

XERODERMA PIGMENTOSO DE INICIO EN PERIODO NEONATAL: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

de la Cruz Marín M, Gavilán Expósito ML, Pino Gálvez MA. Hospital Alto Guadalquivir, Andújar (Jaén).

INTRODUCCIÓN

El xeroderma pigmentoso es una enfermedad pigmentaria poco frecuente que se transmite con una herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por una sensibilidad extrema a la luz solar y un alto riesgo de desarrollar tumores debido a una reparación anormal del ADN.

Se manifiesta por quemaduras solares sobre piel expuesta tras una breve exposición solar, así como pecas, lesiones pigmentadas o queratosis actínica entre otras. Además se pueden asociar alteraciones oftalmológicas y neurológicas.

Existen 8 variantes según la mutación presente, con expresividad clínica diferente.

CASO CLÍNICO

Varón de 10 meses, de raza caucásica y padres no consanguíneos, con lesiones eritemato-escamosas en región facial desde las dos semanas de vida. No otros síntomas acompañantes, no antecedentes personales de interés.

Desde prácticamente el inicio de estas lesiones, presenta sobreinfección de las mismas, precisando en varias ocasiones corticoides y antibióticos tópicos y orales. En 2 de estos episodios, precisa ingreso para recibir tratamiento intravenoso por una mala evolución clínica. Ante evolución tórpida se decide iniciar estudio.

PRUEBAS COMPLEMENTARIAS:

Analítica: No elevación de reactantes de fase aguda ni otros hallazgos patológicos. Zinc normal.

Biopsia cutánea: sugerente de dermatosis fototóxica.

Estudio genético: se detecta la variante c.2046+1G>c clasificada como patogénica y la variante c.2047C>T(p.Arg683Trp) clasificada como probablemente patogénica, ambas en heterocigosis, en el gen ERCC2. Estas mutaciones se han asociado a **xeroderma pigmentoso grupo D.**

EVOLUCIÓN:

Desde su diagnóstico a los 5 meses de vida, el paciente evita las horas centrales del día y utiliza fotoprotección adecuada con una clara mejoría clínica. Actualmente se encuentra asintomático y sigue controles con dermatología, oftalmología y neuropediatría.



CONCLUSIONES

El xeroderma pigmentoso es una enfermedad rara pero que debe plantearse ante una dermatosis agravada por la luz. El diagnóstico precoz es fundamental para introducir estrategias centradas en minimizar la radiación ultravioleta (UV) y extirpar lesiones potencialmente malignas.

No existe un tratamiento eficaz y el manejo se basa en la adecuada información sobre la enfermedad al paciente y sus familiares, controles periódicos, protección total de radiación UV de por vida, gafas de sol, restricción de la actividad diurna, así como consejo genético en padres que así lo deseen.

Es de vital importancia el manejo interdisciplinar de estos pacientes ya que pueden existir manifestaciones extracutáneas.