

45

Fecha de presentación: agosto, 2017
Fecha de aceptación: noviembre, 2017
Fecha de publicación: diciembre, 2017

XERODERMA PIGMENTOSO.

ACTUALIZACIÓN CLÍNICA Y GENÉTICA, A PROPÓSITO DE UN CASO EN LA PROVINCIA BENGUELA, ANGOLA

XERODERMA PIGMENTOSO. CLINICAL AND GENETIC UPDATE, ABOUT A CASE IN BENGUELA PROVINCE, ANGOLA

Dra. Bárbara Yolanda Nevarez Rodríguez¹

E-mail: barbarayolanda66@gmail.com

Dra. Marisel Vizcay Castilla¹

E-mail: vizcay1994@gmail.com

Palmira Pinto Correia¹

E-mail: mira-pinto@hotmail.com

¹Facultad de Medicina de Benguela. Angola.

Cita sugerida (APA, sexta edición)

Nevarez Rodríguez, B. Y., Vizcay Castilla, M., & Pinto Correia, P. (2017). Xeroderma Pigmentoso. Actualización clínica y genética, a propósito de un caso en la provincia Benguela, Angola. *Universidad y Sociedad*, 9(5), 328-331. Recuperado de <http://rus.ucf.edu.cu/index.php/rus>

RESUMEN

Se presenta un caso de Xeroderma Pigmentoso en el Hospital General de Benguela con el objetivo de: Describir las manifestaciones clínicas y genéticas del Xeroderma Pigmentoso a propósito de un caso atendido en el Hospital General de Benguela (HGB). Método, se realizó un estudio relato de caso, perteneciente al nivel investigativo exploratorio. Como técnica de recogida de información científica se utilizó la historia clínica. Resultados: Se presentó un caso de genodermatosis rara encontrada en la pediatría del Hospital General de Benguela, en una niña de 2 años de edad. Conclusiones: El conocimiento de las manifestaciones clínicas y mecanismos genéticos del Xeroderma pigmentoso permiten sospechar del diagnóstico y realizar un oportuno asesoramiento genético. Los tratamientos actuales no permiten la cura del XP, la única opción consiste en protegerse del cáncer de piel evitando la luz solar. Cuando las manifestaciones cancerígenas comienzan en etapas precoces de la vida como evidenciamos en el trabajo, el pronóstico es fatal.

Palabras clave: Xeroderma Pigmentoso, clínicas, genéticas.

ABSTRACT

A case of Xeroderma Pigmentoso is presented in the General Hospital of Benguela with the objective of: Describing the clinical and genetic manifestations of Xeroderma Pigmentoso with regard to a case attended in the General Hospital of Benguela (HGB). Method, a case study was carried out, belonging to the exploratory research level. The clinical history was used as a technique for collecting scientific information. Results: A case of rare genodermatosis found in pediatrics of the Benguela General Hospital was presented in a 2-year-old girl. Conclusions: The knowledge of the clinical manifestations and genetic mechanisms of the Xeroderma pigmentosum allow us to suspect the diagnosis and make an opportune genetic counseling. Current treatments do not allow the cure of XP, the only option is to protect against skin cancer by avoiding sunlight. When carcinogenic manifestations begin in early stages of life as we show in the work, the prognosis is fatal.

Keywords: Xeroderma Pigmentosum, clinics, genetic.

INTRODUCCIÓN

El Xeroderma pigmentoso (XP) es una genodermatosis rara causada por un trastorno autosómico recesivo caracterizado por una sensibilidad extrema a cambios inducidos por los rayos ultravioletas en la piel y los ojos. Ferdinand Ritter von Hebra y Moritz Kaposi describieron la enfermedad por vez primera en 1863, a comienzos del siglo XIX (Díaz, 2014).

La incidencia mundial es de dos a cuatro nacidos vivos por millón de habitantes, aunque varía según diferentes regiones geográficas, probablemente por razones étnico-genéticas, el índice de consanguinidad es alto. Tiene una prevalencia estimada de 1/1.000.000 EUA en Europa, con cifras más elevadas en algunos países (como Japón, Paquistán y África del Norte), la tasa en los países latinoamericanos es más baja (Díaz, 2014).

