XERODERMA PIGMENTOSUM

Presentación de un caso y revisión de la literatura.

Por el Dr. DARIO SEPULVEDA R.

Xeroderma pigmentosum es una enfermedad rara, cuyos rasgos característicos lo constituyen manchas pigmentarias, cicatriciales y telangectasias en una piel xerodérmica, a la cual se agregan progresivamente elementos verrucosos de tendencia degenerativa.

Como sucede con la mayoría de las dermatosis, ha recibido múltiples denominaciones: Xeroderma (Hebra y Kaposi), Nevus de forma rara (Geeber), Angioma pigmentario y atrófico (Taylor), Liodermia esencial con melanosos y telangectasias (Neisser), Melanosos lenticular progresiva (Pick), Atrophoderma pigmentosum (Crocker), Lentigo epitelomatoso (Quinquaud), Pigmentososis epitelial (Besnier), Enfermedad de Kaposi (Vidal).

Es una enfermedad probablemente congénita, familiar, transmitida con carácter recesivo. Cuando la enfermedad aparece en los hijos de padres consanguíneos, el número de afectados sería mayor que en el caso en que los padres no son parientes entre sí. Ambos sexos son igualmente afectados. Más frecuente en la raza judía. Aunque su etiología exacta es desconocida, hay una aparente hipersensibilidad de la piel a los rayos luminosos de onda larga⁸. En gran número de casos se encuentra una tríada predisponente caracterizada por: piel muy blanca, cabellos rubios y ojos azules.

Aparece, por lo común, en el primer año de la vida; aunque las formas abortivas no se hacen aparentes hasta más tarde. Las lesiones son más marcadas en las zonas cutáneas expuestas a la luz:

cara, cuello, manos, antebrazos y piernas. Sus elementos están formados por: manchas pigmentarias como las pecas o lentigos; manchas leucodérmicas y atróficas que producen, a nivel de los párpados, ectropión; telangectasias, especialmente alrededor de aquellas últimas; excrecencias verrucosas semejantes a las verrugas seniles y que terminan por exfoliarse o transformarse en un tumor maligno; ulceraciones superficiales, especialmente a nivel de la cara, y finalmente, epitelomas basocelulares o melanomas.

La evolución se hace en tres períodos: 1) En un primer período se trata simplemente de una eritrodermia, que aparece cuando el niño comienza a salir fuera de la casa. La piel toma un aspecto seco, jaspeado, áspero, con marcada hiperemia capilar difusa, especialmente a nivel de la cara.

2) Ya al tercero o cuarto año de edad, la pigmentación es más notoria; hay descamación furfurácea y aparecen las excrecencias verrugosas.

3) En un tercer estado, se inicia la degeneración con manchas leucodérmicas atróficas, entre las que se entremezclan telangectasias y aumentan las lesiones verrugosas, que toman un carácter maligno y se ulceran.

El curso de la enfermedad es progresivo; pero es corriente que muestre períodos de inactividad. Lo común es que la sobrevida no pase de los 21 años de edad, ocurriendo la muerte, generalmente, por caquexia.

La literatura mundial hasta el año 1930 anotaba 80 casos⁴, la mayoría publicados por dermatólogos. Desde el año 1930, en la literatura extranjera a nuestro alcance, se mencionan muy pocos casos y en la nacional sólo hemos encontrado 3 observados simultáneamente por Morales Villablanca en ese año⁵. Los

tratados clásicos de dermatología no mencionan la deficiencia mental y ciertas alteraciones nerviosas como una parte del cuadro clínico del xeroderma pigmentosum, al paso que han sido señaladas por varios pediatras^{2 13 14}. Estos casos se encuentran resumidos en el cuadro.

Casos de Xeroderma Pigmentosum en la literatura desde 1930.

Autor	Edad	Consanguinidad	Edad de comienzo	Evolución
Morales V. ⁵	5 años	positivo	8 meses	no consignada
3 casos	4 años	hermano	5 meses	no consignada
	5 años	positivo	1 año	no consignada
Blackmar ¹	6 años	?	6 meses	no consignada
Foldvari ⁷	?	?	?	Muerte a los 9 años de edad. La autopsia reveló: epiteloma que tomaba el corium, un sarcoma del tejido celular subcutáneo y un melanosarcoma metastásico del hígado.
Belisario ²	8 años	negativo	6 meses	A los 3 años de edad parálisis de la muñeca izquierda, junto con pérdida parcial de la función de la mano y dedos.
2 casos	14 años	negativo	3 meses	
Bell ³	16 años	positivo	?	Epiteloma del labio inferior en los 2 hermanos, curados con radioterapia intensiva del labio y ganglios.
2 casos	13 años	positivo	?	
Zienkiewicz ¹⁴	8 años	positivo	9 meses	no consignada
Silberstein ¹³	13 años	negativo	1 año	En ambos hermanos retardo mental, alteraciones de la marcha y del lenguaje. El 1° con retardo osificación del carpo (edad ósea 10 años).
2 casos	12 años	negativo	6 meses	
Percival ¹⁰	12 años	?	2 años	A los 5 años de edad comenzaron a aparecer las verrugas degenerativas. La radioterapia produjo mejor efecto que el radium.
Alvarez ¹	10 años	negativo	2 años	Llegó a cubrir todo el cuerpo. Múltiples tumorcitos verrugoides que se ulceraron. Uno provocó la pérdida de un ojo. Evolución de forma destructiva y mutilante.

