

República Bolivariana de Venezuela

Misión Barrio Adentro

Estado Carabobo

Municipio Diego Ibarra

Clínica Popular Simón Bolívar

XERODERMA PIGMENTOSO DE KAPOSÍ. PRESENTACION DE UN CASO

Xeroderma Pigmentosum. A case presentation

*Dra. Heizel Escobar Vega. Mayía Rodríguez núm. 669 apto.7 entre Amado y Aranguren. Víbora. 10 de Octubre. Ciudad de La Habana. Teléfono: 6413613 heizele@yahoo.es heizelescobar@infomed.sld.cu

**Dr. Alexey Expósito Jalturín. O'Farrill núm.40 entre Felipe Poey y Calzada de 10 de Octubre. Víbora. Ciudad de La Habana. Teléfono:6492788

***Dra. Eloida López Hernández.

*Especialista Primer Grado en Cirugía Plástica y Quemados. Instructor.

**Especialista Primer Grado en MGI. Residente 4to. año Cirugía Plástica y Quemados. Instructor.

***Especialista Primer Grado en MGI. Especialista Primer Grado Epidemiología. Instructor.

RESUMEN

El xeroderma pigmentoso es una enfermedad cutánea de origen genético, con patrón de herencia autosómico recesivo, que se traduce por una hipersensibilidad marcada a las radiaciones ultravioletas, con aparición de lesiones semejantes a pecas, hiperpigmentación, queratosis, lesiones malignas y cicatrices atróficas limitadas en su inicio a las zonas expuestas a la luz solar, hasta posteriormente generalizarse. En este trabajo, se presenta un caso, reportado en Venezuela, de una paciente de 22 años, raza blanca, con antecedentes de haber comenzado hace 8 años con cambios de pigmentación de la piel y la aparición de nevos en regiones expuestas al sol; tiene dos miembros e la familia que padecen la enfermedad (hermano y abuelo). Por la rareza de esta patología y su comportamiento genético, se decide presentar este caso.

Palabras clave: Xeroderma pigmentoso, herencia autosómica recesiva, endonucleasa, ADN, luz ultravioleta.

ABSTRACT

Xeroderma Pigmentosum is a cutaneous disease with a recessive autosomal inheritance. It translates into an extreme sensitivity to ultraviolet light (UV), with the onset of dark lesions similar to freckles, hyperpigmentation, keratosis, skin cancer, atrophic scars on the exposed areas to the sunlight, that finally affect the whole skin. We present a case reported in Venezuela of a 22 year old patient, white skin, with history of 8 years of skin colour changes and the onset of nevus in the sunlight exposed areas. Two more

member of her family suffer this symptoms (her brother and grandfather). Because of the unusual of this pathology and it's genetic behaviour, we decided to report this case.

Key words: Xeroderma Pigmentosum, recessive autosomal inheritance, DNA, endonuclease ultraviolet light (UV).

INTRODUCCION

El xeroderma pigmentoso de Kaposi es una enfermedad cutánea de origen genético, con patrón de herencia autosómico recesivo, que se traduce por una hipersensibilidad marcada a las radiaciones ultravioletas, con aparición de lesiones en piel limitadas en su inicio a las zonas expuestas a la luz solar, hasta posteriormente generalizarse.^{1,2} Se postula que esta enfermedad se origina por un defecto en el proceso de escisión y reparación del ácido desoxirribonucleico (ADN). La incidencia se calcula 1 en 100 000 en países como Japón, hasta 1 en 1 000 000 en EE.UU. Se diagnostica entre el 1er. y 3er. años de vida y puede provocar la muerte en la primera o segunda década como consecuencia de los cánceres que aparecen de forma creciente. Sin embargo, con la aplicación de tratamientos y profilaxis oncohigiénica se ha logrado un incremento de la supervivencia en estos pacientes que les ha permitido llegar a la edad adulta.^{3, 4, 5}

MATERIAL Y METODO

Reporte del Caso:

