

*Xeroderma pigmentoso*⁸

(Reporte de un caso)

Por los Dres.:

ALFREDO ABREU DANIEL, RENÉ GENER PADRÓN,

ROBERTO PEÑATE MOLIN, AVELINO GUIRIBITEY ALCALDE

Ahreu Daniel, A. et al. *Xeroderma Pigmentoso*. Rev. Culi. Med. 11: 2, 1972.

En el presente trabajo se expone en forma abreviada un concepto de xeroderma pigmentoso. Se discute el síndrome de De Santis-Cacchione. Se dan a conocer las anomalías metabólicas de pacientes estudiados por diferentes autores. Se destacan las recientes experiencias de Painter y Cleaver con fibroblastos de la piel obtenida de enfermos de xeroderma pigmentoso y de individuos sanos y se presenta un caso bien ilustrado de esta genodermatosis.

INTRODUCCION

La primera descripción de xeroderma pigmentoso fue hecha por *Kaposi* en 1870.¹ Esta dermatosis, poco frecuente, aparece generalmente en los primeros años de la vida y se caracteriza por fotofobia y una sensibilidad anormal a la luz que da lugar en las áreas expuestas a numerosas telangiectasias, efélides, queratosis, atrofia y tumores papilomatosos que se sufren más tarde una degeneración maligna. *Corkayne, Haldane y Macklin* opinan que se trata de una condición heredada en forma recesiva, lo que viene de acuerdo con la alta incidencia de consanguinidad entre los padres de los pacientes estudiados.² La enfermedad se inicia con la exposición a la luz solar (2,800-3,000 angstroms) desarrollándose lesiones cutáneas malignas, tanto de origen ectodérmico como endodérmico (epiteliomas de células basales, carcinomas de células escamosas, melanomas malignos, angiosaromas, fibrosarcomas y queratoacantomas. . E

El cuadro más severo está dado por el síndrome de *De Santis-Cacchione* que consiste en xeroderma pigmentoso con complicaciones neurológicas,^{5,8,7} como son: microcefalia con deficiencia mental, sinostosis prematura de las suturas craneales, retardo del crecimiento y del desarrollo sexual, coreoatetosis, ataxia y cuadriparesia eventual con retracción del tendón de Aquiles y signos de toma espinoceroberal. El desarrollo de lesiones oculares malignas es frecuente,⁹ así como atrofia del iris, ectropión, pigmentaciones, coreorretinitis, etc. Sin embargo, creemos como otros autores, que no existen dos formas de esta enfermedad sino simplemente xeroderma pigmentoso con o sin manifestaciones neurológicas. La forma clásica probablemente se debe, como dice *Red*, a una incompleta penetrancia del gene responsable de estos trastornos.⁸

En trabajos presentados por diferentes autores al XIII Congreso Internacional de Dermatología celebrado en Munich, en 1967, se subrayaron estos síntomas no cutáneos en el curso de xeroderma pigmentoso.¹⁰ Muchos estudios se han hecho para determinar el trastorno básico en esta

⁸ Trabajo leído y caso presentado en la Sociedad Cubana de Dermatología en la sesión celebrada el día 7 de mayo de 1971.

⁹ Docente de la Cátedra de Dermatología del Hospital Docente Cmdte. Fajardo, Zapata y D, Vedado.

¹⁰ Médico residente del Servicio de Dermatología del Hospital Docente Cmdte. Fajardo, Zapata y D, Vedado, Habana.

genodermatitis: los niveles de cobre en suero son variables, según se deduce de experiencias publicadas recientemente, pues mientras que *El Hefnawi* encuentra niveles altos en suero, *Moss*⁴ da a conocer cifras normales en los casos estudiados por él. Lo mismo podemos decir en cuanto a los estudios realizados sobre la eliminación urinaria de 17-ketosteroides, ya que unos la encuentran normal y otros baja.^{2,3} La aminoaciduria se ha interpretado como de origen tubular y hereditaria. Los niveles altos de globulina alfa 2 pueden ser el exponente de una severa infección asociada.¹¹

De todos estos estudios, el más interesante y reciente sugiere que el defecto en esta enfermedad está relacionado con la regulación de los cambios fotoquímicos que sufren las células epidérmicas debido al daño que produce en ellas la luz solar.

Las experiencias de *Painter* y *Claver* con células humanas han demostrado la existencia de un mecanismo determinado genéticamente con especificidad para reparar la nucleoproteína dañada.

