
CASO CLINICO

Xeroderma pigmentoso

Xeroderma pigmentosum

Drs.: Rosario Camargo*, Judith Choque Pardo*, Wendy Soledad Magne Rojas,
Juan Nikolay Madariaga Bedoya****

Resumen

El Xeroderma pigmentoso es una patología poco frecuente con incapacidad de las células para reparar el daño causado en el ADN por las radiaciones ultravioleta evidenciándose quemaduras solares, ampollas, costras, telangiectasias, y queratosis, además de alteraciones neurológicas, retardo en el crecimiento pondero-estatural y en la maduración sexual. La mortalidad es alta por el desarrollo de neoplasias cutáneas múltiples a temprana edad. Se presenta el caso clínico de una paciente con diagnóstico de xeroderma pigmentoso.

Palabras claves:

Rev Soc Bol Ped 2008; 47 (1): 16-8: xeroderma pigmentoso.

Introducción

El Xeroderma pigmentoso (XP) es una genodermatosis infrecuente, transmitida por un gen recesivo y provocado por excesiva sensibilidad a los efectos de las radiaciones ultravioleta (Ruv).

La causa de esta afección es la incapacidad de las células para reparar el daño causado en el ADN por la radiación ultravioleta, carcinógenos ambientales como el benzopireno y otros agentes provenientes de la dieta y de la contaminación ambiental.

La longitud de onda de la luz ultravioleta, que oscila entre 280 y 340 nm induce una lesión en el ADN o nucleótido, en condiciones normales las células tienen capacidad de reparar este daño, en estos niños existe un defecto en la escisión-reparación de nucleótidos por una alteración en la enzima que se

Abstract

The xeroderma pigmentosum is a very rare pathology with incapacity of the cells to repair the damage caused in the DNA by the ultraviolet radiation showing solar burns, blisters, scabs, telangiectasias, and queratosis, in addition to neurological alterations, retardation in the pondero-estatural growth and the sexual maturation. Mortality is high by the cutaneous development of neoplasias manifold at a young age. We present a clinical case of a patient with xeroderma pigmentoso.

Key words:

Rev Soc Bol Ped 2008; 47 (1): 16-8: pigmentoso xeroderma.

encarga de la reparación del ADN nuclear en el curso de la mitosis.

Los estudios clínicos de la piel de los pacientes de XP indican que sufren un agotamiento de las células de Langerhans inducidas por radiación ultravioleta. También se observa respuesta cutánea deteriorada a los antígenos de memoria, una disminución del cociente de las células de T-helper/supresor, una producción deteriorada del interferón en linfocitos y una actividad reducida de las células Killer.

Caso clínico

Se presenta el caso de una paciente de 5 años de edad que acude al servicio de Urgencias del Hospital Obrero N° 2 en agosto de 2007. Antecedentes personales: madre de 23 años sana, padre de 27 años sano, sin antecedentes patológicos familiares. Producto del cuarto embarazo nacida de un parto a

* Médico Pediatra – Caja Nacional de Salud. Cochabamba.

** Residente Pediatría – Caja Nacional de Salud. Cochabamba.

Artículo recibido 8/3/08 y fue aprobado para publicar 10/4/08.

término eutócico, llanto retardado, con buena succión y alimentación. La madre refiere que desde el primer mes de vida presentó erupción eritematosa en regiones expuestas al sol, que luego se fueron tornando de color oscuro y luego se generalizaron, recibió tratamiento en base a corticoides y antihistamínicos en varias oportunidades con mejoría relativa de las lesiones.

Al examen físico de ingreso destaco la presencia de erupción en cara y manos caracterizada por aumento de la pigmentación, entremezclada con áreas de hipopigmentación y regiones con atrofia; se observan también escamas y telangiectasias generalizadas y múltiples cicatrices en brazos y cara; ver figuras # 1 y 2.



Figura # 1. Lesiones típicas de la enfermedad.



Figura # 2. Vista lateral de las lesiones en cara.

Examen neurológico: presenta microcefalia y se evidencia retardo psicomotor, caminó a los 18 meses, primeras palabras a los dos y medio años. Actualmente su lenguaje es adecuado para la edad.

