



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), Noviembre-Diciembre 2025,
Volumen 9, Número 6.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i6

CUANDO LA LUZ ES LETA XERODERMA PIGMENTOSO REPORTE DE CASO EN NIÑA DE 7 AÑOS

**WHEN LIGHT IS LETHAL XERODERMA PIGMENTOSUM
CASE REPORT IN A 7-YEAR-OLD GIRL**

Jéssica Maribel Sandoval Rivera
Universidad Tecnologica Equinoccial, Ecuador

Fernanda Carolina Ron Andrade
Universidad Tecnologica Equinoccial, Ecuador

Nathalie Lascano
Investigador Independiente, Ecuador

Santiago Alberto Palacios Alvarez
Centro de la Piel – CEPI, Ecuador

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i6.21407

Cuando la Luz es Letal Xeroderma Pigmentoso. Reporte de Caso en Niña de 7 Años

Jéssica Maribel Sandoval Rivera¹

jesyquita06@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0000-1975-8039>

Universidad Tecnologica Equinoccial

Ecuador

Nathalie Lascano

natylascano@hotmail.com

<https://orcid.org/0000-0001-8380-9275>

Médica Dermopatóloga

Ecuador

Fernanda Carolina Ron Andrade

fcr.fernanda.andrade@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-4752-0244>

Universidad Tecnologica Equinoccial

Ecuador

Santiago Alberto Palacios Alvarez

drpalacios@cepi.ec

<https://orcid.org/0009-0005-9128-7960>

Director médico del Centro de la Piel - CEPI

Ecuador

RESUMEN

El xeroderma pigmentoso (XP) es una enfermedad genética rara, autosómica recesiva, caracterizada por una deficiencia en la reparación del ADN dañado por la radiación ultravioleta. Esta alteración conlleva una marcada fotosensibilidad y un riesgo extremadamente alto de desarrollar neoplasias cutáneas, con una incidencia hasta 10.000 veces mayor de cáncer de piel no melanoma, como el carcinoma basocelular (BCC) y el carcinoma escamocelular (SCC), y 2.000 veces mayor de melanoma en comparación con la población general. Clínicamente, las lesiones cutáneas pueden simular distintos tipos de neoplasias malignas, por lo que el diagnóstico histopatológico es fundamental. Se presenta el caso de una paciente femenina de 7 años con XP, quien desarrolló múltiples lesiones hiperpigmentadas en zonas fotoexpuestas. Algunas presentaban bordes irregulares, ulceraciones y pigmentación heterogénea, lo que generó sospecha de melanoma o carcinoma escamocelular. No obstante, la biopsia confirmó la presencia de carcinoma basocelular en sus variantes infiltrante, nodular con diferenciación adenoide y escamosa. Este caso resalta la importancia del diagnóstico diferencial en XP y la necesidad de un seguimiento estricto para la detección temprana y el tratamiento oportuno de las neoplasias cutáneas.

Palabras claves: xeroderma pigmentoso pediátrico, cáncer de piel, xp formas clínicas, prevención

¹ Autor principal.

Correspondencia: jesyquita06@hotmail.com

When Light is lethal Xeroderma Pigmentosum Case Report in a 7-Year-Old Girl

ABSTRACT

Xeroderma pigmentosum (XP) is a rare, autosomal recessive genetic disorder characterized by a deficiency in the repair of DNA damaged by ultraviolet radiation. This alteration leads to marked photosensitivity and an extremely high risk of developing skin neoplasms, with an incidence of non-melanoma skin cancer, such as basal cell carcinoma (BCC) and squamous cell carcinoma (SCC), up to 10,000 times higher, and melanoma up to 2,000 times higher compared to the general population. Clinically, skin lesions can mimic distinct types of malignancies, making histopathological diagnosis essential. We present the case of a 7-year-old female patient with XP who developed multiple hyperpigmented lesions in sun-exposed areas. Some of these lesions presented irregular borders, ulcerations, and heterogeneous pigmentation, raising suspicion of melanoma or squamous cell carcinoma. However, the biopsy confirmed the presence of basal cell carcinoma in its infiltrative, nodular with adenoid differentiation, and squamous variants. This case highlights the importance of differential diagnosis in XP and the need for close monitoring for the early detection and timely treatment of skin neoplasms.

