

HOSPITAL UNIVERSITARIO "MUHIMBILI MEDICAL CENTER". DAR-ES-SALAAM  
REPUBLICA UNIDA DE TANZANIA

## Xeroderma pigmentoso: revisión de la literatura y reporte de 6 casos\*

Por los Dres.:

LAZARO CARDENAS BALLARTE\*\*, ENRIQUE MONTEJO SAINZ\*\*\*  
y GEORGE NINAH KAITHAYIL\*\*\*\*

Cárdenas Ballarte, L. y otros. *Xeroderma pigmentoso: revisión de la literatura y reporte de 6 casos*. Rev Cub Ped 56: 2, 1984.

Se presentan seis casos de esta afección poco frecuente, atendidos en el servicio de cirugía pediátrica del Hospital Universitario en Dar-es-Salaam, República Unida de Tanzania. Se señala la falta de respuesta a la radioterapia y la necesidad de tratamiento quirúrgico precoz de las tumoraciones que afectan la evolución de estos pacientes. Se revisa la literatura.

### INTRODUCCION

El xeroderma pigmentoso constituye una genodermatosis extremadamente rara,<sup>1-4</sup> que fuera descrita por Kaposi en 1870 y denominada igual-

- 
- \* Trabajo presentado en la 3ra. Jornada Médica Cubana en la República Unida de Tanzania, 24-25 de julio de 1980.
  - \*\* Especialista de I grado en cirugía general del Hospital "Freyre de Andrade". Jefe de la Misión Médica en la R. U. T.
  - \*\*\* Especialista de I grado en cirugía general. Instructor de cirugía general. Hospital "Freyre de Andrade".
  - \*\*\*\* Residente de cirugía pediátrica del Hospital Muhimbili, Tanzania.

mente angioma pigmentoso atrófico, atrofoderma pigmentoso, melanoma lenticular progresivo, o más sencillamente enfermedad de Kaposi.

Lo infrecuente del proceso, su pobre pronóstico y el hallazgo de seis nuevos casos de esta afección poco frecuente, nos indujo al presente estudio.

### *Definición*

Se trata de una dermatopatía hereditaria atrófica y pigmentaria que comienza en la infancia y lleva a precoces cambios seniles de la piel, en especial a las zonas expuestas a la luz.

Estos cambios consisten en aparición de telangiectasias, queratosis, papilomas, epitelomas, carcinomas, e incluso melanocarcinomas.<sup>1-5</sup>

### *Frecuencia*

La incidencia ha sido estimada<sup>2,5,6</sup> entre 1 por 65 000 y 1 por 500 000 habitantes. No se ha establecido preferencia racial demostrable, aunque parece que es más frecuente en el este y sur de Africa.<sup>7</sup>

### *Etiología y patogenia*

El carácter hereditario de la afección es determinado por un gen recesivo-autosómico; si bien el carácter recesivo no es realmente absoluto, toda vez que en algunos heterocigotos ha sido informada también la afección.<sup>1,2,4</sup>

*Cleaver*<sup>8</sup> ha demostrado la presencia en el cuerpo humano de mecanismos bioquímicos genéticamente determinados, que reparan los daños ocasionados en el DNA por la acción de la luz solar.

En el caso del xeroderma pigmentoso, este daño ocasionado por la radiación ultravioleta no puede ser reparado, por presentar la piel de los sujetos afectos deficiencias de una enzima endonuclear, esencial para la reparación de los ácidos desoxirribonucleicos.

En muchos casos, otras anormalidades metabólicas han sido informadas asociadas, tales como aminoaciduria, hipergammaglobulinemia, elevación del cobre sérico, etc., pero todas ellas como hallazgos inconstantes.<sup>2,6,9</sup>

### *Cuadro clínico*

El elemento capital del proceso está dado por la sensibilidad cutánea a la luz solar, especialmente a los rayos ultravioletas, con longitudes de onda de 290 a 310 mm.<sup>3,6,10</sup>

La piel presenta un aspecto normal al nacimiento; los primeros cambios son notados entre los 6 meses y los 3 años de edad en el 75% de los casos.

Clínicamente el proceso muestra tres sucesivas etapas o estadios:<sup>1,3</sup>

En la fase inicial las lesiones consisten en eritema, pigmentación, ligera atrofia, descamación y a veces flictenas. Se localizan en el rostro, cuello y las manos. En el 80% de los casos se acompañan de fotofobia y lagrimeo.

En una segunda etapa se produce un aumento de la atrofia e hiperqueratosis cutánea que invade todo el cuerpo. Inicialmente visible en verano, se hace ahora constante, y da a la piel un aspecto reticulado muy característico.

Finalmente se aprecia que a partir de la fotofobia inicial existe ahora ectropión y destrucción del párpado inferior exponiendo la conjuntiva, con simbléfaron y ulceraciones.

Al examen oftalmológico las lesiones aparecen como manchas pigmentadas de la conjuntiva.

Con marcada frecuencia aparecen tumores que toman el cuello, rostro, cuero cabelludo, ojos, etc., siempre con un carácter maligno, que en orden de frecuencia se expresan por carcinomas espinocelulares, de células basales y melanosarcomas. Pocas veces pueden hallarse<sup>4</sup> angiosarcomas y fibrosarcomas.

Recordemos que unido al carácter múltiple de los procesos tumorales de estos pacientes, resulta frecuente encontrar diferentes lesiones de estos pacientes, resulta frecuente encontrar diferentes lesiones hísticas en el mismo paciente.

### *Casos informados*

A la sala de cirugía pediátrica del centro médico universitario Dar-es-Salaam, fueron admitidos, entre julio de 1979 y junio de 1980, un total de seis casos de xeroderma pigmentoso.

