

# NIÑO DE LA LUNA

**BELÉN ENCABO DURÁN**  
**R2 DERMATOLOGÍA**

# CASO CLÍNICO

- PRIMAVERA **2012**: Primera visita
  - Urgencias pediátricas ---- Urgencias Dermatología
    - Varón 5 años
    - Natural de Marruecos
    - 1 año en España. Situación irregular
    - **BARRERA LINGÜÍSTICA**



# Diagnóstico Diferencial

## A) FOTOSENSIBILIDAD

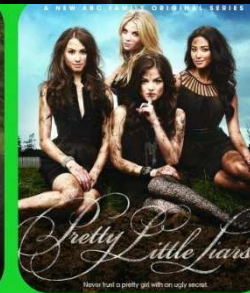
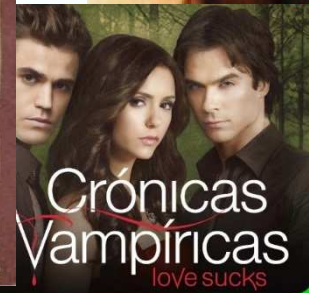
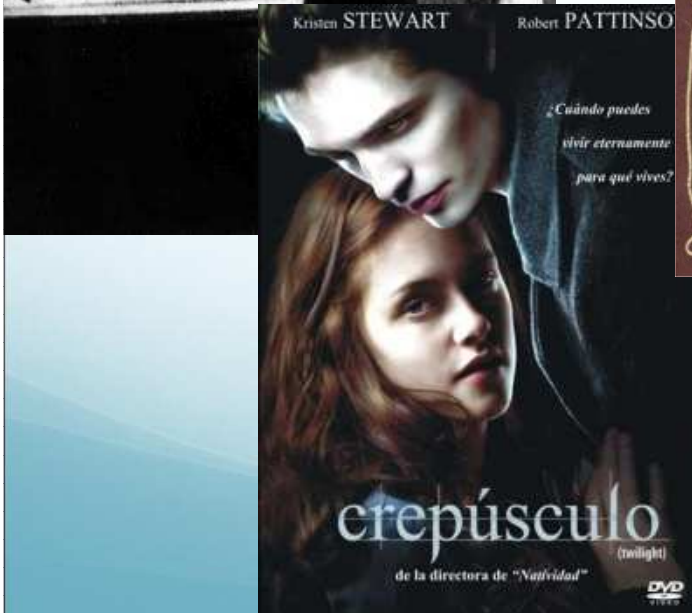
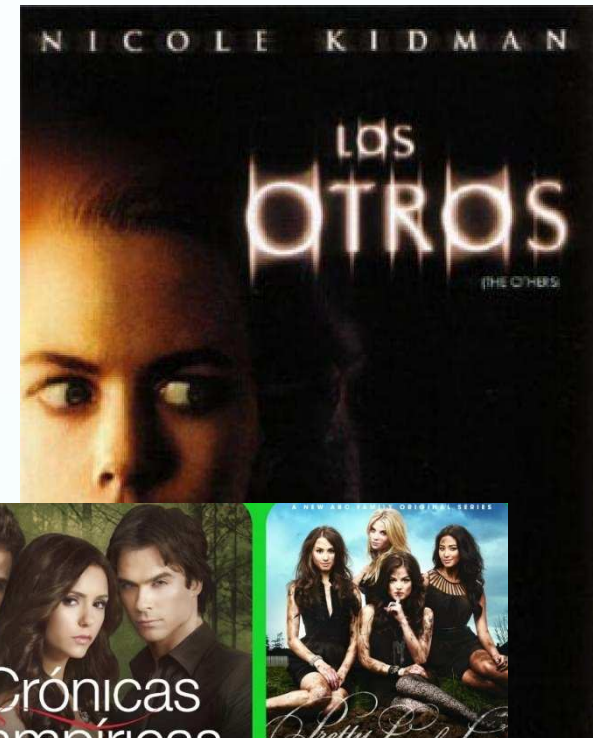
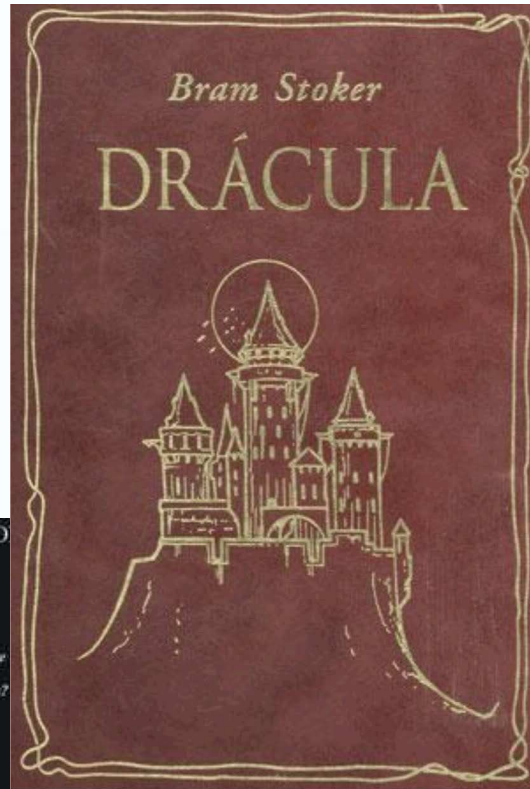
<b>XERODERMA PIGMENTOSO</b>
SÍNDROME DE COCKAYNE
SÍNDROME DE SENSIBILIDAD-UV
TRICOTIODISTROFIA
SÍNDROME DE BLOOM
SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON

