

XERODERMA PIGMENTOSO: UNA ENFERMEDAD RARA A PROPÓSITO DE UNA SERIE DE 8 CASOS

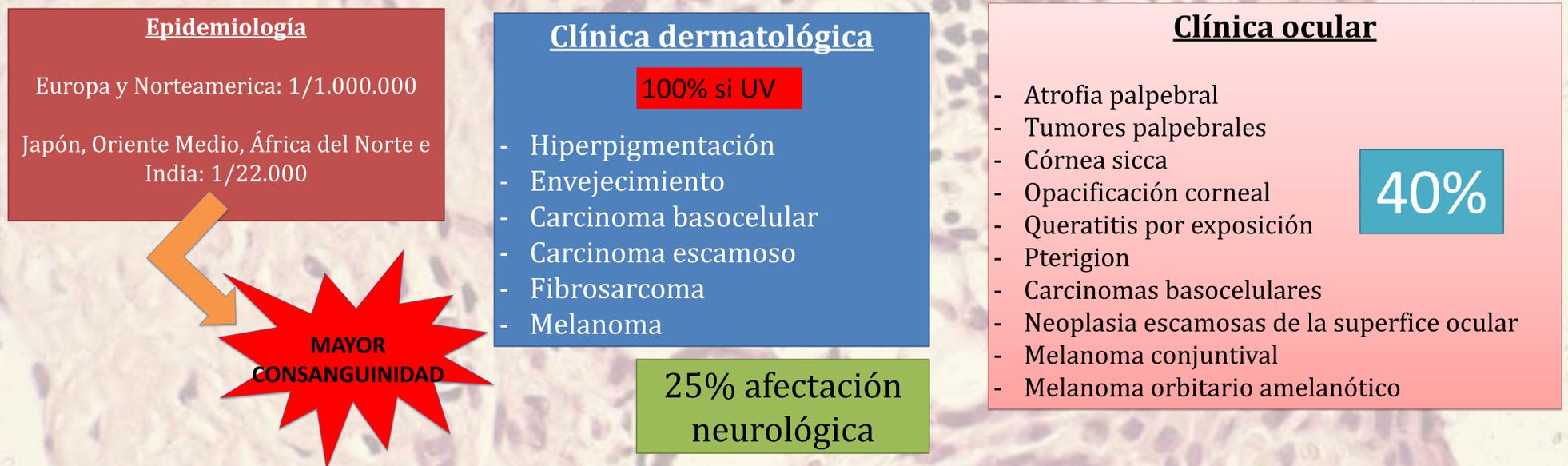


G.García de Oteyza, A.Fernández-Vega, M. de la Paz
Centro de Oftalmología Barraquer