Paciente de la raza blanca, 22 años, sexo femenino, con antecedentes familiares de abuelo, tío bisabuelo y hermano menor con iguales lesiones. Comenzó hace 8 años con cambios de pigmentación de la piel y la aparición de nevos en regiones expuestas al sol (cara, cuello y región anterosuperior del tórax). Fue atendida inicialmente en el Hospital de Carabobo; se le realizó la primera intervención en el 2000, acompañada de radioterapia en las lesiones ubicadas en la mejilla derecha. Viaja a Cuba en el año 2002 y es ingresada en el Instituto Oncológico de Ciudad de La Habana, donde fue intervenida en conjunto con el servicio de Cirugía Plástica del Hospital Hermanos Ameijeiras; se le realizó exéresis de lesión del dorso nasal y reconstrucción posterior con un colgajo nasofrontal. El resto de las lesiones se trataron con cirugía y cierre primario. Además, se le indicó radioterapia superficial. También fue intervenida por lesión de conjuntiva en ojo derecho, correspondiendo el resultado con un carcinoma epidermoide de la conjuntiva, recibiendo tratamiento radiante con 6000 crg. Aparece tumor en borde libre palpebral que correspondió con papiloma escamoso; se le indicó tratamiento quirúrgico. Fue dada de alta hospitalaria el 31 de enero del 2003. En los años siguientes, se le realizaron exéresis de las pequeñas lesiones recidivantes en mejilla derecha por el servicio de Maxilofacial de nuestro hospital. Ahora acude nuevamente y al examen físico presenta: piel seca, descamada, múltiples lesiones en zonas fotoexpuestas, localizadas en ala nasal izquierda, la cual se encuentra retraída, región paranasal derecha, tercio externo derecho de labio superior, frente. Las lesiones tienen características papulares, costrosas, exudativas, no dolorosas que varían en su tamaño desde 0.5cm hasta 3cm, de contornos irregulares. Se le realizó exéresis de lesiones localizadas en frente y labio.

Biopsia del 15/02/00: carcinoma basocelular y espinocelular. Informe microscópico: dermis papilar y reticular sustituida por nidos de células neoplásicas dispuestas en empalizada. En los nichos celulares se observan células con núcleos hiper cromáticos y en la periferia presencia de material basófilo identificado como mucina. Diagnóstico Anatomopatológico: Nevus Basocelular

Biopsia del 13/06/07: Carcinoma basoescomoso o Metatípico



Foto 1. 15 años de edad



Foto 2. 22 años de edad



Foto 3. 22 años de edad

DISCUSION

Esta patología fue descrita por Moritz Kaposi, en 1863. El primer caso conocido fue detectado en EE.UU. en 1878. Afecta a todas las razas, principalmente, la blanca y amarilla. Es una enfermedad dermatológica rara, autosómica recesiva, la etiología está relacionada con el déficit congénito de una endonucleasa que impide la reparación de ADN de las células de la piel que mutan por la incidencia de los rayos ultravioleta.^{6, 7, 8}

Existen ocho grupos de complementación, dependiendo de dónde se produce el daño que causan los rayos ultravioletas. Hay formas de esta enfermedad que pueden originar problemas en el sistema nervioso, alteraciones mentales y en los ojos. Hoy los afectados pueden llegar a los 70 años. La mayoría de los casos de los cánceres de células basales y los de células escamosas se debe a que el área de la piel en que surge el tumor ha estado expuesta sin protección a la radiación ultravioleta. Esta causa una reacción química en la molécula del ADN y reduce la capacidad del ADN de controlar cómo y cuándo crecen y se dividen las células. Las investigaciones han encontrado que muchos cánceres de la piel contienen cambios en uno de dos genes. Cuando uno de éstos, llamado p53, es dañado, permite la estimulación del crecimiento celular. El segundo, llamado p53, normalmente causa que las células dañadas mueran. Como consecuencia del daño a este gen, estas células anormales vivirán y quizás se convertirá en cancerosas. Esta teoría explica, al menos en parte, la relación existente entre la luz solar y el cáncer de la piel y por qué las personas con xeroderma pigmentoso tienen un riesgo tan alto de contraer cáncer de la piel.

