

Xeroderma pigmentoso en su forma variante: Presentación de un caso

Dra. Myrna Rodríguez,* Dra. Sonia Torres,** Dr. Edmundo Denis-Rodríguez***

RESUMEN

Presentamos el caso de una paciente femenina de 51 años de edad con fotodano severo de inicio en la infancia y la aparición reciente de queratosis actínicas y carcinomas espinocelulares, la cual fue clasificada como xeroderma pigmentoso en su forma Variante. Analizamos la literatura existente al respecto.

Palabras clave: Xeroderma pigmentoso, carcinoma espinocelular.

ABSTRACT

We present a 51-year-old female patient with long-standing photodamage, actinic keratoses and squamous cell carcinomas, diagnosed clinically as xeroderma pigmentosum variant.

Key words: Xeroderma pigmentosum, squamous cell carcinoma.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de paciente femenina de 51 años de edad, originaria de Tequisquiapan, Querétaro y residente en México, D.F. desde los 5 años de edad. Ocupación: Hogar. Nivel socioeconómico bajo. Estado civil: viuda. Antecedente de diabetes mellitus en tratamiento dietético desde hace 2 años; antecedente de cirugía de columna por causa no especificada hace 22 años. Inicia su padecimiento actual desde la infancia (no especifica edad) con la aparición de "manchas" en el cuerpo que han ido aumentando en número hasta hace 7 meses en que comienzan a aparecer "granitos" en varias partes del cuerpo.

Presenta una dermatosis diseminada a cabeza, tronco, miembros superiores e inferiores de los cuales afecta cara en su totalidad, pabellones auriculares, zona V del escote, brazos y antebrazos en sus caras externas, (*Figuras 1 y 2*) en dorso palmas de manos, (*Figuras 3 y 4*) muslos y piernas en sus caras externas así como dorso de pies (*Figura 5*).

La dermatosis es bilateral, con tendencia a la simetría. Aspecto polimorfo constituido en cara, pabellones

auriculares, V del escote y cara externa de muslos y brazos por manchas hipercrómicas pequeñas de límites bien definidos, algunas confluentes. En antebrazo, dorso de manos y pies está constituida por neoformaciones exofíticas de tamaño variable, bordes elevados bien definidos, con costras gruesas en su superficie (*Figura 6*). Crónica, algunas lesiones dolorosas.

En el resto de la exploración se encontraron algunos adenomegalias en axila derecha e ingle izquierda. Utilizó algunas hierbas medicinales hace 15 años. Fue valorada en institución de salud pública en donde se realizó biopsia de una lesión exofítica en dorso de mano con reporte verbal de "Cáncer de piel".

Dentro del protocolo de estudio se realizaron estudios de laboratorio con los siguientes resultados: Hemoglobina 13.2 mg/dL, leucocitos 6,700/mL, plaquetas 267,000/mL, glu 96 mg/dL, creat 0.9 mg/dL, TGO 14, TGP 17, TP 11 seg, TTP 25 seg. EGO sin alteraciones.

Se realizó biopsia incisional de una lesión exofítica en el dorso del tercer dedo de mano derecha con reporte de carcinoma espinocelular moderadamente diferenciado.

Tomando en cuenta las características clínicas, evolutivas y el hallazgo histopatológico, se establece el diagnóstico de xeroderma pigmentoso en su forma variante, queratosis actínicas hipertróficas, léntigos actínicos y fotodano.

La paciente fue programada para biopsia extirpación con colocación de injerto en las lesiones exofíticas más

* Jefe de la Consulta Externa Centro Dermatológico Pascua (CDP).

** Dermatooncóloga, CDP.

*** Residente de 4to. Dermatología, CDP.



Figuras 1 y 2. Aspecto clínico lesiones en cara, V del escote y miembros superiores.



Figura 3. Lesiones en palmas.



Figura 4. Lesiones exofíticas en manos.

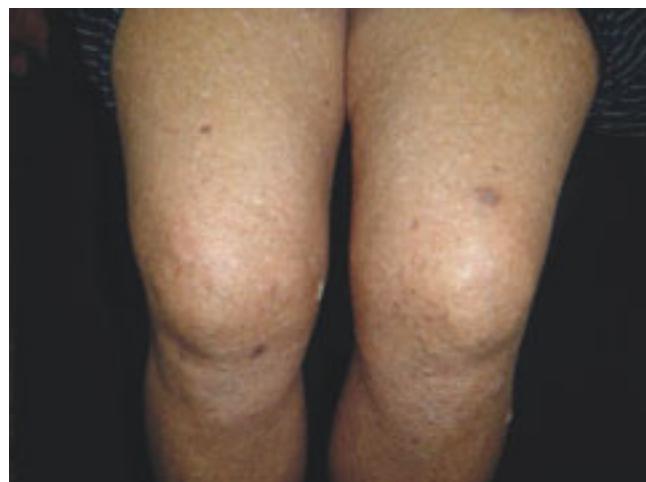


Figura 5. Afección en muslos y piernas.