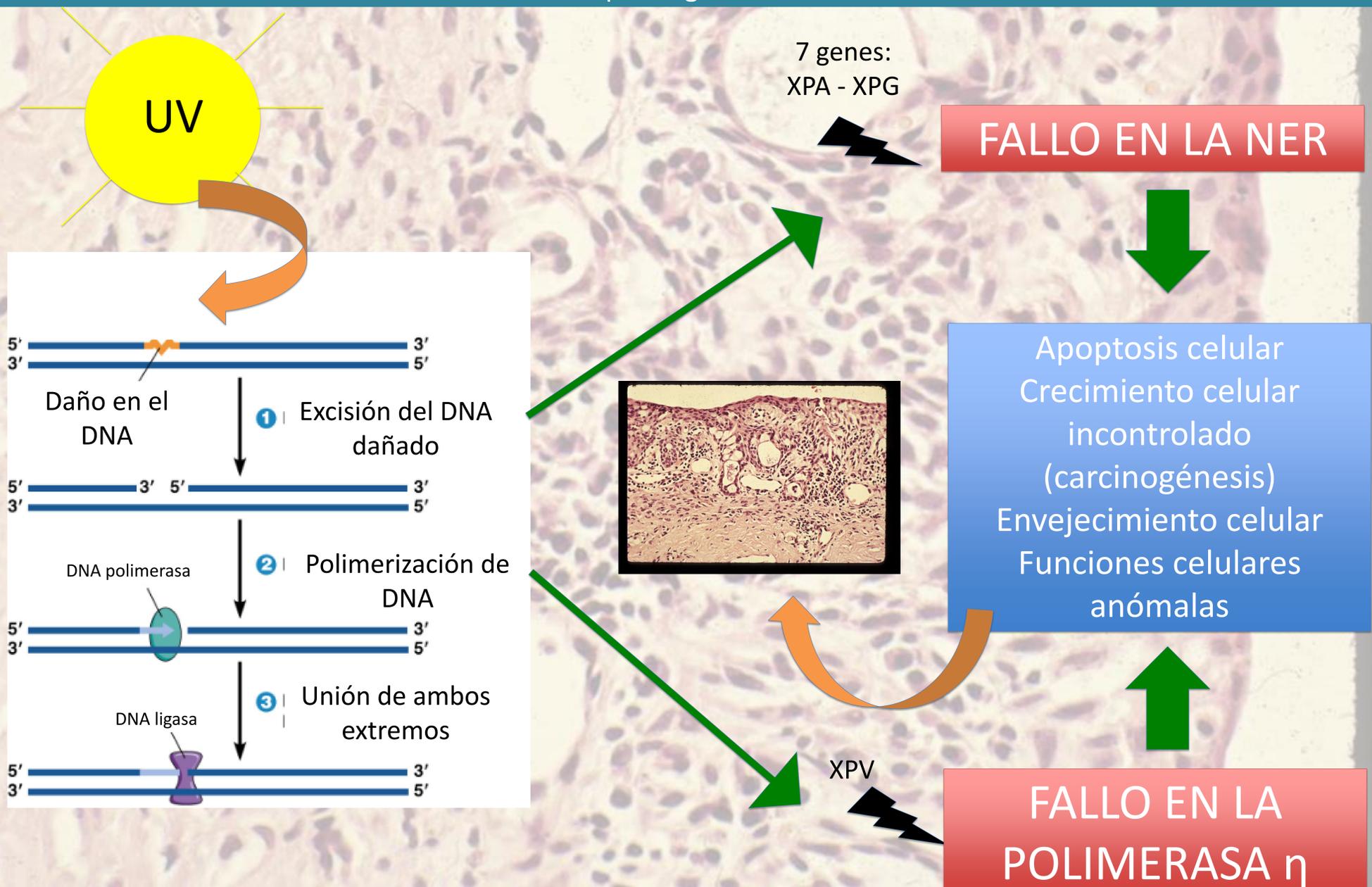
Introducción

El Xeroderma Pigmentoso (XP) es una enfermedad rara que se hereda de manera autosómica recesiva producida por mutaciones en genes implicados en la reparación del ADN que va a producir una sensibilidad extrema a la luz ultravioleta. Fue descrita por primera vez por Hebra y Kaposi en 1874. Se caracteriza por alteraciones de la pigmentación cutánea con una mayor propensión al desarrollo de carcinoma de células basales, carcinoma celular escamoso y melanoma. A nivel ocular son frecuentes las queratitis y en casos avanzados la insuficiencia límica puede provocar graves opacificaciones corneales.