Keyword: pediatric xeroderma pigmentosum, skin cancer, xp clinical forms, prevention

*Artículo recibido 20 octubre 2025
Aceptado para publicación: 15 noviembre 2025*



INTRODUCCION

El xeroderma pigmentoso (XP) es un raro trastorno autosómico recesivo de la reparación de daños inducidos por la radiación UV que se caracteriza por fotosensibilidad y propensión a desarrollar, entre muchos otros, cánceres de piel a una edad temprana (1-3). Es producido por un defecto en la reparación por escisión de nucleótidos del ADN después de la exposición a la radiación ultravioleta (4). Su prevalencia es variable según la localización geográfica, entre 1-3 por millón en Estados Unidos y Europa (5), los datos epidemiológicos en América Latina son escasos pues no existen registros de enfermedades raras o también llamadas huérfanas en la base de datos de los países. A pesar de ello existe literatura regional que nos reporta ciertos datos epidemiológicos de casos esporádicos que han aparecido, los datos epidemiológicos son casi inexistentes sobre la realidad del XP en nuestro Ecuador (6). En comparación con la población sana, los pacientes con XP demostraron una incidencia de cáncer de piel que aumenta hasta 10.000 veces en el caso del cáncer de piel no melanoma (NMSC), como el carcinoma de células basales (BCC) y el carcinoma de células escamosas (SCC), mientras que el melanoma se informa que es 2000 veces más frecuente (7,8). La causa de la muerte en el XP se debe a los cánceres cutáneos (34%), a la neurodegeneración (31%) y a los cánceres internos (17%). El riesgo de padecer una neoplasia es 20-50 veces superior al de los controles (5,9). El XP se clasifica en 8 tipos genéticos, según el gen afectado: XPA, XPB (o ERCC3), XPC, XPD (o ERCC2), XPE (o DDB2), XPF (o ERCC4), XPG (ERCC5), XPV (o POLH)10 (6,10,11)

El cuadro clínico que se observa en el XP traduce una hipersensibilidad al sol; asocia una afectación cutánea, ocular y, a veces, neurológica. Las manifestaciones cutáneas se caracterizan por modificaciones polimorfas de la piel fotoexpuesta y la aparición de diversas neoplasias cutaneomucosas. La enfermedad evoluciona habitualmente en tres estadios, el primero que es un estadio de eritema persistente en partes fotoexpuestas, que sugiere una quemadura solar, inusual por su aparición tardía y su carácter persistente. Se acompaña de una xerosis cutaneomucosa con queilitis y fotofobia. El segundo estadio es el de discromías que se podrían llamar «máculas pigmentosas», que se instauran progresivamente y se vuelven evidentes desde los 12 meses de edad. Están constituidos por minúsculas máculas pigmentadas lenticulares de límites imprecisos, que varían con el tiempo, las cuales pueden ser aisladas en las zonas poco o nada expuestas a los rayos solares.



Cuando son múltiples, confluyen para formar placas vitiliginosas atróficas o esclerosas. En las regiones periorificiales, son responsables de atresia de los labios, los párpados y las narinas. En un estadio avanzado de la enfermedad, las máculas pigmentosas asociadas a la escleroatrofia cutánea se describían como «tipo poiquilodermia». Por último, tenemos el estadio de tumores cutaneomucosos con la aparición de tumores que aporta toda la gravedad a la enfermedad. Una afectación ocular bilateral completa habitualmente el cuadro. Lo que se altera es el segmento anterior del ojo, expuesto a los UV. La fotofobia es el signo constante y más precoz; permite orientar el diagnóstico, incluso antes de las manifestaciones cutáneas (5,12).

No hay un tratamiento para esta enfermedad sin embargo es necesario enfocarse en la prevención de aparición de nuevas lesiones, teniendo en cuenta un diagnóstico genético/clínico temprano y una protección duradera contra la exposición a los rayos UV, mediante la aplicación diaria de protección solar total o el uso de guantes, sombreros, gafas de sol, evitando la exposición durante el día, protección permanente de todo el cuerpo y en la resección quirúrgica frecuente de los cánceres de piel (7,13). Existen otras opciones terapéuticas no invasivas para tratar las lesiones premalignas y malignas en este tipo de pacientes como los tratamientos tópicos con imiquimod, el 5-fluorouracilo, el ácido metil aminolevulínico , el mebutato de ingenol, retinoides (14,15). Para evitar el desarrollo de canceres en la piel, es importante un adecuado control periódico por parte del dermatólogo, para detectar y tratar precozmente lesiones sospechosas ya sean estas premalignas o malignas. Además, no hay que dejar de lado el apoyo psicológico tanto al paciente como a la familia para poder sobrellevar esta enfermedad (6,16,17).