## B) TUMORES

Síndromes genéticos	CE*	CB**
Xeroderma pigmentoso	+	+
Albinismo	+	+
Epidermodisplasia verruciforme	+	
Epidermólisis ampollosa distrófica	+	
Sd. carcinoma basocelular nevoide		+
Sd. de Bazex		+
Sd. de Rombo		+

# **XERODERMA PIGMENTOSO**

# NIÑOS DE LA LUNA



# XERODERMA PIGMENTOSO

- **Fotodermatosis** provocada por defectos en la reparación del ADN (complejo NER)
  - **Telomerasa**



Cancer Res. 2013 Mar 15;73(6):1844-54. doi: 10.1158/0008-5472.CAN-12-3125. Epub 2013 Jan 3.

**Telomere length and telomerase activity impact the UV sensitivity syndrome xeroderma pigmentosum C.**

Stout GJ<sup>1</sup>, Blasco MA.

 Author information





# XERODERMA PIGMENTOSO

- **Fotodermatosis** provocada por defectos en la reparación del ADN (complejo NER)
  - **Telomerasa**
- Enfermedad Rara
  - 1-2 casos/1.000.000 RN en Europa
  - 1/40.000-100.000 RN en Japón
- Herencia **Autosómica Recesiva**
  - Mutación en homocigosis del gen XPC
    - Val548Alafs\*25 (OMIM 613208)



# CLASIFICACIÓN

GRUPO	MUTACIÓN	OBSERVACIONES
XPA	9q22	Grupo más frecuente en Japón
XPB	2q21 / ERCC3 (ADN helicasa)	Poco frecuente Se ha descrito en Fenotipo mixto (S. Cockayne + XP)
XPC	3p25	Grupo más frecuente en EEUU y Europa
XPD	19q13 / ERCCZ	50% presentan anomalías neurológicas
XPE	11p12 / Proteína DDBZ	Fenotipo leve
XPF	16p13 / ERCC4	
XPG	13q33 / ERCC5	Fenotipo combinado (S. Cockayne + XP)
XPV (Variante)	6p21.1 / POLH (ADN polimerasa eta)	Tasas normales de reparación del ADN Defecto en la síntesis post-lesión del ADN Sólo manifestaciones cutáneas leves



# ¿CÓMO EVOLUCIONA?

- **Nacimiento:** Piel sana
- **Infancia (1-5 años)**
  - Léntigos, xerosis
  - Telangiectasias
  - Máculas hipopigmentadas, atrofia
- **Infancia (5-8 años)**
  - Ulceración
  - Lesiones premalignas: queratosis actínicas, queratoacantomas...



# ¿CÓMO EVOLUCIONA?

- **Infancia-adolescencia (>8 años)**
  - Carcinoma Basocelular/Espinocelular (incluso de la lengua)
  - Melanoma, angio/fibrosarcoma
  
- **Adulto (≈20 años)**
  - Metástasis
  - Infecciones
  - Complicaciones neurológicas



# ¿TIENE OTRAS AFECTACIONES?

- OFTALMOLOGICAS
- NEUROLÓGICAS (20-30%)
  - Retraso mental/crecimiento
  - Ataxia
  - Arreflexia
  - Sordera
- ONCOLÓGICAS
  - Pulmón
  - Cavity Oral
  - Riñón
  - Cerebro
  - Hematológicas



**RIESGO X10**

# ¿CÓMO SE MANEJA?

- ✓ EVITAR LA EXPOSICIÓN SOLAR + FOTOPROTECCIÓN (fotoliasa)