El tratamiento se reduce a indicaciones profilácticas:

1) Evitar al máximo la exposición a la luz por el uso, en las mujeres, de grandes sombreros y de cosméticos. Lociones protectoras oclusivas a base de ácido tánico al 2 % o de ácido para-aminobenzoico al 15 % en una base no grasa. No debe usarse quinina por su acción fotosensibilizante. Puede usarse en estos casos la siguiente loción, que recomiendan Schwartz y Peck¹¹ para prevenir las quemaduras del sol: ácido isobutil-p-aminobenzoico 5 %, alcohol 60 %, glicerina 10 % y agua 25 %; la cual puede ser adicionada de ácido tánico al 2 %, para simular el tostado y aumentar la acción protectora.

2) Las excreciones verrugosas y los epitelomas deben ser extirpados apenas aparecen. Las ulceraciones se cubren con sulfas o penicilina en forma de polvos o de ungüentos.

Dominga H. L. — 5 años de edad.

Antecedentes hereditarios. — Padre de 28 años, sano. Madre de 22 años, sana. No hay consanguinidad. Un tío epiléptico y otro tuberculoso que habría convivido con la chica. Un solo hermano de dos años de edad, sano.

Antecedentes personales. — Nacida de parto eutócico, de término. Pesó al nacer 4,000 g. Alimentada al pecho exclusivo hasta los 6 meses de edad. Después mixta con sopas y purés. Destete definitivo al año de edad. Ha sido sana. Desde el año y medio de edad ha sido criada por la abuela. Habitan en un rancho en las afueras de la ciudad. Parece no haber recibido una alimentación carenciada.

Consultó el 8 de mayo de 1950, porque desde hacía 2 meses le había aparecido una pequeña tumoración en la cara, que fué aumentando de volumen y que últimamente ha sangrado con frecuencia. Al constatar que se trata de un cuadro clínico de xeroderma pigmentosum, se interroga a la abuela y a la madre, quienes no habían dado mayor importancia ni atribuido valor alguno a los signos que se describen más adelante. Sólo se logra obtener que a los 2 años de edad aparecieron gran cantidad de manchas café a nivel del cuello, cara y extremidades, que han ido en aumento. Desde hace más o menos 3 meses notan discreta fotofobia.

Examen físico. — Peso: 16,000. Talla: 103 cm. Buen estado general. Pelo rubio, casi pa-

jizo, piel blanca, ojos de color café claro. Faringe libre. Amígdalas de tamaño mediano.

Piel: Las manifestaciones cutáneas se ubican de preferencia en las partes descubiertas del cuerpo. En orden de intensidad se toman la cara, manos, antebrazos, cuello y extremidades inferiores. Escasos elementos en el resto del cuerpo. Cara algo vultuosa, medianamente hiperhémica, con gran cantidad de manchas pigmentarias muy pequeñas, semejantes a pecas y manchas leucodérmicas entremezcladas, que le dan a la piel un aspecto jaspeado. Telangectasias difusas, especialmente a nivel de las mejillas. Al tacto marcada impresión de aspereza. Encima de la ceja derecha elemento lenticular, costroso y descamativo. Al lado del surco geniano de-

recho, inmediatamente por encima del labio, una tumoración verrugosa del tamaño de una nuez pequeña, cubierta de una costra gruesa, hemática. Labios gruesos, ligeramente edematosos. Rinitis vestibular y coriza mucoso. Cuello: el mismo aspecto, dejando una zona de piel submentoniana libre (donde no recibe directamente la luz solar). Extremidades superiores: piel seca, áspera, eritematosa, intensamente pigmentada y algo edematosa, con ligera predominancia de los elementos en la cara de extensión. Hay manchas leucodérmicas y pequeños lentigos.

Exámenes practicados. — **Oftalmológico:** Bléfaró-conjuntivitis crónica. Fondo de ojo normal. Hipermetropía y astigmatismo. **Neurológico:** Probable deficiencia mental. No fué posible ahondar el examen por inhibición y falta de cooperación de la chica. **Mantoux** 1 x 1,000 positivo (14 mm). **Radioscopia** de tórax negativa. Examen de orina negativo, como también las porfirinas. **Colesterinemia:** 1.35 g o/oo. **Radiografía** de los huesos del carpo: edad ósea normal (5 años). **Reacción de Kahn** negativa. **Glucemia:** 0.84 g o/oo. **Hemograma:** nada de especial. **Examen coprológico:** huevos de áscaris y tenias.