Caso Clínico

Se trata de una paciente femenina de 7 años que acude a consulta con sus padres para valoración por disminución de la agudeza visual y presentar manchas en piel, las cuales aparecieron en rostro a los 4 meses de edad y fueron aumentando en número, tamaño y extendiéndose a región cervical y extremidades superiores, por lo que a los 3 años de edad se diagnosticó xeroderma pigmentoso y se inició tratamiento con medidas generales del cuidado de la piel, hidratación, protección solar y lubricante ocular, posteriormente presentó fotofobia por lo que fue valorada por oftalmólogo quien diagnostica queratitis ocular, se ha mantenido en controles sin embargo, condición ha ido avanzando.



Al examen físico evidenciamos dermatosis localizada en rostro, región cervical y miembros superiores caracterizadas por maculas, manchas, pápulas hiperpigmentadas, marrón oscuro y negras (Figura 1).

A la dermatoscopia (Figura 2) a nivel de dorso y ala nasales izquierda lesiones tipo pápulas hiperpigmentadas negro brillante la más grande de 9 mm predominantemente en punta nasal, algunas con centro ulcerado, con estructuras blanco-brillantes con nidos y glóbulos azul gris, telangiectasias arboriformes (Figura 5).

En parpado superior izquierdo lesión con bordes descamativos, base eritematosa (Figura 3). En mejilla izquierda mancha hiperpigmentada color negro azulado de aproximadamente 2 cm de diámetro con áreas blancas sin estructura y círculos blancos (figura 4).

Se decide realizar biopsias incisionales (Figura 6) con resultado histopatológico que nos reporta presencia de carcinoma basocelular infiltrante a nivel malar izquierdo, carcinoma basocelular nodular con diferenciación adenoide y otro con diferenciación escamosa a nivel de lesiones de región nasal (Figura 7), mientras que la histopatología de lesión de parpado sin evidencia de neoplasia.

Figura 1.
Lesiones en zonas fotoexpuestas



Figura 2.
Zonas de lesiones para dermatología y biopsia

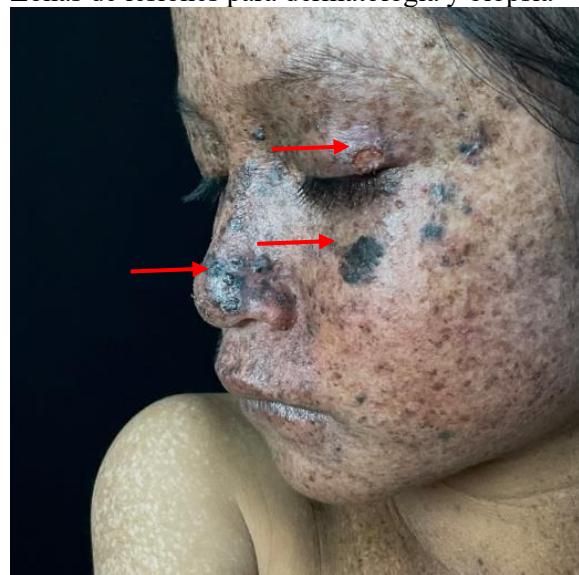


Figura 3. Dermatoscopia de lesión de párpado superior izquierdo, en la que se evidencia hiperqueratosis (flecha azul)

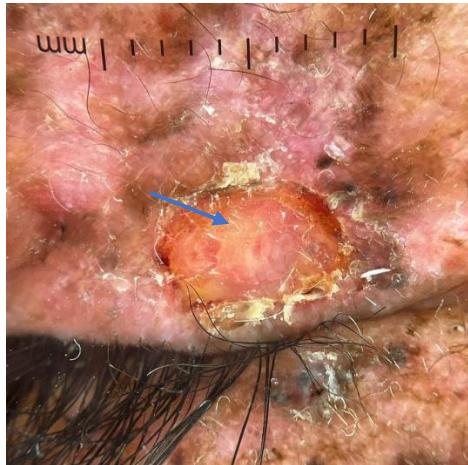


Figura 4. Dermatoscopia de lesión de mejilla izquierda, con bordes irregulares (flecha verde), lesión intensamente pigmentada (estrella azul)

