

Xeroderma pigmentoso. Dos casos más en España

Sr. Editor:

El xeroderma pigmentoso es una enfermedad pigmentaria poco frecuente, con base genética, familiar y de herencia autosómica recesiva. Esta enfermedad, ya descrita por Moritz Kaposi en 1870, puede afectar a pacientes de todas las razas, sin distinción de sexo, aunque, fundamentalmente, a la raza blanca y amarilla. La enfermedad presenta una prevalencia de 1/1.000.000 en Estados Unidos¹. Se caracteriza por una inusual sensibilidad a la luz solar y a toda fuente de radiación ultravioleta de longitud de onda corta, comprendidas entre los 290 y 320 nm (UVB)² y se manifiesta por quemaduras en piel expuesta tras una breve exposición solar. La clave de su diagnóstico clínico la darían la agrupación de pecas y lesiones pigmentadas en la piel de toda la cara y brazos con parches blancos de piel atrófica, telangiectasias y queratosis actínicas que aparecen desde edades tempranas de la vida y dan aspecto de niños con envejecimiento prematuro³. La consanguinidad de los padres de los afectados está presente en un gran porcentaje de los casos⁴.

Se presentan 2 casos en niños de origen magrebí, un varón de 7 años y una mujer de 2 años de un total de 3 hermanos.

Advertimos consanguinidad en segunda línea entre sus padres y entre sus antecedentes familiares se registran otros 2 casos ya fallecidos (7 y 16 años) hijos de un primo del padre en el que concurre también consanguinidad en su matrimonio.

Caso 1. Varón de 7 años. Padres inmigrantes de origen magrebí, primos segundos, sanos.

El paciente presentó desde los 6 años lesiones cutáneas hiperpigmentadas en zonas expuestas (afectación, sobre todo, de cara, brazos y dorso de las manos) (figs. 1 y 2), efélides agrupadas múlti-

ples y queratosis actínica entremezcladas con áreas de hipopigmentación y atrofia dérmica. Se observan también lesiones cicatrizales y de rascado y telangiectasias.

No apreciamos en la actualidad lesiones sospechosas de malignidad.

En el examen oftalmológico encontramos inyección conjuntival, hendiduras palpebrales pequeñas en ambos ojos⁵ con intensa fotofobia (reacción dolorosa provocada por el disparo del *flash* de la cámara fotográfica).

Neurológicamente no se aprecian lesiones con desarrollo pondoestatural y psicomotor correspondiente a su edad.

Caso 2. Mujer de 2 años. Hermana del paciente anterior con signos de la enfermedad menos evolucionados. Presenta pecas múltiples y lesiones hipopigmentadas en cara y manos desde los primeros meses de vida, soplo sistólico cardíaco de características funcionales sin más alteraciones clínicas. Tampoco presenta alteraciones neurológicas.

El xeroderma pigmentoso es una rara enfermedad genética originada por una enorme hipersensibilidad celular a la radiación ultravioleta en asociación con una anormal reparación del ADN⁶. Existen ocho variedades de la enfermedad⁷, dependiendo de dónde se produzca la lesión de los rayos ultravioleta. En las formas graves (síndrome de Santis-Cacchione) se incluyen, además de las lesiones dérmicas, alteraciones neurológicas con deterioro progresivo del sistema nervioso debido a la incapacidad de las neuronas para reparar el ADN⁸ con aparición de convulsiones, ataxia, hiporreflexia, microcefalia, retraso pondoestatural, sordera, retraso mental, desarrollo sexual inmaduro e, incluso, ceguera. El diagnóstico de la enfermedad es clínico, aunque es posible su confirmación genética⁹ y el diagnóstico prenatal¹⁰. En su última etapa hacen aparición tumores cutaneomucosos y oculares de características malignas como carcinomas basocelulares, espinocelulares y melanomas que condicionan la supervivencia de los pacientes.