Comentario.

Presenta el cuadro clásico del xeroderma pigmentosum, aparentemente entrando a la tercera etapa, que señalamos al comienzo de este relato. Hay que hacer notar de cómo el relativo abandono y la incultura del medio en que se ha desarrollado esta chica, hizo pasar, sin darles importancia para sus padres y guardadora, los primeros períodos evolutivos de la enfermedad que, sólo el interrogatorio cuidadoso logró establecer. Otro punto que deseo destacar es que si bien no ha habido consanguinidad, que por lo demás es sólo constante en el 25 % de los casos, existe el antecedente de epilepsia en un tío. Este antecedente lo hemos encontrado con relativa frecuencia en las historias de otras dermatosis en que se invoca la consanguinidad, como es la ictiosis. En efecto, en los numerosos casos que hemos observado hasta la fecha, he encontrado con triple frecuencia el de epilepsia que el de consanguinidad. No obstante, los tratados clásicos no mencionan el antecedente de epilepsia entre los ascendientes del ictiosico.

Actualmente estamos investigando en esta enfermita la presencia de porfirinas, que se suelen encontrar en los casos de hipersensibilidad a la luz, en parte, con el fin de intentar algo más que el tratamiento preventivo, como sería el emplear el ácido pantoténico por su probable intervención en el metabolismo de los pigmentos tetrapirrólicos⁵

y el ácido fólico⁶. En un examen de orina no se encontraron porfirinas; pero vamos a esperar un día de sol intenso para exponer a la chica y en seguida practicar un nuevo examen, antes de concluir en la ausencia de eliminación de estos pigmentos.

Además, practicaremos una biopsia del tumor verrugoso para tratarlo en seguida de acuerdo con los técnicos del Instituto del Radium (1).

Más adelante comunicaré la evolución de esta enfermita, que espero controlar ininterrumpidamente, como también a su hermano, en el cual también podría aparecer el cuadro.

Resumen.

Se trata de una chica de 5 años de edad, con un cuadro típico de xeroderma pigmentosum acompañado de cierto grado de deficiencia mental. No hay antecedentes de consanguinidad, pero sí de epilepsia; hecho este último que el autor recalca por haberlo encontrado con mayor frecuencia que el primero en numerosos casos de dermatosis congénitas (ictiosis), en que los tratados sólo señalan la frecuencia de la consanguinidad.

Summary.

The author reports the case of a 5 year old girl with the characteristic signs of xeroderma pigmentosum with a certain degree of mental deficiency. There was no history of consanguinity, although there was a positive one for epilepsy. The author stresses this because he has found this association with greater frequency than consanguinity in several cases of congenital dermatosis (ictiosis) in which the classical authors only mention the frequency of consanguinity.

(1) La biopsia dió por resultado un epiteloma.

Referencias.

- 1.—ALVAREZ, G. — Xeroderma pigmentosum con degeneración epiteliomatosa. Arch. Argentinos de Ped. 30: 139, 1943.
- 2.—BELLISARIO, J. — Two cases of Xeroderma Pigmentosum occurring in the same family. M. J. Australia 2: 148, 1935.
- 3.—BELL, E. T. — Xeroderma Pigmentosum. A. J. Cancer 30: 574, 1937.
- 4.—BLACKMAR, F. B. — Xeroderma Pigmentosum. A. J. of Ophthalmology 14: 884, 1931.
- 5.—BORDA y cols. — Porfiria ampollar y erosiva del adulto. Prensa M. Argentina 37: 697, 1950.
- 6.—CASTEX, M. — Dos casos de porfiria cutánea y abdominal tratados con ácido fólico. Pr. M. Argentina 35: 907, 1948.
- 7.—FOLDVARI, F. — Xeroderma Pigmentosum. Acta Dermat. 15: 253, 1934.
- 8.—LYNCH, F. W. — Xeroderma Pigmentosum. A study in sensitivity to light. Arch. Dermat. and Syph. 29: 858, 1934.
- 9.—MORALES, M. — Tres casos de Xeroderma Pigmentosum. Arch. del Hosp. R. del Río 1: 19, 1930.
- 10.—PERCIVAL, G. H. — Xeroderma Pigmentosum Edinburgh M. J. 114: 1939.
- 11.—SCHWARTZ and PECK. — Cosmetics and Dermatitis. New York, Paul B. Hoeber, 1947, pág. 144.
- 12.—SEPULVEDA R. DARIO. — Errores frecuentes en dermatología infantil. Por publicarse.
- 13.—SILBERSTEIN, A. G. — Xeroderma Pigmentosum with Mental Deficiency. A. J. D. of Children 55: 784, 1938.
- 14.—ZIENKIEWICZ, J. — Xeroderma Pigmentosum. Pediatrja Polska 17: 107, 1937 (Cit. A. J. D. of Ch. 56: 932, 1938).