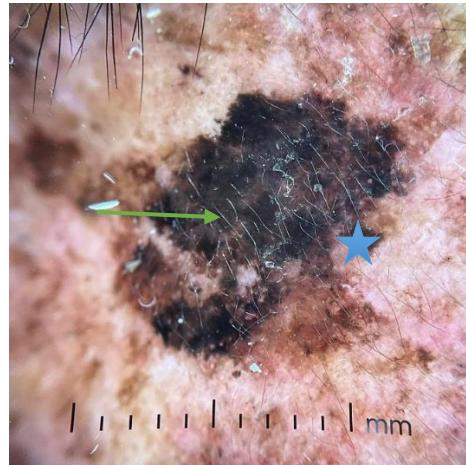


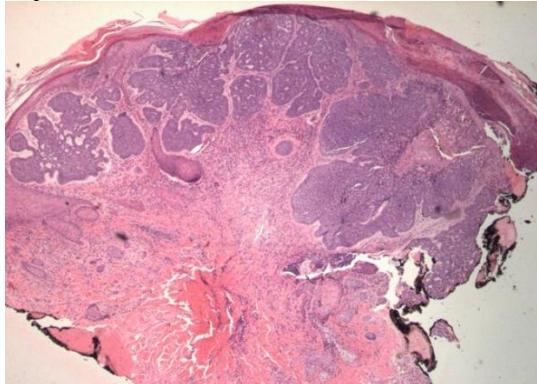
Figura 5. Dermatoscopia de lesiones de dorso y ala nasal caracterizada por zonas de ulceración (flecha negra), nidos ovoides azul-grisáceo (flecha tomate), estructuras blanquecinas (flecha celeste), telangiectasia (triángulo rojo).



Figura 6. Postquirúrgico de biopsias incisionales



Figura 7. Histopatología, carcinoma basocelular. Lesión cutánea localizada en dermis y constituida por una proliferación de células basaloïdes atípicas que forman islotes y hebras sólidas con conexión epidérmica y se expanden hasta dermis reticular.



DISCUSIÓN

El caso presentado corresponde a una paciente femenina de 7 años con diagnóstico de xeroderma pigmentoso (XP), enfermedad genética rara caracterizada por una deficiencia en la reparación del ADN dañado por la radiación ultravioleta, lo que conlleva una marcada fotosensibilidad y un riesgo extremadamente alto de desarrollar neoplasias cutáneas. La paciente presentó manifestaciones cutáneas desde los 4 meses de edad, con progresión de las lesiones hiperpigmentadas y aparición de fotofobia, además llamaba la atención que no presentaba una sensibilidad marcada al sol lo que condujo a una exposición discriminada a este. A pesar de la instauración de medidas preventivas y de protección solar, la evolución natural de la enfermedad ha llevado al desarrollo de neoplasias cutáneas, evidenciadas en el examen clínico y confirmado mediante estudio histopatológico, las cuales en un inicio se pensaban en otras formas de neoplasias como melanomas y carcinomas escamocelulares, principalmente por la clínica presentada, las cuales posteriormente se descartaron con exámenes realizados.

El diagnóstico en esta paciente permitió implementar medidas de fotoprotección y seguimiento oftalmológico y dermatológico continuos. Sin embargo, a pesar de estas intervenciones, el caso refleja la agresividad de la enfermedad en términos de progresión tumoral. La presencia de múltiples lesiones hiperpigmentadas con características dermatoscópicas sospechosas, junto con los hallazgos histopatológicos de carcinoma basocelular infiltrante y nodular con diferenciación adenoide y

escamosa, subraya la importancia del control dermatológico estricto y la detección temprana de neoplasias en pacientes con XP.

El carcinoma basocelular es el tipo de neoplasia más frecuente en pacientes con XP, con una incidencia significativamente mayor en comparación con la población general. En este caso, la distribución de las lesiones en zonas fotoexpuestas como la nariz, mejillas y párpados concuerda con los patrones típicos de afectación en XP. La biopsia reveló diferentes subtipos histológicos de carcinoma basocelular, lo que enfatiza la diversidad fenotípica de los tumores cutáneos en estos pacientes y su potencial agresividad.

El manejo de esta paciente se enfoca en la resección quirúrgica de las lesiones malignas y en la continuación de las medidas de fotoprotección. Debido a la afectación ocular con queratitis, se requiere seguimiento oftalmológico estricto para evitar complicaciones que puedan comprometer la función visual.

CONCLUSIONES:

El presente caso nos enseña la gravedad y el impacto del xeroderma pigmentoso en la salud y calidad de vida de los pacientes. A pesar de la implementación de medidas de protección solar y el seguimiento médico continuo, la enfermedad progresiva con el desarrollo de neoplasias cutáneas agresivas que nos pueden confundir y trascender en la decisión acerca del manejo de estos. El diagnóstico temprano y la atención multidisciplinaria son esenciales para mejorar el pronóstico y reducir complicaciones. La investigación en terapias emergentes y el acceso a tratamientos innovadores podrían ofrecer nuevas alternativas para el manejo de esta patología. Además, el apoyo emocional y psicológico es fundamental para mejorar la calidad de vida del paciente y su entorno familiar.

Conflicto de intereses

Las autoras declaran no tener conflictos de intereses.