Aparece en la infancia o etapa temprana de la niñez; los pacientes con XP antes de los 2 años de edad tienen un alto riesgo de incremento de Carcinoma celular, de *células escamosas* o melanoma (A. 1). Las primeras manifestaciones de la enfermedad, se observan entre el sexto mes y tercer año de vida en el 75 % de los casos. Se estima además un aumento en el desarrollo de neoplasias malignas de hasta veinte veces más, involucrando cerebro, pulmones, tracto gastrointestinal y riñones. Existe igual incidencia de hombres que en mujeres (Pescador, 2017).

La gravidez, edad de aparición y las señales clínicas son muy variables y dependen de la exposición a luz solar y del grupo de complementación.

Según Ortellao & Rambaldo (2007), el 50% de los individuos afectados presenta desde los primeros meses de vida una gran sensibilidad al sol que se traduce en quemaduras graves y eritema persistente que demoran semanas en resolverse.

Se trata de una enfermedad provocada por mutación genética que eleva en mil veces el riesgo de desarrollar cáncer de piel. El diagnóstico del XP es eminentemente clínico. Está condicionado por defectos moleculares intrínsecos en la reparación del DNA celular, dañado por efectos lumínicos-radiantes con la consecuente acumulación de fotoproductos oncogénicos e inhibición de genes supresores del crecimiento tumoral (Pescador, 2017).

El facultativo puede comprobar con ayuda de un análisis de sangre o del grado de recuperación del ADN tras la exposición a la luz solar; en algunos casos esto permite incluso determinar el defecto genético que presenta el paciente (Ortellao & Rambaldo, 2007).

Cuando existen casos de Xeroderma pigmentoso en la familia, es posible realizar un diagnóstico prenatal, durante el embarazo, de la enfermedad. Para ello se analizan células fetales del líquido amniótico obtenidas por medio de la amniocentesis. Se realiza un estudio del líquido; este contiene células del feto que pueden evaluarse en lo que respecta al sistema de reparación del DNA. Además se pueden hacer pruebas ultraestructurales en laboratorios especializado de citogenética, para determinar la hipersensibilidad celular, anomalías cromosómicas y defectos en la reparación del DNA, métodos confirmatorios muchas veces fuera del alcance nosocomial (Bargazgoitia, 2015).

Son evidentes las manifestaciones cutáneas, oculares y neurológicas degenerativas asociada de curso e intensidad muy variables, desde temprana edad, como podemos observar en nuestro paciente (Fig.2). Las manifestaciones neurológicas se pueden observar desde la infancia o entrada la adolescencia, son hallazgos comunes: la microcefalia, retraso en el desarrollo psicomotor, epilepsia, ataxia, espasticidad, arreflexia y pérdida auditiva. Representa un reto terapéutico y es indispensable la participación médica multidisciplinaria (Pasquale, Ruiz & Marques, 2011).

En la revisión bibliográfica no encontramos producción científica relacionada con el tema en la provincia de Benguela, Angola.

DESARROLLO

Paciente MRM de 2 años de edad, femenina, raza negra, natural de Moxico procedencia rural, con antecedentes de un parto eutócico.

Motivo de consulta: Heridas y manchas en la piel.

HEA: La madre refiere que su sintomatología en la piel comenzó a los 3 meses de edad caracterizada por pequeñas burbujas y picazón. Posteriormente comenzó con heridas blancas en los ojos. Presentaba un buen estado general y alimentaba sin dificultades. Presentaba retraso en el desarrollo del lenguaje y el crecimiento.