El mecanismo en cuestión actúa sobre el DN A. En base a los resultados de estas experiencias se deduce que este mecanismo es defectuoso en los fibroblastos de la piel de pacientes con xeroderma pigmentoso y que las células están por ello incapacitadas para reparar el daño causado en ellas por la luz del sol. Cuando se exponen a la luz ultravioleta fibroblastos normales, marcados con timidina con tritium se obtendrá de un 90% a un 100% de regeneración del DNA dañado, pero en el xeroderma pigmentoso esta regeneración será sólo de un 0% a un 10%. En esta y en ninguna otra enfermedad conocida, según se subraya, el DNA deteriorado se puede eliminar porque falta una endonucleasa. Se

dice que, debido a este DNA deteriorado, posiblemente se destruye el código genético y se desarrolla el carcinoma.⁴ El tratamiento de elección de estas lesiones sigue siendo la ablación quirúrgica y la radioterapia.

A continuación, presentamos un caso de xeroderma pigmentoso que consideramos bien ilustrativo.

Variente: *fi O.O.* (H.C. 498693). Sexo: Femenino. Raza: Blanca. Edad: 25 años. Estado: (lasada Ocupación: su casa.

Motivo de ingreso: Lesiones epitelioniatosas múltiples en cara.

H. K.A.: Desde muy pequeña padece de pecas por todo el cuerpo.

La luz solar le afecta mucho, tanto a su piel como para ver, lo que la obliga a usar constantemente espejuelos oscuros. Desde hace varios años le comenzaron a aparecer unas lesiones que ella describe "como verrugas", habiéndosele extirpado algunas hace 4 años. A partir de esa época aproximadamente padece de lo que ella llama "una nube <n un ojo", lagrimeo y dificultad para leer.

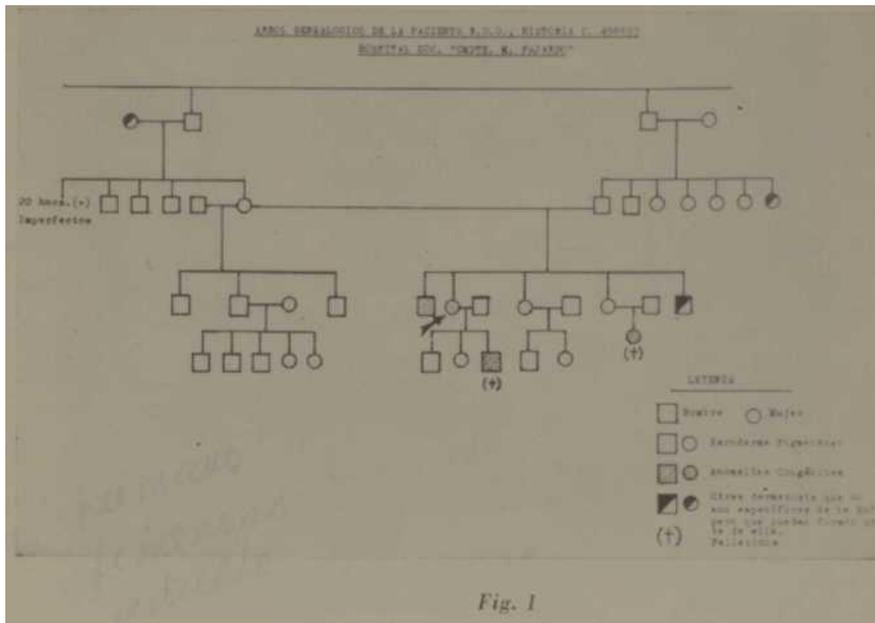
A.P.F.: La abuela materna padecía de numerosos lunares rojos y pecas. Los padres son primos, ya que sus abuelos maternos eran hermanos. *I n hermano'* padece de xeroderma pigmentoso y carcinoma de cara y mucosas. Otro hermano padece reumatismo articular agudo. Hay más familiares con lesiones cutáneas. (Ver árbol genealógico, fig 1).

A.P.P. Sarampión, parotiditis, varicela, tos-ferina.

I. P.A.: Le falta el aire en ocasiones. Padece de pielonefritis hace 4 meses Ha tenido 2 abortos espontáneos y 3 hijos, de los cuales uno nació muerto (con numerosas monstruosidades) ; los otros dos son aparentemente sanos. Se detectó un embarazo de 2 meses que fue interrumpido.