Examen oftalmológico: fotofobia, hendiduras palpebrales pequeñas en ambos ojos, hipertrofia de la conjuntiva dorsal a expensas de párpados inferiores, telangiectasias conjuntivales bilaterales, mayor en ojo izquierdo.

Se inició tratamiento en base a hidratación de la piel, corticoides tópicos, antihistamínicos y protección solar; evidenciándose remisión de la lesiones a los 7 días posteriores, por lo que se decide alta médica y controles por consulta externa.

Discusión

XP tiene una incidencia de 1-4/1 000 000 habitantes y el riesgo de padecer tumores es de mil a dos mil veces mayor que en personas normales, la consanguinidad de los padres de los afectados está presente en un gran porcentaje de los casos.

Las lesiones cutáneas son: quemaduras solares, eritema, descamación, ampollas, costras, efélides, telangiectasias, y queratosis, como el caso que se presenta. El 20% de los pacientes presenta alteraciones neurológicas: retardo mental (como nuestro paciente), sordera, ataxia, espasticidad, atrofia de la corteza cerebral o bien, integrando el síndrome de DeSantis-Cacchione; que incluye además de las lesiones cutáneas, microcefalia, retardo en el crecimiento pondoestatural y en la maduración sexual. El cuadro neurológico generalmente es progresivo y se origina por la incapacidad de las neuronas de reparar el ADN. Estos niños presentan alteraciones en el ámbito inmunológico, lo que incrementa el riesgo de desarrollo tumoral, pueden existir alteraciones oftalmológicas como: fotofobia, lagrimeo, blefaritis, queratosis y ceguera, como el paciente que presentamos.

La mortalidad es alta por el desarrollo de neoplasias cutáneas múltiples en una edad joven (melanoma maligno y el carcinoma escamoso).

El diagnóstico es generalmente clínico y actualmente se puede confirmar por la frecuencia de intercambio de cromátidas hermanas en linfocitos de sangre periférica, las que puede ser elevada en las células de estos enfermos.

Una vez realizado el diagnóstico los pacientes deben evitar la exposición a los rayos del sol, utilizar vestimentas protectoras, anteojos de sol y utilizar cremas con factor de protección solar, otra alternativa eficiente es el tratamiento con una loción de endonucleasa 4 tipo V que hace que descienda la presencia de lesiones de queratosis actínica y de carcinoma de células basales. Vitaminoterapia de por vida A, C y E por su función antioxidante. Aplicación de una terapia antioxidante local a expensas de formulaciones con enzimas como la superóxido dismutasa y la catalasa.y dieta antioxidante.

Los hallazgos verificados en el examen físico de la paciente, así como la historia natural de la enfermedad apuntan claramente hacia el diagnóstico de este raro síndrome.

El diagnóstico prenatal y posnatal es posible y se ha llevado a cabo en otros países, al basarse en el hecho de que los fibroblastos normales de la piel, al cultivarlos, tienen la propiedad de reparar las escisiones, lo que está ausente en este trastorno, examen que no puede ser realizado en nuestro país.

Si se realiza el tratamiento temprano con medidas de protección solar adecuada el pronóstico en este tipo de pacientes es bueno y con una sobrevida larga.

Referencias

1. Rivera-Peñaranda S, Ortuño-Gil C, Vera-Lorente M. Xeroderma pigmentoso. Dos casos más en España. *Anales de Pediatría* 2003;58:402-3.
2. Castro R, Torres R, Ballona R. El potencial maligno del xeroderma pigmentoso. *Rev Dermatol* 2005;16:93-5.
3. Sary A, Sarasin A. The genetics of the hereditary xeroderma pigmentosum syndrome. *Biochimie* 2002;84:49-60.
4. Falcon L, Dorticos A, Daniel R. Xeroderma pigmentoso. Síndrome de Sanctis Cacchione: Presentación de 1 caso. *Rev Cubana Pediatr* 1998;70:113-6.
5. Liy M, Duran C, Orozco L. Xeroderma Pigmentoso con Retraso psicomotor: síndrome de DeSanctis Cacchione. *Rev Dermatol Pediatr Mex* 2004; 2:50-3.