

SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS XERODERMA PIGMENTOSUM: CASO CLINICO

* Dra. Marianela Castillo de Ariza
 ** Dr. Waldo Ariel Suero
 *** Dra. Maritza Sánchez
 *** Dr. Juan Rosario Fermín

INTRODUCCION

El Xeroderma Pigmentoso (XP) constituye una Genodermatosis extremadamente rara, que fuera descrita por Kaposi en 1870 y denominada igualmente Angioma Atrófico, Atrofoderma Pigmentoso, Melanoma Lenticular Progresivo, o más sencillamente enfermedad de Kaposi.¹

Dubreiwilth en 1896 consideró la enfermedad como pre-cancerosa.²⁻³

De Sanctis y Cacchione en 1932 publicaron la Asociación de Xeroderma Pigmentoso con alteraciones neurológicas específicas que incluían retraso mental, microcefalia, pérdida de la audición y ataxia.²⁻⁴

Se hereda con carácter recesivo.^{1-2,5-6} A veces afecta varios miembros de una misma familia, hay una alta incidencia de consanguinidad en los padres de estos pacientes. Existe una deficiencia enzimática que dificulta la reparación del daño que los rayos ultravioletas causan al ácido Desoxirribonucleico (ADN). Entre ellos el sol produce efectos acumulativos.⁶

La incidencia ha sido estimada entre 1 por 65,000 y 1 por 500,000 habitantes. No se ha establecido preferencia racial demostrable, aunque parece que es más frecuente en el Este y el Sur de Africa.^{1,2}

(*) Jefe del Servicio de Medicina IV. Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral.

(**) Médico Pediatra, adscrito al Departamento de Gastroenterología del Hospital Infantil Dr. Robert Reid Cabral.

(***) Médico Pediatra.



FIG. No. 1. Nótese los ojos y las diferentes lesiones dérmicas. En la región frontal derecha una gran área cicatrizante luego de cirugía de un CA espinocelular.

CASO CLINICO

N.F.Y. ingresa a la sala clínica de medicina IV del Hospital Dr. Robert Reid Cabral de Santo Domingo durante el año 1987, una niña de once años de edad, por presentar lesiones dérmicas generalizadas, lagrimeo, secreciones purulentas por ambos ojos, fotofobia, disminución de la agudeza visual y tumoración frontal.

A la edad de 7 meses comenzó a expresar en la piel máculas hiperocrómicas, eritematosas y efélides que en su inicio eran puntiformes y múltiples más acentuadas en la cara y la espalda. A los 2 años fue vista por dermatólogos, siendo manejada con filtro solar. Con el discurrir del tiempo estas lesiones se hicieron más extensivas, más enrojecidas, con bordes muy irregulares, escamosas y xerosas.

Una tumoración en la región supraescupular izquierda a los 5 años de edad al ser operada, el reporte histopatológico fue compatible con un carcinoma espinocelular.

Una hermana menor presenta el cuadro similar pero menos desarrollado; no se registró en el árbol genealógico ningún otro familiar con este padecimiento.

EXAMEN FISICO

Lucía bien desarrollada, normocefálica; mostraba



FIG. No. 2. Nótese las diferentes lesiones dérmicas en la espalda y una gran cicatriz supraescupular izquierda luego de cirugía de un CA espinocelular.



FIG. No. 3. Hermana menor con el mismo cuadro pero menos florido.

secreciones purulentas en los ojos, apertura parpebral estrecha, pequeñas tumoraciones en párpados inferiores, cardiopulmonar normal. No organomegalia; genitales bien desarrollados, piel con lesiones hiperpigmentadas, xerosas, eritematosas, con escamas múltiples de varios tamaños, con área cicatrizante y atrófica. En la región frontal derecha tenía una tumoración de 5x5 cm. de consistencia blanda, vértice ulcerado, negruzco, no móvil. El pelo y las uñas normales. El examen neurológico fue normal (Figuras 1, 2 y 3).

ANALITICA:

Hb. 11.6G%, Ht. 42%, GB 5,000/mm³, Seg. 68, Linf. 32, Falcemia Neg. glicemia 100 mg.%, nitrógeno ureico 7.3 mg.%. Ex. orina negativo.

Se intervino de la tumoración frontal, reportando el patólogo Carcinoma Espinocelular.

Fue evaluada por los diferentes departamentos: Neurología y Cardiología y la consideraron normal. Oftalmología reportó manchas pigmentadas en conjuntivas con hiperemia marcada y disminución de la agudeza visual. Psicología la describe con timidez y torpeza. Dermatología reportó caso de Xeroderma Pigmentoso con carcinoma espinocelular.

Duró 21 días ingresada; dada de alta en condición estable.

