuestas, los parches blancos de piel atrófica, la telangiectasias y las queratosis actínicas que aparecen desde edades tempranas de la vida y confieren a los niños un aspecto de envejecimiento prematuro.

Es posible su confirmación genética y el diagnóstico prenatal mediante la amniocentesis.

Los adultos tienen un alto riesgo de carcinoma basocelular, de células escamosas o melanomas (1.000 veces mayor al riesgo de la población general).

El diagnóstico diferencial se plantea con otras enfermedades con fotosensibilidad, como la porfiria eritropoyética congénita, la protoporfiria eritropoyética, los síndromes de Bloom, Cockayne y

* Servicio de Pediatría.
Hospital J.B. Iturraspe, Santa Fe.

Correspondencia:
lucilaortellao@hotmail.com
irzococola@yahoo.com

Rothmund Thomson y la enfermedad de Hartnup.

Estos pacientes requieren un manejo pediátrico y dermatológico: deben ser protegidos de la exposición al sol, la luz directa de los tubos fluorescentes y también de la que atraviesan los cristales, actividad al aire libre permitida a la mañana temprano, la tardecita y la noche, fotoprotección, uso de mangas y pantalones largos y anteojos con bloqueo UV. El control de la piel debe hacerse cada tres meses para remover los tumores (cirugía, criocirugía, 5 fluoruracilo, imiquimod, isotretinoína). El oftalmólogo debe proteger las córneas (lentes de contacto blandas, metilcelulosa) y evaluar la presencia de tumores. El neurólogo debe proceder según los síntomas. Existen grupos de apoyo para estos pacientes y un sitio web: www.xps.org

CASO 1

Paciente derivado al Servicio de Pediatría del Hospital J.B. Iturraspe a los 14 años, desde la Asociación de Cuidados Paliativos (ACUPA).

El paciente era el menor de nueve hermanos (ninguno con síntomas de la enfermedad), hijo de padres consanguíneos.

El diagnóstico se realizó a los 8 meses de edad al aparecer lesiones hiperpigmentadas, en rostro y zonas expuestas a la luz solar, con disminución de secreciones lagrimales. Se inició tratamiento preventivo con cremas protectoras a los rayos UV y lágrimas artificiales (Fig. 1).

Con el correr del tiempo aparecieron lesiones sobre elevadas en el rostro, que presentaron sangrados reiterados (Fig. 2). El diagnóstico anatomopatológico fue dual: epitelomas espinocelulares y basocelulares. Nunca se diagnosticaron melanomas. Cada 4-5 meses, desde los 8 años de edad, se realizaron *toilettes* quirúrgicas e injertos cutáneos autólogos, sobre los que recidivaron las lesiones.

A esa misma edad comenzó con pérdida progresiva de la visión, que dificultó su aprendizaje y la concurrencia escolar. Presentó ceguera a los 11 años.

La madre refirió buen progreso de peso hasta los 10 años, aproximadamente, cuando comenzó a retrasarse su curva pondoestatural. Cumplió con las pautas de desarrollo correspondientes a los primeros años de la vida. Hasta los 14 años concurrió a una escuela para no videntes.

Cuando ingresó a este Servicio presentaba un retraso psicomotor leve, déficit nutricional intenso, con índices pondoestaturales marcadamente por debajo del percentilo 3, facies monstruosa, múltiples lesiones hiperpigmentadas agrupadas, regiones con queratosis actínica, otras sobre elevadas de aspecto tumoral, con estigmas de sangrado,

que deformaban la anatomía del rostro e impedían visualizar los globos oculares (Fig. 3). Se apreciaba un marcado hipogonadismo, con un puntaje 1 de Tanner. Presentaba hipotonía leve con fuerza conservada. Refería disfagia a sólidos y líquidos de un mes de evolución. Se constató gastropatía crónica por endoscopia.

En los meses posteriores fue reinternado en varias oportunidades por cuadros infecciosos (sepsis) y hemorragias profusas de las lesiones de la cara que le causaron intensa anemia.

Presentó una fractura patológica medial del cuello femoral derecho y, posteriormente, escaras por decúbito. Ambas lesiones cambiaron radicalmente su calidad de vida debido al intenso dolor e insomnio que le producían.

CASO 2

Paciente de 3 años de edad, derivado del Servicio de Dermatología del Hospital J. B. Iturraspe, para valoración clínica y realización de biopsias de lesiones en el rostro, los pies y nevo retiniano.