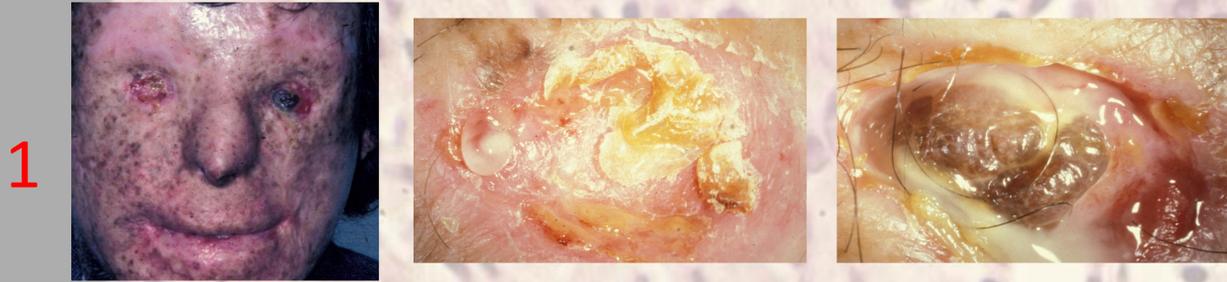
Datos generales



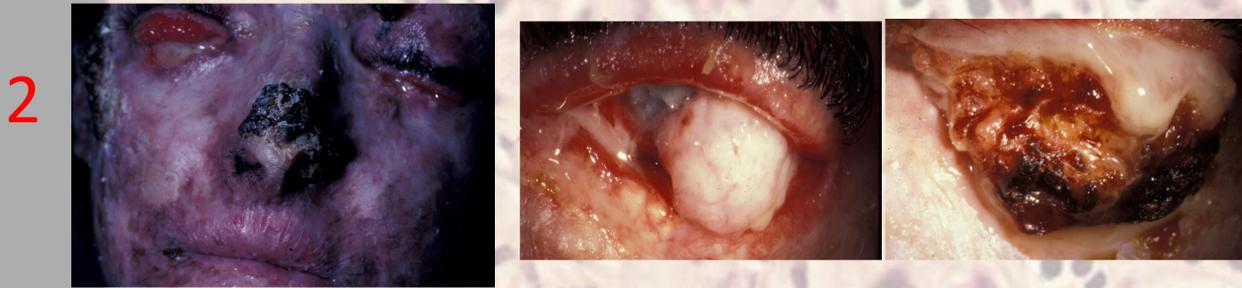
Fisiopatología



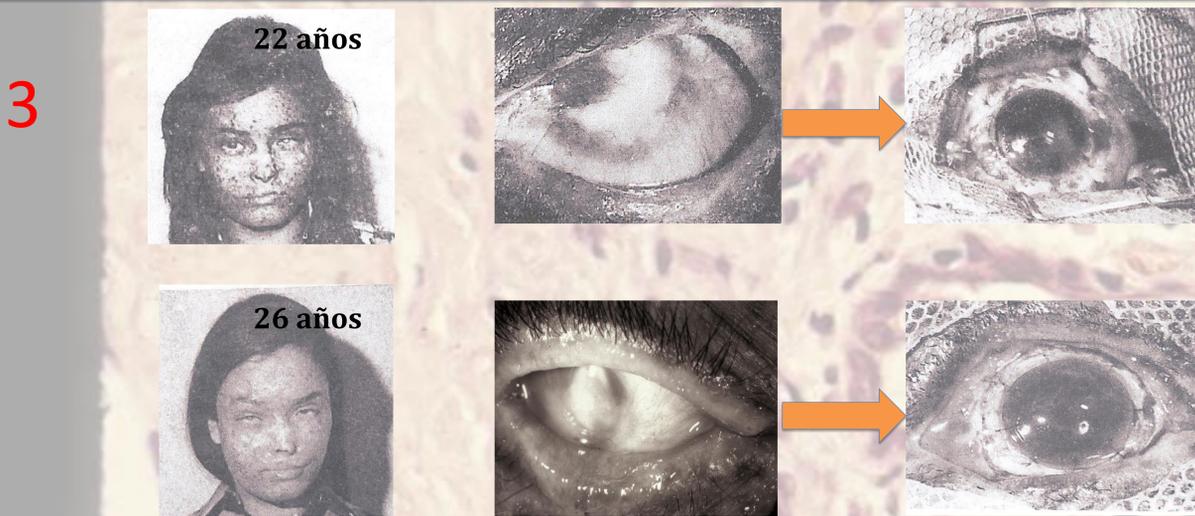
CASOS CLÍNICOS



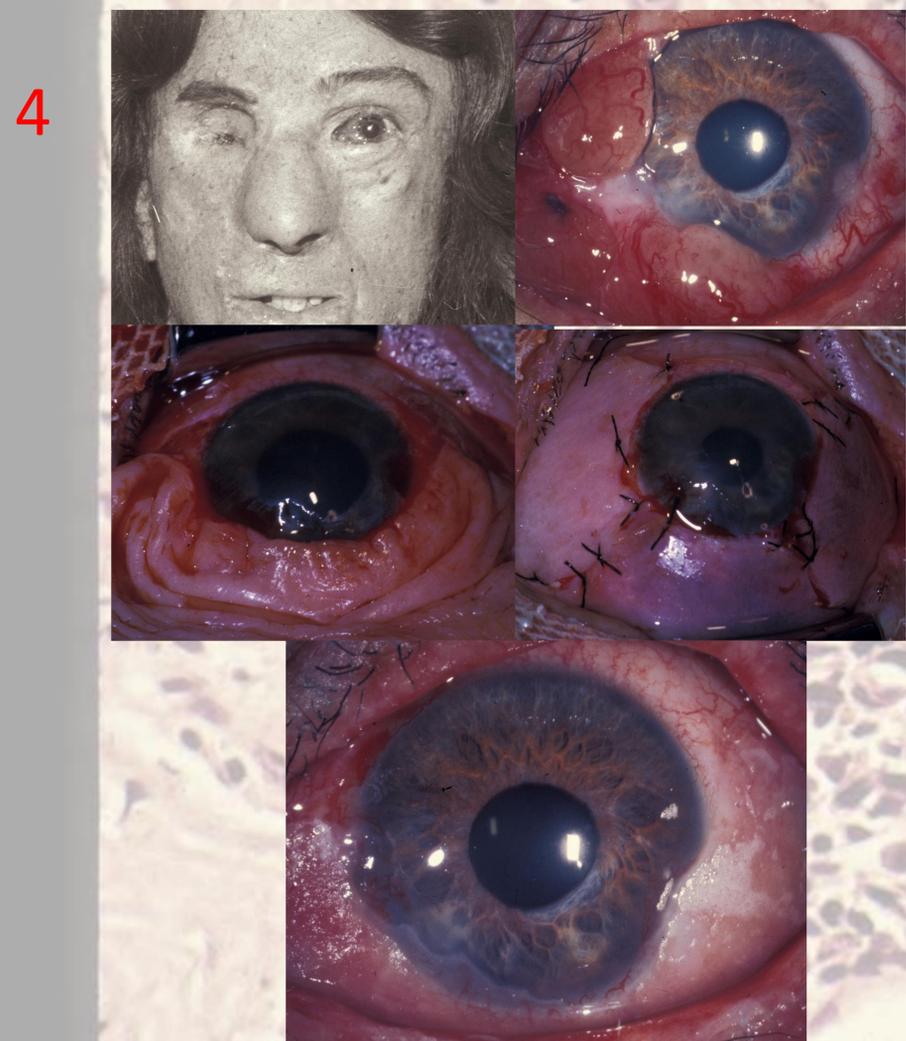
1 Paciente de 25 años que acudió con XP avanzado sin percepción luminosa. El cuadro se inició a los 4 años. Se observaron lesiones carcinomatosas en ambos párpados.
Ptisis bulbi en AO.
Falleció un año después de la visita.



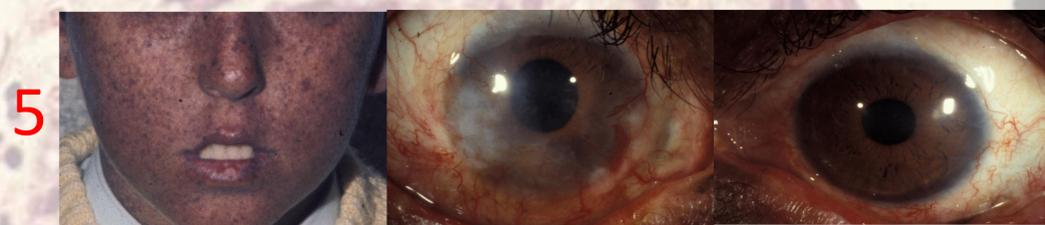
2 Paciente de 17 años con XP muy avanzado. El cuadro se inició al año y medio. No PL.
Tumoración blanquecina en OD.
Tumoración de aspecto carcinoide a la eversión en OI.
Sarcoma de Kaposi en la nariz.
Falleció 2 meses después de la visita.