- ✓ Suplementos de vitamina D (50.000 UI/mes)
- ✓ Complicaciones cutáneas:
  - ✓ Cirugía
  - ✓ **Imiquimod 5% tópico**
  - ✓ ¿Retinoides altas dosis?
  - ✓ Terapia génica

# CASO CLÍNICO

- **Plan en Consulta de Dermatología pediátrica**

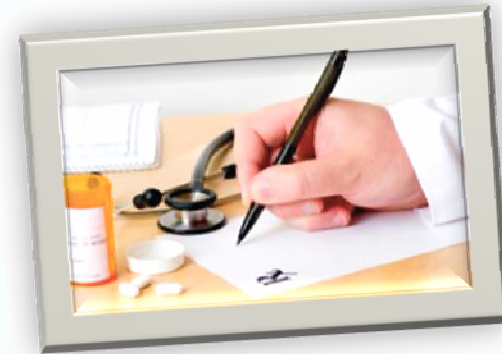
1. Derivación a Oftalmología

2. Fotoprotección especial

3. Imposibilidad de crioterapia



Inicio de **Imiquimod**



Marruecos ➡ Próxima visita en un año

# CASO CLÍNICO

- Finales de 2013





# CASO CLÍNICO

- Suspendemos Imiquimod
- Programamos **tratamiento quirúrgico** bajo anestesia con sedación
  - 4 intervenciones quirúrgicas
    - 3 de ellas con OFTALMOLOGÍA

**13 TUMORES**

# CASO CLÍNICO

Marruecos → Pérdida de seguimiento

- Citamos a finales de 2014
- Volvemos a insistir en:

# FOTOPROTECCIÓN

# AGENTES FOTOPROTECTORES



# PROBLEMAS

- SOCIAL
- ECONÓMICO
- COMUNICATIVO

# CASO CLÍNICO

- Finales de 2014

Nuevas lesiones faciales y resto de Superficie cutánea



**Ingreso Hospitalario:** Tratamiento con Imiquimod

# CASO CLÍNICO





# EVOLUCIÓN OFTALMOLÓGICA



# Manifestaciones oculares

## Xeroderma pigmentoso

Las alteraciones oculares incluyen

- Queratitis infecciosas



- Opacificación corneal



- Fotofobia



# Caso clínico

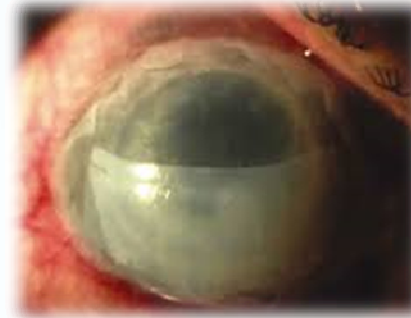
- **Exploración Oftalmológica**

**AV:** no valorable

**BMC OI:** Tumoración palpebral de gran tamaño que afecta a párpado inferior *izquierdo*

- Diversas lesiones conjuntivales de aspecto melanocítico en conjuntiva de ojo izquierdo
- Opacidad corneal con gran vascularización en ambos ojos