La enfermedad fue diagnosticada a los 2 años de edad, cuando el paciente comenzó con lesiones hiperpigmentadas planas localizadas en el rostro. Unos meses más tarde, una de ellas, ubicada en el surco nasogeniano izquierdo comenzó a sobre elevarse y adquirió aspecto costroso con pequeños episodios de sangrado local. No había antecedentes familiares de la enfermedad ni de otras patologías de jerarquía (Fig. 4).

FIGURA 1. Caso 1. Paciente al año de edad que presentaba lesiones cutáneas hiperpigmentadas en rostro distribuidas a predominio de región malar. No se observan lesiones tumorales



FIGURA 2. Caso 1. Paciente que a los cinco años presentaba aumento generalizado de la pigmentación, con lesión tumoral hipertrófica en región supraciliar derecha. Se observa conjuntivitis actínica



El desarrollo pondoestatural y psicomotriz era acorde a su edad.

Al ingreso, tenía buen aspecto general, con psiquismo normal, panículo adiposo conservado, sin adenopatías. Presentaba facies normal, con múltiples máculas hiperpigmentadas de 1-2 mm de diámetro, hiperqueratósicas y con descamación furfurácea, con predominio en el rostro. Tres de las mencionadas lesiones se encontraban sobre elevadas; una, en el párpado inferior derecho, otra en el labio superior y una tercera en el surco nasogeniano.

El Servicio de Oftalmología informó la presencia de un nevo en la retina temporal del ojo derecho.

Se realizó biopsia excisional de las lesiones mencionadas en la cara, el nevo retiniano y dos lesiones hiperpigmentadas en ambas bóvedas plantares. El Servicio de Anatomía Patológica informó dos léntigos acrales, dos lesiones con cambios compatibles con queratosis actínica, además de un queratoacantoma y un carcinoma espinocelular. El nevo extraído de la retina temporal derecha presentaba una atipia epitelial focal.

DISCUSIÓN

En el transcurso del último año se han recibido en el Servicio de Pediatría del Hospital J. B. Iturraspe dos pacientes con xeroderma pigmentoso. Esta enfermedad tiene una incidencia estimada de 1/1.000.000 de habitantes, en Estados Unidos, mundial de 2-4/1.000.000, y una incidencia significativa en Japón (1/40.000), Egipto y norte de África, sin distinción de sexo. La consanguinidad de los padres de los afectados está presente en un gran porcentaje de los casos.

FIGURA 3. Rostro deformado por lesiones tumorales sangrantes. Catorce años de edad



El diagnóstico precoz es de gran relevancia e influye directamente sobre la expectativa y la calidad de vida de los pacientes afectados y su familia.

En el primer caso, la enfermedad se encontraba en su estadio final, por lo que el tratamiento fue dirigido a las complicaciones existentes: tratamiento del dolor y apoyo psicológico. Se utilizó musicoterapia y manualidades para el control de la ansiedad.

Para el segundo caso se plantea el desafío de retrasar la aparición de las lesiones y sus complicaciones mediante todas las herramientas de prevención disponibles. Actualmente se encuentra con bloqueadores solares, anteojos oscuros y ha cambiado sus hábitos para adaptarlos, dentro de lo posible, a la vida nocturna. Se explicó detalladamente a los padres la importancia de minimizar la exposición a los rayos UV y se asesoró a la familia sobre la base genética de la enfermedad.

Dada la gravedad de esta patología, su tórpida evolución y la ausencia de tratamiento curativo, el diagnóstico precoz se plantea como un desafío para los pediatras. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Rivera Peñaranda S, Ortuño Gil C, Vera Lorente M, et al. Xeroderma pigmentoso. Dos casos más en España. *Arch Pediatr* 2003; 58:402-403.
2. Darmsradt G, Sidbury R. Fotosensibilidad. En: Behrman R, Kliegman R, Jonson H. *Nelson, Tratado de Pediatría*. MMIV Edición en español Madrid: Ed. Mc Graw Hill, Interamericana; 2005, págs. 2191-219.
3. Eichenfield L, Álvarez Connolly E. Máculas hiperpigmentadas. En: Pueyo de Casabé S y Valverde R. *Dermatología Neonatal*. Buenos Aires: Artes Gráficas Buschi; 2005. págs. 211-212.

FIGURA 4. Caso 2. Paciente de dos años que presentaba lesiones cutáneas hiperpigmentadas maculares, heterogéneas, agrupadas en la cara y el tronco

