



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Efélides múltiples: ¿solo pecas?

Multiple ephelides: Just freckles?



María Cristina Pradillo Martín*, Ángeles Porcel Jurado, Ana Nevado Jiménez y Eduardo Antonio Torres Magno

Centro de Salud El Cónsul, Distrito Sanitario Málaga, Málaga, España

Disponible en Internet el 15 de diciembre de 2023

Varón de 20 meses, caucásico, hijo de padres consanguíneos sanos (primos segundos). Presentaba desde el año múltiples efélides agrupadas en regiones fotoexpuestas, principalmente, en la cara (figs. 1 y 2), que llevaron al diagnóstico clínico de xeroderma pigmentoso (XP). Se confirmó al identificar la variante patogénica c.1643.1644delTG (p.Val548Alafs*25) en homocigosis en el gen XPC, relacionada con XP tipo C. Ambos padres, asintomáticos, la presentaron en heterocigosis. No se objetivó patología oftalmológica ni neurológica. El examen capilar con luz polarizada fue normal.

El XP es una genodermatosis rara (prevalencia 1-2,3/1.000.000) caracterizada por una sensibilidad celular extrema a la radiación ultravioleta asociada a mutaciones en genes implicados en la reparación del ADN¹. De herencia autosómica recesiva, se definen 8 subtipos: XP A-G y XP variante^{2,3}. Se manifiesta con efélides múltiples desde los 1-2 años en regiones fotoexpuestas, quemaduras tras cortas exposiciones solares, envejecimiento cutáneo prematuro, mayor riesgo de neoplasias cutáneas (carcinoma espinocelular/basocelular, melanoma) y alteraciones oculares y neurológicas¹⁻³. Estas son infrecuentes en el XP grupo C, el más común en nuestro medio². De diagnóstico clínico, se confirma con técnicas de biología molecular³. El tratamiento, evitar la exposición a radiación ultravioleta de por vida, va dirigido a evitar y detectar precozmente neoplasias cutáneas tempranas^{1,3}.



Figura 1 Facies del paciente a los 2 años de vida.

* Autora para correspondencia.

Correo electrónico: mcristinapradillo@gmail.com
(M.C. Pradillo Martín).

<https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2023.11.006>

1695-4033/© 2023 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



Figura 2 Lesiones producidas por la radiación solar visualizadas con luz ultravioleta (imagen cortesía de Javier del Boz González).

Bibliografía

1. Rivera Peñaranda S, Ortuño Gil C, Vera Lorente M, Iniesta Mompeán R, Cascales Barceló I. Xeroderma pigmentoso. Dos casos más en España. *An Pediatr.* 2003;58:395–403.
2. Black JO. Xeroderma pigmentosum. *Head and Neck Pathol.* 2016;10:139–44.
3. Lehmann J, Seebode C, Martens MC, Emmert S. Xeroderma pigmentosum – Facts and perspectives. *Anticancer Res.* 2018;38:1159–64.