Dados positivos al interrogatorio:

- Prurito
- Pérdida de visión
- Secreción ocular

Dados positivos al Examen Físico:

Piel y mucosas: múltiples lesiones hiperpigmentadas en forma de esferoide, verrugosas y léntigos en la región de cabeza, cara, tórax y extremidades;

Presentaba además una lesión tumoral de aproximadamente 2 cm de diámetro en la región periorbital izquierda de bordes regulares, bien definidos y el centro de la lesión ulcerocostrosas con máculas hipopigmentadas y exulceraciones en la mucosa del labio inferior. Lesiones atróficas y alopécicas en el cuero cabelludo, cabello corto, seco y quebradizo.

Examen oftalmológico

Ojos: O.D- Ectropión + Quimosis grado III.

S/A- Opacidades corneal discreta.

O. E- Con pronóstico bastante reservado.

S/A- Hiperemia conjuntival, secreción seromucosa, la córnea con múltiples infiltraciones centrales que simulan una úlcera corneal.

Exámenes Complementarios

Hemograma: Hemoglobina 9,3 g/dl. (Disminuido)

Eritrosedimentación (VSG): 41 ml/h. (Aumentado)

Serología (VDRL): No reactivo.

HIV: Negativo.

Cultivo bacteriológico ocular: Positivo a un *Streptococcus beta-hemolítico*.

Tratamiento:

- Medidas destinadas a la protección de la luz solar.
- Reconocimiento periódico por parte de los dermatólogos con el objetivo de detectar y extirpar tumores cutáneos. Sospechosos.
- Crioterapia; electrofulguración; láser; excisiones y biopsia de las lesiones cancerígenas.
- Resulta de gran importancia los consejos genéticos.

Se presentó un caso de genodermatosis rara encontrada en la pediatría del Hospital General de Benguela, en una niña de 2 años de edad que presentaba ulceraciones, múltiples efélides, queratosis actínicas y lesiones cancerígenas principalmente en la cabeza, cara, cuello y extremidades. Se observó un retraso evidente en el desarrollo psicomotor. Se valoró por un equipo multidisciplinario con especialistas de: pediatría, oftalmología, dermatología y genética.

CONCLUSIONES

El conocimiento de las manifestaciones clínicas y mecanismos genéticos del Xeroderma pigmentoso permiten

sospechar del diagnóstico y realizar un oportuno asesoramiento genético.

Los tratamientos actuales no permiten la cura del XP, la única opción consiste en protegerse del cáncer de piel evitando la luz solar.

Cuando las manifestaciones cancerígenas comienzan en etapas precoces de la vida como evidenciamos en el trabajo, el pronóstico es fatal.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Bargazgoitia, L. (2015). Xeroderma pigmentoso en África. Blog de Dermatología. Recuperado de <http://dermatologia-bargazgoitia.com/2015/04/xeroderma-pigmento-so-en-africa>

Díaz, M. (2014). Xeroderma Pigmentoso. Enfermedad de toda persona con genética alterada. Recuperado de <https://pt.slideshare.net/marianelladiazsarasa/xeroderma-pigmentoso>

Giuliano Pasquale, G., Ruiz Storti, L., & Marques Favato, N. (2011). Avaliação clínica e genética de pacientes portadores de xeroderma pigmentoso na região de Jundiá. *Perspectivas Médicas*, 22(1). Recuperado de <http://www.redalyc.org/pdf/2432/243218962004.pdf>

Ortellao, L., & Rambaldo, L. (2007). Xeroderma Pigmentoso: presentación de dos casos. *Archivos Argentinos de Pediatría*, 105(5). Recuperado de <http://www.scielo.org.ar/scielo.php>

Pérez Elizondo, G. T., Del Pino Rojas, R., & García-Hernández, J. F. (2014). Xeroderma pigmentoso. Breve revisión: de lo molecular a lo clínico. *Rev. argent. dermatol*, 95(1). Recuperado de <http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script>

Pescador, I. (2017). Xeroderma pigmentosa: Definición. Recuperado de <http://www.onmeda.es/enfermedades/xerodermia>

ANEXOS

A. 1. Xeroderma Pigmentoso.



A.2. XP- Lesiones precancerosas y cáncer de la piel.