Consentimiento informado

Consentimiento informado, dado por padre de paciente, debido a que la paciente es menor de edad.



REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Brambullo T, Colonna MR, Vindigni V, Piaserico S, Masciopinto G, Galeano M, et al. Xeroderma Pigmentosum: A Genetic Condition Skin Cancer Correlated-A Systematic Review. Vol. 2022, BioMed Research International. Hindawi Limited; 2022.
2. Tembo D, Mwanza S, Mbinga M, Kapoma C, Malumani M. Xeroderma pigmentosa: a report of three paediatric cases in Eastern Zambia, and review of the literature of this rare condition amongst sub-Saharan Africans. PAMJ-CM 2022; 10:15 [Internet]. el 29 de septiembre de 2022 [citado el 10 de julio de 2024];10(15). Disponible en: <https://www.clinical-medicine.panafrican-med-journal.com/content/article/10/15/full>
3. Sánchez P, Guillén P, Hilario Martínez-Liarte J. Xeroderma pigmentoso. Vol. 19, Piel. 2004.
4. Malipatil SR, Jonnalagadda SV. Surgical Excision with Rotational Flap Reconstruction for Basosquamous Cell Carcinoma in Xeroderma Pigmentosa: A Case Report. Indian Journal of Otolaryngology and Head and Neck Surgery. el 1 de octubre de 2019;71:702–5.
5. Minelli L, Dos Santos Gon A, Siega FR. Xeroderma pigmentoso. Vol. 66, Revista Brasileira de Medicina. 2009. p. 28–32.
6. Dávila Flores VC. Reporte de caso clínico y revisión de la literatura: “Niños de la luna”. Xeroderma Pigmentosum. En una adolescente atendida en el Centro de la piel. CEPI [Internet]. PUCE - Quito; 2019 [citado el 7 de julio de 2024]. Disponible en: <https://repositorio.puce.edu.ec/handle/123456789/31155>
7. Piccione M, Fortina AB, Ferri G, Andolina G, Beretta L, Cividini A, et al. Xeroderma Pigmentosum: General Aspects and Management. J Pers Med [Internet]. el 1 de noviembre de 2021 [citado el 7 de julio de 2024];11(11):1146. Disponible en: /pmc/articles/PMC8624855/
8. Leung AKC, Barankin B, Lam JM, Leong KF, Hon KL. Xeroderma pigmentosum: An updated review. Drugs Context. 2022;11.
9. Lehmann AR, McGibbon D, Stefanini M. Xeroderma pigmentosum. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2011 [citado el 10 de julio de 2024];6(1):70. Disponible en: /pmc/articles/PMC3221642 /



10. Kraemer KH, Digiovanna JJ. Forty years of research on xeroderma pigmentosum at the US National Institutes of Health. Photochem Photobiol. 2015;91(2):452–9.
11. Sethi M, Lehmann AR, Fawcett H, Stefanini M, Jaspers N, Mullard K, et al. Patients with xeroderma pigmentosum complementation groups C, E and V do not have abnormal sunburn reactions. British Journal of Dermatology [Internet]. el 1 de diciembre de 2013 [citado el 10 de julio de 2024];169(6):1279–87. Disponible en: <https://dx.doi.org/10.1111/bjd.12523>
12. Black JO. Xeroderma Pigmentosum. Head Neck Pathol [Internet]. el 1 de junio de 2016 [citado el 10 de julio de 2024];10(2):139. Disponible en: /pmc/articles/PMC4838978/
13. Kraemer KH, Digiovanna JJ. Forty years of research on xeroderma pigmentosum at the US National Institutes of Health. Photochem Photobiol [Internet]. 2015 [citado el 10 de julio de 2024];91(2):452–9. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25220021/>
14. Cheirif-Wolosky Carolina Palacios-López O. Opciones terapéuticas y preventivas no invasivas para el cáncer de piel no melanoma en pacientes pediátricos con xeroderma pigmentoso. 2018.
15. Leung AKC, Barankin B, Lam JM, Leong KF, Hon KL. Xeroderma pigmentosum: an updated review. Drugs Context [Internet]. 2022 [citado el 11 de julio de 2024];11. Disponible en: /pmc/articles/PMC9045481/
16. Digiovanna JJ, Kraemer KH. Shining a light on xeroderma pigmentosum. J Invest Dermatol [Internet]. 2012 [citado el 10 de julio de 2024];132(3 Pt 2):785–96. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22217736/>
17. Olalla Lopez EA. Xerodermia Pigmentosa. Reporte de dos casos clínicos. OdontoInvestigación. el 4 de febrero de 2020;6(1).

