

## CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

### Un reto diagnóstico: erupción recidivante en la hemicara izquierda



### Recurrent Rash on the Left Side of the Face: A Diagnostic Challenge

#### Historia clínica

Un niño de 4 meses de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, consultó por una erupción en la hemicara izquierda por la que había sido ingresado tres veces en su hospital de área.

#### Exploración

A la exploración se observó una erupción eritemato-edematosa con algunas costras adheridas (fig. 1). En esta ocasión el paciente presentó lesiones de las mismas características, con ampollas, en la zona pretibial y en los antebrazos (fig. 2). Aunque estos episodios no estaban relacionados con la exposición prolongada al sol, dos de las ocasiones coincidieron con viajes en coche. El paciente no utilizaba protector solar tóxico.

#### Histopatología

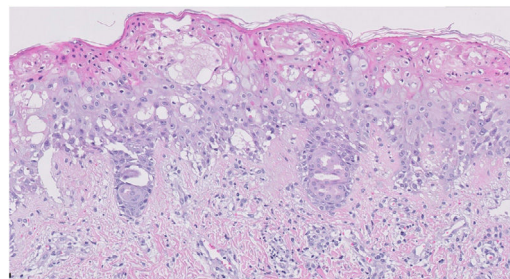
El estudio histológico de la biopsia fue compatible con un cuadro de fototoxicidad, destacando una epidermis en la



**Figura 1** Placa eritemato-edematosa con alguna costra adherente.



**Figura 2** Placa eritemato-edematosa con áreas denudadas y ampollas en la zona pretibial.



**Figura 3** Unión dermoepidérmica con cambios vacuolizantes. En la dermis superficial hay edema y escaso infiltrado linfocitario perivascular.

que se observaba queratinocitos abombados con numerosos queratinocitos necróticos y apoptóticos. La unión dermoepidérmica presentó cambios de vacuolización. En la dermis superficial se evidenció un edema y un infiltrado linfocitario perivascular escaso (fig. 3). El estudio de inmunofluorescencia fue negativo.

#### Otras pruebas complementarias

Se realizó un estudio analítico con hemograma y bioquímica, PCR, VSG, estudio de autoinmunidad y porfiria, los cuales resultaron negativos. También se solicitó un estudio genético.

#### ¿Cuál es su diagnóstico?

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2023.02.027>

0001-7310/© 2023 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la CC BY-NC-ND licencia (<http://creativecommons.org/licencias/by-nc-nd/4.0/>).

## Diagnóstico

El estudio genético fue diagnóstico de un xeroderma pigmentoso (XP) tipo D en heterocigosis compuesta, tras detectarse la variante patógena c.2046+1G>C y la variante R683W. El paciente padecía un tortícolis congénito izquierdo, lo que le hacía llevar siempre expuesta la misma hemicara.

## Tratamiento y evolución

Tras seguir las pautas relacionadas con la prevención del daño solar, el paciente no ha vuelto a sufrir episodios similares. Actualmente se encuentra asintomático con suplemento de vitamina D y protector solar.

## Discusión

El XP se caracteriza por fotosensibilidad, cambios en la pigmentación y envejecimiento prematuro de la piel, fotofobia y neoplasias. La prevalencia en Europa es de 2,3 casos por millón de habitantes<sup>1-3</sup>. Es un trastorno genético autosómico recesivo causado por mutaciones en algunos de los 8 genes involucrados en la reparación por escisión de nucleótidos, vías NER, los cuales nos protegen del daño inducido por radiación UV. Se han descrito ocho tipos de XP, presentando todos ellos un marcado incremento en el riesgo de padecer un cáncer de piel, tanto melanoma como no melanoma<sup>2,3</sup>. La edad media del desarrollo de los tumores es de 9 años para el carcinoma de piel no melanoma y de 20 para el melanoma<sup>1-3</sup>. Hasta el 25% de los pacientes presentan síntomas neurológicos, más frecuentes en los tipos A y D<sup>1</sup>. Estos incluyen sordera neurosensorial, microcefalia o deterioro cognitivo<sup>1</sup> y van a ser claves en el pronóstico de la enfermedad. Por otro lado, las manifestaciones oculares aparecen hasta en el 80% de los pacientes y pueden causar opacificaciones corneales<sup>2</sup>.

El diagnóstico diferencial debe incluir enfermedades inducidas o agravadas por la luz. Enfermedades reumatólogicas como el lupus eritematoso sistémico, enfermedades metabólicas como las porfirias o reacciones de fotosensibilidad inducidas por fármacos podrían explicar el proceso. Otro grupo de enfermedades que justificaría el cuadro son las enfermedades hereditarias con una hipersensibilidad solar, tales como el síndrome de Cockayne, el de Bloom, el de Rothmund-Thompson y los síndromes de progeria<sup>1-4</sup>. Por otro lado, determinados trastornos no relacionados con la exposición solar podrían cursar con una presentación similar a la del paciente que nos ocupa. Infecciones bacterianas (impétigo ampolloso causado por *Staphylococcus aureus*) o infecciones virales (herpes zoster). También el fenómeno de Meyerson sobre una malformación capilar podría comenzar con una lesión similar<sup>5</sup>.

En esta patología son imprescindibles el diagnóstico precoz y una protección estricta frente a las radiaciones UV. De hecho, la prevención del daño solar es la piedra angular del tratamiento<sup>5,6</sup>. Si bien no existe un tratamiento curativo, en la última década se han desarrollado diferentes quimiopreventivos, como los retinoides sistémicos, el 5-fluorouracilo, la endonucleasa VT4 o el imiquimod tópico<sup>6</sup>.

El reconocimiento precoz de la fotosensibilidad en pacientes pediátricos es fundamental para minimizar las complicaciones a largo plazo asociadas a una fotoprotección inadecuada.

## Financiación

Los autores confirman no haber recibido ningún tipo de financiación.

## Bibliografía

1. Butt FMA, Moshi JR, Owibingire S, Chindia ML. Xeroderma pigmentosum: A review and case series. *J Craniomaxillofac Surg.* 2010;38:534-7.
2. Karass M, Naguib MM, Elawabdeh N, Cundiff CA, Thomason J, Steelman CK, et al. Xeroderma pigmentosa: Three new cases with an in depth review of the genetic and clinical characteristics of the disease. *Fetal Pediatr Pathol.* 2015;34:120-7.
3. Moriwaki S, Kanda F, Hayashi M, Yamashita D, Sakai Y, Nishigori C. Xeroderma pigmentosum clinical practice guidelines. *J Dermatol.* 2017;44:1087-96.
4. Ueda T, Compe E, Catez P, Kraemer KH, Egly J-M. Both XPD alleles contribute to the phenotype of compound heterozygote xeroderma pigmentosum patients. *J Exp Med.* 2009;206:3031-46.
5. Pacha O, Hebert AA. Pediatric photosensitivity disorders. *Dermatol Clin.* 2013;31:317-26.
6. Lambert WC, Lambert MW. Development of effective skin cancer treatment and prevention in xeroderma pigmentosum. *Photochem Photobiol.* 2015;91:475-83.

I. Pérez-López<sup>a,\*</sup>, C. Garrido-Colmenero<sup>b</sup>  
y R. Ruiz-Villaverde<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Dermatología Médico Quirúrgica y Venerología, Hospital Universitario San Cecilio, Granada, España

<sup>b</sup> Servicio de Dermatología, Complejo Hospitalario de Jaén, Jaén, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [ipl.elmadrono@hotmail.com](mailto:ipl.elmadrono@hotmail.com)  
(I. Pérez-López).