Figura 6. Lesiones exofíticas.

grandes, aplicación tópica de 5-fluorouracilo 3 veces por semana por 8 semanas para las lesiones más pequeñas y fotoprotección con pantalla con dióxido de titanio cada 3 horas en piel expuesta.

DISCUSIÓN DEL CASO

El xeroderma pigmentoso es una genodermatosis caracterizada por alteraciones en las enzimas de reparación del ADN posterior al daño por rayos UV.¹ La capacidad de reparación del ADN es mediada por varios sistemas enzimáticos entre los que se incluyen XPA, XPC, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, DDB2 y POLH.² Las mutaciones en los sistemas enzimáticos de reparación determinan el tipo de xeroderma pigmentoso.

El xeroderma pigmentoso se caracteriza por aumento de la sensibilidad a la luz UV, aumento del potencial de desarrollo de tumores de piel (melanoma, carcinoma basocelular y carcinoma espinocelular³) y fotodaño desde edades tempranas. En las formas clásicas se manifiesta por fotodaño desde los primeros 2 años de vida y la aparición de cáncer de piel en los primeros 6 años de edad. Algunas formas de xeroderma pigmentoso se asocian a alteraciones óseas, retraso mental y alteraciones neurológicas⁴ (sordera neurosensorial, arreflexia, microcefalia, dilatación ventricular, alteraciones electroencefalográficas y extrapiiramidales).

El xeroderma pigmentoso en su forma variante⁵ se caracteriza por mutaciones puntuales en la enzima POLH,⁶ la cual interviene en los mecanismos de reparación del ADN posterior a la exposición a rayos UV. Aunque cursa con fotodaño desde edades tempranas, a diferencia de las formas clásicas la forma variante tiene menor potencial de desarrollo de cáncer de piel, dado que la capacidad de reparación del ADN es prácticamente óptima. Los pacientes suelen presentar fotodaño desde edades tempranas pero no desarrollan tumores de piel sino hasta después de los 30 años de edad.⁷ No cursan con alteraciones óseas ni neurológicas. El pronóstico de los pacientes es favorable en relación a las formas clásicas de xeroderma pigmentoso.

Consideramos que la paciente aquí descrita puede clasificarse dentro de la forma variante de xeroderma pigmentoso por la presentación de léntigos actínicos

desde la infancia, la ausencia clínica de alteraciones radiológicas y neurológicas y la edad de presentación de las lesiones neoplásicas en piel. Sin embargo, para realizar la confirmación del diagnóstico deben realizarse estudios de hipersensibilidad del ADN a luz UV, análisis de mutaciones específicas por PCR (reacción en cadena de la polimerasa) y el estudio de probables portadores.⁸ Ello permitiría diferenciarlo de otras genodermatosis que cursan con alteraciones en la capacidad de reparación del ADN, como el síndrome de Rothmund Thomson. Los estudios antes mencionados no se realizan en México.

Consideramos que se trata de un paciente con xeroderma pigmentoso en su forma variante. Por las características de la enfermedad, la fotoprotección es fundamental; del mismo modo debe realizarse tratamiento quirúrgico o quimioterapéuticos tópicos⁹ de los tumores de piel que actualmente presenta. En algunas publicaciones se sugiere el uso de isotretinoína o etretinato¹⁰ por vía oral como preventivo del desarrollo de nuevas neoplasias. Lo más importante es la vigilancia de la paciente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Lambert WC. Xeroderma pigmentosum. *Dermatol Clin* 1995; 13(1): 169-209.
2. Tsao H. Genetics of non-melanoma skin cancer. *Arch Dermatol* 2001; 137(11): 1486-1492.
3. Nijsten T. A patient with xeroderma pigmentosum treated with imiquimod 5% cream. *J Am Acad Dermatol* 2005; 52(1): 170-1.
4. Ohto T. Life-threatening vocal cord paralysis in a patient with group A xeroderma pigmentosum. *Pediatr Neurol* 2004; 30(3): 222-4.
5. Bellus G. Xeroderma pigmentosum with normal DNA repair rates. OMIM # 278750, John Hopkins University, 2001. www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispmim.cgi?id=278750.
6. Johnson RE. hRAD30 mutations in the variant form of Xeroderma pigmentosum. *Science* 1999; 285(5425): 263-5.
7. Gratcheu A. Molecular genetics of xeroderma pigmentosum variant. *Exp Dermatol* 2003; 12(5): 529-36.
8. Itoh T. A simple method for diagnosing xeroderma pigmentosum variant. *J Invest Dermatol* 1996; 107(3): 349-53.
9. Hamouda B. Topical 5-fluorouracil to treat multiple or unresectable facial squamous cell carcinomas in xeroderma pigmentosum. *J Am Acad Dermatol* 2001; 44(6): 1054.
10. Di Giovanna JJ. Retinoid chemoprevention in the high risk patient. *J Am Acad Dermatol* 1998; 39(2 pt 3): 582-5.