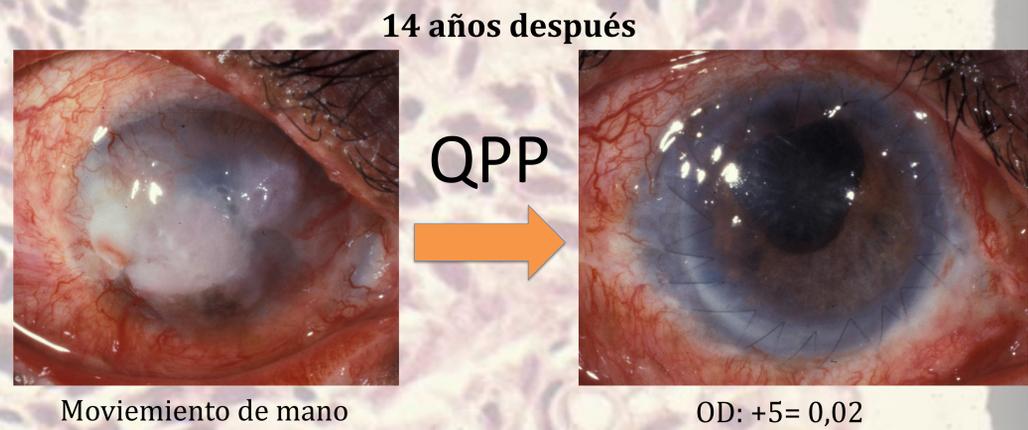
3 Paciente que acudió con 22 años por primera vez
Padres consanguíneos.
OD: 0,06 20° - 1 - 8 = 0,5 OI: Movimiento de mano
Queratoplastia laminar OI de 10 mm.
3 años después:
OD: - 8 = 0,05 OI: 0,1 20° - 3,5 + 2 = 0,35
Queratoplastia laminar OD de 10 mm.
Al mes y medio OD: 0,06 125° - 6 - 5,5 = 0,15
AP de AO: DISQUERATOSIS EPITELIAL
La paciente no volvió a mas controles.



4 La afección empezó a los 2 años.
Extirpaciones de carcinomas, melanomas y melanosarcomas en cara, cuero cabelludo y antebrazo izquierdo.
Exanteración OD tras varias recidivas de carcinoma espinocelular en conjuntiva bulbar.
OI: -1,50 = 0,6.
Tumoraciones a nivel de conjuntiva bulbar con invasión corneal.
QX: Extirpación de tumoraciones (no AP) y recubrimiento mucosa retrobálano prepucial al no disponer de conjuntiva ni mucosa bucal. Se practicó betaterapia.
Buen resultado postoperatorio. No recidivas al año de seguimiento.
No mas visitas.



5 OD: MM OIcc: 0,4
Acude con 8 años. El cuadro empezó a los 2. PIO de 35mmHg.
Papilas pálidas (OD más que OI)
Trabeculectomías en AO.
Extirpación de epitelioma en OD.



14 años después
QPP

Movimiento de mano OD: +5= 0,02

AP: Carcinoma epitelial corneal



Al año
OD: PL OIcc: 0,05
El paciente acude por última vez a los 23 años con el injerto totalmente opacificado. En OI presentaba una tumoración límbica.
El paciente falleció un año después.

6



OD: No PL

OIcc: 0,7

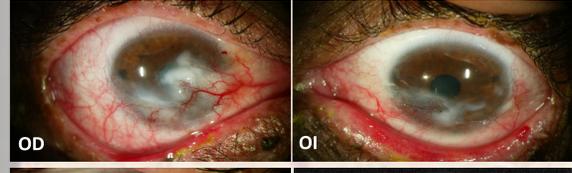
Resección de tumoración + QPP reconstructiva de 9,1mm



ODcc: 0,03

Paciente de 20 años.
Aparición de las lesiones a los 3 años.
Múltiples lesiones dermatológicas, ectropión cicatricial.
Se decidió no tocar el OI.
AP: Composición de tejido cicatricial y lipoideo sin signos de malignidad.
El paciente falleció un año después de la intervención.