En España afecta a 150 personas con unas 40 en su vertiente más extrema. La clave diagnóstica la da la enorme facilidad de aparición de quemaduras dérmicas tras breves exposiciones solares ya desde la infancia; sin embargo, no todos los pacientes presentan esta característica precoz, detectándose en etapas más tardías con la aparición de lesiones cutáneas (lentigos, áreas de hipopigmentación, xerosis, telangiectasias, cicatrices y queratosis actínica).

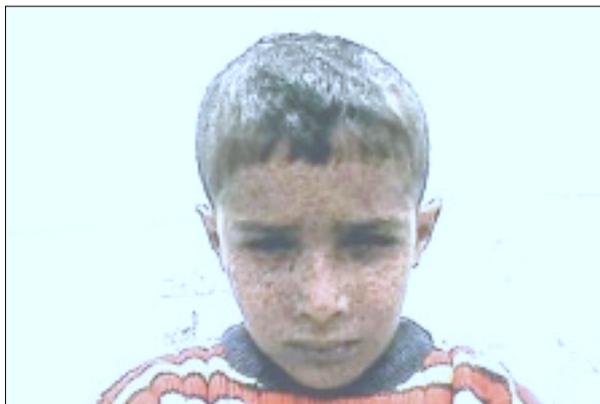


Figura 1. Caso 1: lesiones cutáneas hiperpigmentadas en cara.



Figura 2. Caso 1: lesiones cutáneas hiperpigmentadas en brazos.

El diagnóstico diferencial debe plantearse con otras dermatosis inducidas o agravadas por la luz o en enfermedades hereditarias con aumento de hipersensibilidad celular: síndromes de Cockayne, Bloom, y Rothmun-Thompson y progeria.

No existe tratamiento eficaz y se basa en la adecuada información sobre la enfermedad al paciente y familiares, controles periódicos, protección total de radiaciones ultravioleta de por vida, uso de gafas oscuras, restricción de la actividad en horario diurno, evitar luces fluorescentes de noche, extirpación de toda lesión dérmica sospechosa de malignidad y consejo genético.

**S. Rivera Peñaranda, C. Ortuño Gil,
M. Vera Lorente, R. Iniesta Mompeán
e I. Cascales Barceló**

Centro de Salud de San Javier. Murcia. España.

Correspondencia: Dr. S. Rivera Peñaranda.
Avda. Aviación Española, 73. 30730 San Javier. Murcia. España.
Correo electrónico: saripe99@hotmail.com.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fitzpatrick TB. Dermatología en Medicina General. 5ª ed. Buenos Aires: Panamericana, 1999; p. 1954.
2. Flores Alonso O. El Sol y la piel. Rev Cent Dermatol Pascua 2000;9:126.
3. Valdovinos Zapatovich BM, Sassuri Sandoval M, Scappini M. Xeroderma Pigmentosum: Una realidad presente en la provincia de Corrientes. Comunicaciones Científicas y Tecnológicas 2000 de la Universidad Nacional del Noroeste, Argentina, 2000.
4. Khatri ML, Bemghazil M, Shafi M, Machina A. Xeroderma pigmentosum in Libya. Int J Dermatol 1999;38:520-4.
5. Falcon Lincheta L, Dorticos Balea A, Daniel Simón R, Garbayo Otaño E. Xeroderma pigmentoso. Síndrome de Sanctis Cacchione. Presentación de un caso. Rev Cubana Pediatr 1998;70: 113-6.
6. Friedberg EC. How nucleotide excision repair protects against cancer. Nature Rev Cancer 2001;1:22-33.
7. Takeuchi S. Xeroderma pigmentosum. Nippon Rinsho 2000;58: 1496-500.
8. Robbins JH, Kraemer KH, Merchant SN, Brumback RA. Adult-onset xeroderma pigmentosum neurological disease observations in an autopsy case. Clin Neuropathol 2002;21:18-23.
9. Sary A, Sarasin A. The genetics of the hereditary xeroderma pigmentosum syndrome. Biochimie 2002;84:49-60.
10. Parshad R, Sanford KK, Kraemer KH, Jones GM, Tarone RE. Carrier detection in xeroderma pigmentosum. J Clin Invest 1990;85:135-8.