DISCUSION

El carácter hereditario de la afección es determinado por un gen recesivo autosómico.^{1-2,5-6} Si bien el carácter recesivo no es realmente absoluto,¹ a veces afecta varios miembros de una misma familia.¹⁻²⁻⁵ Nosotros encontramos en este paciente en su historia familiar una hermana menor afectada de Xeroderma Pigmentoso; no existía ningún otro miembro con esta patología.

La piel presenta un aspecto normal al nacimiento; en el 75% de los casos, los cambios son notados entre 6 y a los 3 años de edad.^{1-2,5-6} En nuestro paciente las lesiones dérmicas se iniciaron a los 7 meses de edad.

El elemento capital del proceso está dado por la sensibilidad cutánea a la luz solar, especialmente a los rayos ultravioletas, con longitudes de onda de 290 a 310 nm.

La enfermedad se inicia con la aparición de manchas eritematosas y efélidas (pecas) de tamaño variable, que surgen primero en áreas expuestas al sol y luego se diseminan en todo el cuerpo, apareciendo telangectasias, angiomas, áreas atróficas acrómicas y lesiones queratósicas; años después aparecen tumores benignos como queratoacantomas y malignos como basocelulares, espinocelulares, melanoma, fibrosarcomas y angiosarcomas. Se presentan principalmente en áreas expuestas, aunque también pueden aparecer en áreas cubiertas y mucosas.⁶

El cáncer asociado con Xeroderma Pigmentoso es la complicación más frecuente. El Carcinoma Basocelular es la degeneración neoplásica de mayor frecuencia en todas las series; le sigue en frecuencia el espinocelular y el melanoma.⁷⁻⁸

Nuestro paciente presentó múltiples lesiones dérmicas principalmente en las áreas expuestas al sol como la cara y los hombros, caracterizadas por ser eritomasas, difusas, con efélides, hipercrómicas, escamosas, xerosas, con áreas de atrofia y cicatrices. También presentó 2 carcinomas espinocelulares.

Las anomalías oculares son frecuentes, principalmente fotofobia y lagrimeo, pudiendo producirse atrofia, opacidad y ulceración de la córnea.^{1,6} El caso en discusión mostró manchas pigmentadas en conjuntivas, hiperemia marcada, lagrimeo, fotofobia, secreciones purulentas y disminución de la agudeza visual en ambos ojos.

El cuadro más severo está dado por el síndrome de Santis-Cacchione consistente en Xeroderma Pigmentoso, con complicaciones neurológicas como Microcefalia, déficit mental, retraso del crecimiento y del desarrollo sexual, ataxia y cuadruplejía con retracción del tendón de Aquil-

les.^{6,9} El Dr. Hugo Mendoza¹⁰ reportó un caso con este síndrome caracterizado por Xeroderma Pigmentoso, enanismo y retraso mental. El caso nuestro no mostró ninguno de estos hallazgos.

La enfermedad es fatal; las 2/3 partes mueren antes de los 20 años, por infecciones y metastasis de los carcinomas.^{1-2,5-6} En un estudio realizado en República Dominicana² existía un paciente vivo con más de 30 años. Nuestro paciente tiene 11 años de edad y fue dado de alta en condiciones estables.

RESUMEN

Comunicamos un caso de Xeroderma Pigmentoso en una niña de 11 años de edad, diagnosticado clínica e histopatológicamente. Se discuten los hallazgos clínicos y el comportamiento biológico de la enfermedad.

BIBLIOGRAFIA

1. Cardena, Ballarte L.; Montejo, Sainz E.; Ninah G.: Xeroderma Pigmentoso: Revisión de la literatura y reporte de 6 casos. Rev. Cub. Ped. 1984; 56: 245-250.
2. González O., Isa R. Morel M.: Xeroderma Pigmentosum. Estudio preliminar en R.D. Tesis de grado para optar por el título de Dr. en Medicina en la UASD. 1979.
3. Hofman H., Jung Eg, Schnyder VW: Pigmented Xerodermoid: First report of a Family Bull Cancer. 1978; 65: 323-34.
4. Friedberg EC: Xeroderma Pigmentosum recent studies on the DNA Repair Defects. Arch. Patho. Lab. Med. 1978; 102: 3-7.
5. Bogaert-Díaz H.: Manual de Dermatología México. The C.U. Mosby Company 1979, 312-313.
6. Durán de Guerrero M.: Xeroderma Pigmentoso. Carta Dermatológica 1983; 15:3.
7. Magnin PH, Casas JG, Marini M: Xeroderma Pigmentoso y Melanoma, Revista Argentina de Dermatología 1973; 57: 71-75.
8. Swift M., Chase C.: Cancer in Families with Xeroderma Pigmentosum. Incir 1979; 62: 1415-1421.
9. Reed WB, Sugarmon GI, Mathis RA: De Sanctis Cacchione Syndrome, a case with autopsy findings. Arch Dom. 1977; 113: 1561-63.
10. Mendoza H.: Síndrome De Sanctis Cacchione, Rev. Dom. de Dermatología. 1969; 3:38.