# Caso clínico

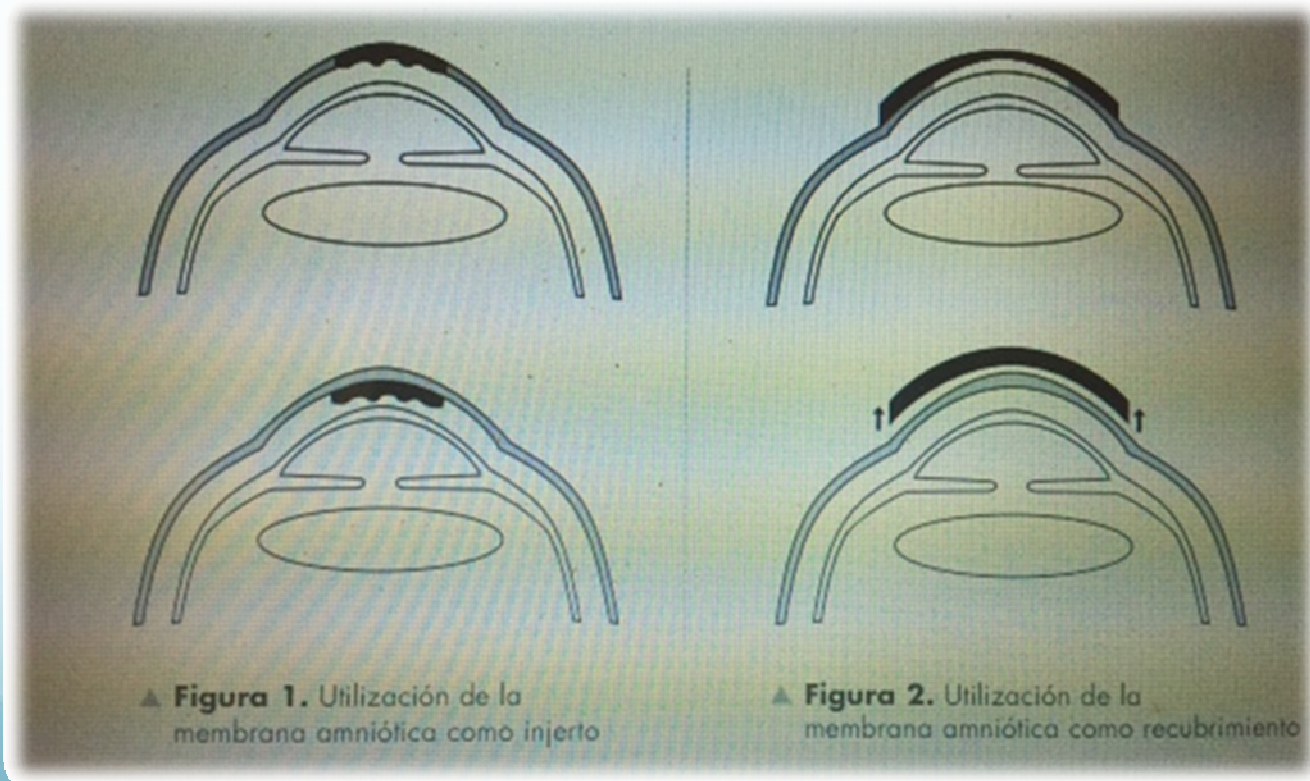


- Resección quirúrgica de la lesión encontrada en párpado inferior de ojo izquierdo y posterior reconstrucción con injerto de piel procedente de la espina iliaca antero superior
- Asimismo se realiza exéresis de la lesión conjuntival de ojo izquierdo y colocación de un injerto de membrana amniótica
- Intraoperatoriamente se establece hallazgo de otra lesión en canto externo que también se eliminó



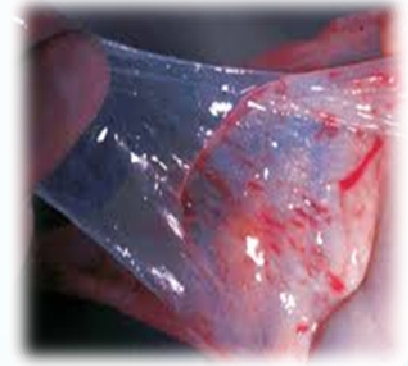
# Trasplante de membrana amniótica

- Aplicación de un fragmento de membrana amniótica sobre la superficie ocular. Puede aplicarse como *recubrimiento* o como *injerto*



# Propiedades de la membrana amniótica

1. Efecto tectónico en defectos estructurales extensos
2. Efecto promotor de epitelización (migración y adhesión)
3. Aporte e integración de sustrato estromal
4. Disminución de inflamación y neovascularización
5. Disminución de tejido cicatricial
6. Efecto neuroprotector
7. Barrera antimicrobiana
8. Efecto antiálgico
9. Medio para cultivo celular in vivo e in vitro (células epiteliales y limbares)
10. Baja antigenicidad





# Discusión

- Los pacientes con Xeroderma Pigmentoso tienen una alta probabilidad de desarrollo tumoraciones malignas **oculares** a lo largo de su vida
- Realización de una exploración **oftalmológica** de manera exhaustiva y periódica
- **Tratamiento** adecuado a cada tipo de lesión
- Mantener una adecuada **calidad de vida** y alargar la esperanza de vida

**EN LA ÚLTIMA VISITA...**



# ¿CON QUÉ NOS QUEDAMOS?

- **XERODERMA PIGMENTOSO**
  - Entidad grave, de difícil manejo y pronóstico infausto
  - **PREVENCIÓN / FOTOPROTECCIÓN**
  - **BAJA PREVALENCIA; ALTO IMPACTO**
- Gran importancia del **manejo multidisciplinar**
  
- **Nuestro paciente**
  - Falta de recursos
  - Pérdidas largas en el seguimiento
  - **PROBLEMÁTICA SOCIAL**

**MALA EVOLUCIÓN**

# AGRADECIMIENTOS

- **SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA**
- **SERVICIO DE PEDIATRÍA**
- **TRABAJADORA SOCIAL CS CIUDAD JARDÍN**
  - Mercedes Martínez
- **SERVICIO DERMATOLOGÍA**