Examen dermatológico y general: Piel seca, con numerosas efélides y placas atróficas, sobre todo a nivel de la cara, escote, miembros superiores.

En nariz y mejillas hay numerosas lesiones epitelioniatosas de tamaño variable. Fotofobia y



epifora. Disminución de la agudeza visual. Ite- rición en ángulo Interno y parte superior del ojo derecho. (Véanse fotos, figuras 2, 3, 4 y 5).

denales. Biopsia de lesión tumoral epite- liomatosa extirpada en cara: *Epitelioma basal* (Figs. 6 y 7).

DISCUSION DIAGNOSTICA

Con los antecedentes patológicos fami- liares y la historia de consanguinidad entre los padres de la paciente, se plantea que estamos frente a una genodertnatosi- s y dentro de ellas, sin lugar a dudas, ante un caso típico de *xeroderma pigmentoso*.

Se comenta el síndrome de *De Sane- tis- Cacchione*, pero s-e descarta esta posi- bilidad en nuestra enferma por no existir manifestaciones clínicas de complicaciones neurológicas concomitantes.

Exámenes complementarios: Transa- minasa, serología, hemograma, eritrose- dimentación, urea, glicemia, etc., fueron informados dentro de límites normales. Las pruebas funcionales hepáticas: Ta- Kata- Ara y Timol, normales; acetato de cobre, positivo, XX. RX de estómago y duodeno: no hay alteraciones gastroduo-



Fig. 2. Numerosas efélides, placas atróxicas y lesiones epiteliomatosas en cara.



Fig. 3. Piel seca, tapizada de máculas hipocrómicas correspondientes a múltiples efélides en miembros superiores.



Fig. 4. tlose-uj imra desUicur las lesiones da epitelioma basul múltiple



Fig. 5. Se destaca bien un pterigi3n en lado interno y superior del ojo derecho, as3 como el constante lagrimeo, adem3s de los epiteliomas m3ltiples.



Fig. 6. A menor aumento se observa la gran hiperplasia epitelial y una masa s3lida de c3lulas basales con su t3pica silueta en empalizada que corresponde a la imagen de un epitelioma basul.

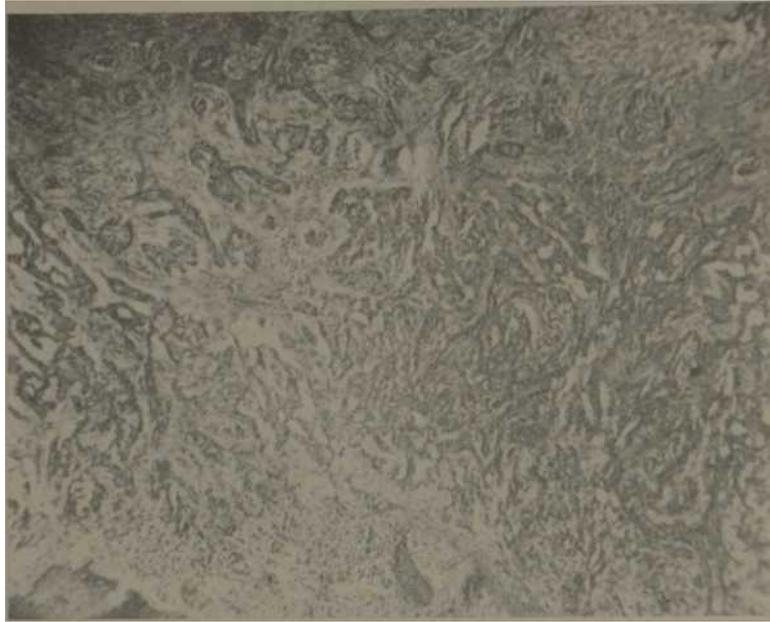


Fig. 7. Véase en la presente panorámica el gran infiltrado con numerosos parches de células basales en línea estructura pseudoadenóidea■

Notas: Deseamos dejar constancia de nuestro agradecimiento a la compañera Julia Aguila Peña, Responsable del Depto. de Archivo y Estadística de nuestro Hospital por su cooperación en la

confección del cuadro que ilustra este trabajo y a la compañera Myriam Cortázar, Secretaria del Servicio de Dermatología, por la elaboración del gráfico y transcripción del manuscrito.