La revisión de los ingresos de los últimos cinco años en el servicio señalan sólo un caso sospechoso clínicamente, del cual se ignoran datos por no haberse hallado la historia clínica.

La edad de los pacientes informados osciló entre 1 y 5 años de edad. No se apreciaron diferencias en cuanto al sexo.

En todos los casos su ingreso fue debido a la presencia de un tumor ulcerado y saneoso, fácilmente sangrante, que asentaba en cuero cabelludo en 2 casos y en el rostro en 3 de los pacientes afectados: en dos de ellos el ojo, y el cuello en un caso.

Uno de los casos es admitido en muy malas condiciones y fallece antes de recibir tratamiento.

En todos los casos fueron hallados múltiples formaciones tumorales en diferentes períodos evolutivos sumados a la lesión principal.

En cinco de los pacientes, el resultado histológico demostró carcinomas de células escamosas bien diferenciadas, y en uno carcinoma de células basales.

Los miembros de la familia de estos pacientes fueron examinados sin encontrar evidencia externa de la enfermedad, incluido el hermano gemelo del paciente fallecido, el cual fue observado hasta los 20 meses de edad.

La radioterapia se aplicó como conducta en los 5 casos que recibieron tratamiento con dosis diarias que oscilaron entre 75 y 200 rad; para dosis totales entre 300 y 500 rad.

A pesar de esta terapéutica, no fue posible observar en ninguno de los casos tratados algún signo de secreción de los procesos tumorales.



Figuras 1-A y 1-B

*Caso 1. Nótese en las vistas frontal y lateral, las alteraciones cutáneas unidas a las lesiones tumorales en el cuero cabelludo.*



Figura 2

*Caso 2. Localización temporal del proceso neoplásico cutáneo.*



Figura 3

*Caso 3. Localización cervical.*



Figura 4  
Caso 4. Gran destrucción facial con infiltración del ojo izquierdo. Nótese otra lesión en región temporal homolateral.



Figura 5  
Caso 5. Gran tumoración vegetante con total destrucción del ojo derecho y región nasogeniana.

#### CONCLUSIONES

De acuerdo con la ausencia de resultados obtenidos en estos casos con el tratamiento impuesto, opinamos que el uso de tratamiento radiante no constituye un proceder a considerar frente a las penosas complicaciones tumorales de esta afección.

Si consideramos por otra parte el informe de la limitada utilidad del uso de los quimioterápicos,<sup>11,12</sup> representados por la mostaza nitrogenada, la administración tópica de colchicina o 5-fluoracilo, entendemos y aconsejamos, como otros autores<sup>1,5,9,10,13</sup> el abordaje quirúrgico precoz de las manifestaciones tumorales malignas del xeroderma pigmentoso como arma terapéutica principal.

#### SUMMARY

Cárdenas Ballarte, L. et al. *Xeroderma pigmentosum: review of the literature and report of six cases.* Rev Cub Ped 6: 2, 1984.

Six cases of this unfrquent affection, assisted at the Department of Pediatric Surgery of the University Hospital, Dar-es-Salaam, United Republic of Tanzania, are presented. Non response to radiotherapy and need of early surgical treatment for tumorations affecting these patients evolution is pointed out. Literature is reviewed.

## RÉSUMÉ

Cárdenas Ballarte, L. et al. *Xeroderma pigmentosum: revue de la littérature et rapport de six cas*. Rev Cub Ped 56: 2, 1984.

Les auteurs présentent six cas de cette affection, peu fréquente, traités dans le service de chirurgie pédiatrique de l'Hôpital Universitaire à Dar-es-Salaam, République Unie de la Tanzanie. Ils signalent la non réponse à la radiothérapie et le besoin de traitement chirurgical précoce des tumeurs qui affectent l'évolution de ces patients. La littérature est revue.

## BIBLIOGRAFIA

1. Milne, J. A.: An introduction to the diagnosis histopathology of the skin. Arnolds Publisher, 1972. Pp. 74-75.
2. Domonkos, A. N.: Disease of the skin. Clinical dermatology. Sixth edition, W. B. Saunders Company, 1971. Pp. 47-49.
3. Rocha, J. D. de la y cols.: Genodermatosis. Inf Temática. Min. G. A. D. Vol. 4, No. 1. Pp. 3-20, 1980.
4. Stewart, N. D. et al.: Diagnosis and treatment of cutaneous disorders. Fourth edition. 1978. P. 368.
5. Andrews, Y. C.: Disease of the skin. 5th edition, W. B. Saunders. 1963. P. 42.
6. Prieto, J. G.: Dermatología. Séptima edición. Pp. 735-337, 1971.
7. Jelliffe, D. B.: Diseases of Children in the Subtropics and Tropics. Second Edition. Edward Arnold Publishers, 1971. Pp. 638.
8. Cleaver, J. E.: J Invest Dermatol, P. 181, 1970.
9. Rook, A. J.: Textbook of Dermatology. Second Edition, 1972. Pp. 114-117.
10. Mackee, Y.; A. C. Apollaro: The American Journal of Cancer, Pp. 89-94, 1937.
11. Alfonso Hernández, L.: Quimioterapia de las enfermedades malignas. Edit. Científico-Técnica. Cuba, 1976. Pp. 345-47.
12. Alfonso Hernández, L.: La quimioterapia en el cáncer. Edit. Revolucionaria. Instituto del Libro, 1969. Pp. 103, 128.
13. Clinton, G.; F. Kerdel-Vegas: Enfermedades de la piel. Tomo I, 1961. Pp. 109, 111.

Recibido: 13 de junio de 1983.

Aprobado: 21 de agosto de 1983.

Dr. Lázaro Cárdenas Ballarte  
Espada No. 55, Apto. 21 esq a 25,  
Vedado, Ciudad de La Habana.