7



QX DE LA RETRACCIÓN DE PÁRPADO CON INJERTO DE PIEL



QUERATOPLASTIA LAMELAR ANTERIOR (DALK) PERITOMÍA DE 2 A 8 H + MB AMNIÓTICA



OD: 0,06 -3 = 0,075

Varón de 26 años de origen árabe.
A.P. : Cirugía corneal AO + cirugía de tumor palpebral OD (hace 14 años).
A.F. : Padres son primos.
M.C. : Pérdida de visión progresiva OD desde hace meses.
AGUDEZA VISUAL:
OD = 0,055 NO mejora con corrección N°6
OI = 0,1 150° - 10,00 + 3,00 = 0,45 N°1

Anatomía Patológica:
Lesión intraepitelial escamosa de bajo grado.

8

Varón de 24 años de origen árabe.
A.F. : Padres son primos.
M.C. : Segunda opinión por pérdida de AV progresiva OI de meses.

AGUDEZA VISUAL:
OD = 0,75 30° - 1,25 + 0,50 = 0,95 N°1
OI = 0,06 90° - 6,00 + 2,50 = 0,09 N°2



EXTIRPACIÓN TUMOR CONJUNTIVAL PIGMENTADO NASAL
EXTIRPACIÓN PSEUDOPTERIGION TEMPORAL
QUERATECTOMÍA LAMELAR SUPERFICIAL
MB AMNIÓTICA + CRIOTERAPIA CONJUNTIVAL



OIcc : 0,15

Conclusiones

1. El xeroderma pigmentoso es una enfermedad rara que produce una hipersensibilidad a la luz ultravioleta que aparece en los primeros años de vida → **DETECCIÓN**
2. En estos pacientes debe evitarse la exposición al sol ya que puede producir importantes lesiones tanto dérmicas como oculares. Se realizará mediante cremas protectoras, vestimenta especial contra rayos UV, cambios en el estilo de vida → **PREVENCIÓN**
3. A nivel oftalmológico puede provocar la aparición de tumores en la superficie ocular así como insuficiencia límbica, que va a traducirse en graves opacidades corneales. En estos casos la QPP, la DALK o la queratectomía superficial son útiles para recuperar la transparencia corneal y la membrana amniótica o mucosas autólogas (bucal, vaginal, prepucio) para reemplazar el tejido extirpado → **TRATAMIENTO**
4. El seguimiento tiene que ser estrecho debido a la alta tasa de recurrencias → **RECIDIVAS**
5. Se trata de una enfermedad potencialmente mortal si no se toman las medidas adecuadas ni se realiza un abordaje multidisciplinar de la enfermedad → **MAL PRONÓSTICO**



"Niños de la luna"

Bibliografía

1. Dollfus H. et al. Ocular manifestations in the inherited DNA repair disorders. *Surv Ophthalmol* 48: 107-122, 2003.
2. Brooks BP et al. Ocular manifestations of xeroderma pigmentosum: long term follow-up highlights the role of DNA repair in protection from sun damage. *Ophthalmology*. 2013 July; 120(7) 1324-1336.
3. Ramkumar HL et al. Ophthalmic manifestations and histopathology of xeroderma Pigmentosum: two clinicopathological cases and a review of the literature. *Surv Ophthalmol*. 2011; 56(4): 348-361.
4. Gupta N, Sachdev R, Tandom R. Ocular surface squamous neoplasia in xeroderma pigmentosum: clinical spectrum and outcome. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol*. 2011 Aug;249(8):1217-21.
5. Chaurasia S. et al. Corneal changes in Xeroderma Pigmentosum: a clinicopathologic report. *Am J Ophthalmol* 2014; 157: 495-500.
6. Jalali S, Boghani S, Vemuganti GK, Ratnakar KS, Rao GN. Penetrating Keratoplasty in Xeroderma Pigmentosum. *Cornea*. 13(6): 527-533, 1994.
7. Kobayashi A. et al. Multi-layer amniotic membrane graft for pterygium in a patient with xeroderma pigmentosum. *Jpn J Ophthalmol* 2001; 45: 496-498.
8. Tamura D, Digiovanna JJ, Khan SG, Kraemer KH. Living with xeroderma pigmentosum: comprehensive photoprotection for highly photosensitive patients. *Photodermatol Photoimmunol Photomed* 2014; 30: 146-152.