SUMMARY

Abreu Daniel, A. *Xeroderma Pigmentosum*. Rev. Culi. Med. 11: 2, 1972.

A concept of xeroderma pigmentosum is briefly described in this paper. De Sanctis-Cacchione syndrome is discussed. The patient's metabolic abnormalities studied by different authors are exposed. Recent Pointer and Cleaver's experiences with skin fibroblasts obtained from xeroderma pigmentosum patients and healthy subjects are emphasized. A highly illustrative case of xerodermatosis is presented.

RESUME

Abreu Daniel, A. et al. *Xerodermie pigmentaire*. Rev. Cub. Med. 11: 2, 1972.

Les auteurs présentent brièvement un concept de xerodermie pigmentaire. On discute le syndrome de Sanctis-Cacchione. On fait connaître les anomalies métaboliques chez patients étudiés par différents auteurs. On souligne les expériences récentes de Painter y Cleaver a fibroblastes de la peau, obtenus de malades de xerodermie pigmentaire et de sujets sains. On présente un cas pour illustrer cette dermatose congénitale.

РЕЗЮМЕ. Кратко описано понятие пигментной экзодермы. Обсуждено синдром Сантис-Каччионе. Приведены данные о метаболических нарушениях у больных, изученных различными авторами. Подчеркнуты последние опыты Пейнтера и Кливера с фибробластами кожи, полученными от больных пигментной экзодермой и здоровых людей. Приведен один случай для иллюстрации этой врожденной дерматозы.

lis 2, 1972.

HejiaETCH Kopontoe imoxefnie oohhhtilh "nrrMeHT03Hafl Kcepojieywa" h oOcysmaeTCH crampón» CaHKTHc-Ka^moHe. yKa3HBaeTCfl Ha HapymeHHH o<3— Me Ha naimeHTOB Hcc.7ie,noBaHHnx pa3JuraiHMH a£TopaMH* OTMe^jaETCH noc- nepme oiihtu üeiHTep a fOinBep c cfiirópoÓJiacTaMH kojkh <5ojn>HHX,CTpajia KmHX HHTMeHT03HOH KCepOJiepMOH , H 3JIOpOBHX JHOJieii. IipUBOOTTCfl CJ^aÜ 3Toro BpojsicHHoro aeπiaT03a.

BIBLIOGRAFIA

1. —*Hebra, F. and Kaposi, M.*: On Diseases of the Skin, London: New Sydenham Society, 3: 252, 1874.
2. —*El Hefnawi, M. D., B. Ch.*: Xeroderma Pigmentosum, The British J of Derin., Vol. 75, No. 12, 484-493, Dic. 1963.
3. —*Moss, Hubert V. Jr., M. D.*: Xeroderma Pigmentosum, Arch Derm. Vol. 92, No. 6, 638-642, Dic. 1965.
4. —*Keed, William B., Dr.*: Xeroderma Pigmentosum, Arch. Derm., Vol. 101, No. 4, Pág. 495, Ahr. 70.
5. —*Keed, William li., Dr.*: Xeroderma Pigmentosum with Neurological Complications (The De Sanctis-Cacchione Syndrome), Arch. Derm., Vol. 91, No. 3, 224-226, Mar. 1965.
6. —*Amir li. Mehregan, M. D.*: Dermatitis Solaris related to Xeroderma Pigmentosum. Arch. Derm., Vol «7, No. 4, 469-474, Al.r. 1963.
7. —*Siegelmuin, M. H. et Sutow, W. W.*: Xeroderma Pigmentosum. Journ. of Ped., Vol. 67, 625-630, 1965.
8. *Keed, Xilliam B., Landing, B., Sugarman, G., Cleaver, J. E. and Melnyk, J.*: Xeroderma Pigmentosum, The Journal of The American Association, Vol. 207, No. 11, 2073-2079, Mar. 1969.
9. —*El Hefnawi et A. Morlada*: Manifestations Ocularies du Xeroderma Pigmentosum, The British Journal of Dermatology, Vol. 77, No 5, 261-276, May. 1965.
10. —*Sagaró Delgado, Bartolomé, Dr. y Díaz Almeida, José G., Dr.*: Comunicación personal a los autores.
11. —*El Hefnawi, M. D., El ÍSabawi, M. and El Hawary, M. F. S.*: Xeroderma Pigmentosum (II): Electrophoretic Studies of Serum Proteins, British Journal of Dermatology, Vol. 74, 214-217, Jun. 1962.