También se puede detectar en edades más avanzadas, durante las cuales irán desarrollando, en forma progresiva, lesiones cutáneas como: léntigos solares, hipopigmentación, xerosis, telangiectasia, quemaduras solares que no se regeneran, manchas, pecas, sequedad, cuarteamiento de la piel, queratosis actínica, sobre todo en zonas expuestas al sol y presentando en los niños un aspecto de envejecimiento prematuro.^{3, 4} En la última etapa pueden aparecer tumores cutáneo-mucosos y oculares de características malignas como: Carcinomas Basocelulares, Espinocelulares y Melanomas. Quienes la padecen también sufren fotofobia, inflamaciones de los párpados, córnea y conjuntivitis. Las manifestaciones del SNC aparecen en 20% de los casos, aproximadamente, representadas por: retardo mental, sordera, ataxia, espasticidad, convulsiones, o bien, integrando el síndrome (S) de DeSantis-Cacchione. Normalmente existen sistemas reparadores que se encargan de corregir estos defectos: NER y TCR; los mismos están formados por varias proteínas y según donde se localice la alteración, se produce un tipo distinto de Xeroderma. Las alteraciones inmunológicas incrementa el riesgo de desarrollo tumoral y/o un defecto en la inmunovigilancia.

El diagnóstico es generalmente clínico y se puede confirmar con genética. Los diagnósticos diferenciales principales son otras dermatosis inducidas o agravadas por la luz: S. de Cockayne, S. de Bloom, S. de Rothmun-Thompson, Progeria.

El tratamiento recomendado es: Adecuada información sobre la enfermedad al paciente y/o encargados familiares; exámenes médicos periódicos, aconsejando protección de radiaciones solares de por vida, ropa clara de trama compacta, anteojos de sol, oscurecimiento de las habitaciones, restricción de actividad en horas del día y en la noche sin luces fluorescentes, etcétera. Extirpación precoz de toda lesión/tumor sospechosos. Consejo genético (recordar a los padres que tienen una posibilidad en cuatro de tener otro hijo con la misma enfermedad).

Difundiendo el conocimiento de la enfermedad a toda la comunidad, ayudaría a poder efectuar su detección precoz, mejorar la calidad de vida, disminuir la morbimortalidad y el impacto sociocultural del enfermo o grupos familiares afectados.^{9, 10}

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Falcón L. Xeroderma pigmentoso. Síndrome de Sanctis Cacchione. Presentación de un caso. Rev Cubana Pediatría. Ciudad de La Habana. abr-jun 1998,70-2.
2. Antonio Prieto EA, Borroto JM, Valdés F, Pomares Y. Propuesta de manejo terapéutico en un caso de Xeroderma pigmentosum. Rev Cubana Invest Biomed. 1999;18(1):40-2.
3. Cleaver JE, Kraemer KH. Xeroderma pigmentosum and cockayne syndrome. En: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D. The metabolic basis of inherited diseases. 7 ed. New York: Mc Graw-Hill,1995, p. 4393-420.
4. Martínez I. Cáncer, Epidemiología y Genética. Rev Cubana Oncol. 2000;16(3):143-5.
5. Omaña S, Maco V . Moriz Konh (Kaposi). Paradigma de la Dermatología . Folia Dermatol. Lima, ene-abr 2004, p.15.
6. Mc Guirt WF Jr, Little JP. Laryngeal cancer in chi Idren and adolescents. Otolaryngologic Clin North Am. 1997;30:207-14.
- 7- Rodríguez R, Aguilar A. Xeroderma pigmentoso en dos hermanas. Revista Mexicana de Pediatría. julio 2002; 51-154.
8. Valdovinos Z, Bertha M. Xeroderma Pigmentosum (XP): una realidad presente en la provincia de Corrientes . Comunicaciones Científicas y Tecnológicas. 2000.
9. Salud. Víctimas de la luz. Crónica, el mundo. Enero. 2002, p.326.
10. Alert J. Empleo del tratamiento radiante en los tumores de cabeza y cuello en el niño (Parte I: tumores malignos). Rev Cubana Oncol. 2001;17(3):200-9.