

ACTUALIZACIÓN EN DERMATOLOGÍA

TOMO 16

AUTORES

Danny Helmut Laufer Núñez
Shirley Abigail López Baños
Allison Berenice Margari Álvarez
Kerly Amalfi Carvajal Cañarte



Actualización en Dermatología Tomo 16

Actualización en Dermatología Tomo 16

Laufer Núñez, Danny Helmut
López Baños, Shirley Abigail
Margari Álvarez, Allison Berenice
Carvajal Cañarte, Kerly Amalfi

IMPORTANTE

La información aquí presentada no pretende sustituir el consejo profesional en situaciones de crisis o emergencia. Para el diagnóstico y manejo de alguna condición particular es recomendable consultar un profesional acreditado.

Cada uno de los artículos aquí recopilados son de exclusiva responsabilidad de sus autores.

ISBN: 978-9942-680-89-1

DOI: <http://doi.org/10.56470/978-9942-680-89-1>

Una producción © Cuevas Editores SAS

Diciembre 2024

Av. República del Salvador, Edificio TerraSol 7-2

Quito, Ecuador

www.cuevaseditores.com

Editado en Ecuador - Edited in Ecuador

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley.

Índice:

Índice:	5
Prólogo	6
Síndrome de Bazex-Dupré-Christol: diagnóstico temprano de predisposición oncológica	
Danny Helmut Laufer Núñez	7
Vitíligo: terapias emergentes y su impacto en la calidad de vida	
Shirley Abigail López Baños	20
Cáncer de Piel: Diagnóstico Precoz y Tratamiento de la Carcinoma Basocelular, Esclerodermiforme y Melanoma	
Allison Berenice Margari Álvarez	34
Púrpura pigmentaria: diagnóstico diferencial y manejo en pacientes pediátricos	
Kerly Amalfi Carvajal Cañarte	46

Prólogo

La presente obra es el resultado del esfuerzo conjunto de un grupo de profesionales de la medicina que han querido presentar a la comunidad científica de Ecuador y el mundo un tratado sistemático y organizado de patologías que suelen encontrarse en los servicios de atención primaria y que todo médico general debe conocer.

**Síndrome de Bazex-Dupré-Christol:
diagnóstico temprano de predisposición
oncológica**

Danny Helmut Laufer Núñez

Médico Universidad Estatal de Guayaquil

Médico Hospital Luis Vernaza

Introducción

El síndrome de Bazex-Dupré-Christol es una genodermatosis rara de herencia dominante ligada al cromosoma X, caracterizada por la tríada clínica de foliculitis atrófica, hipohidrosis y tumores cutáneos malignos, principalmente carcinomas basocelulares de inicio temprano. Se considera una enfermedad de predisposición oncológica debido a la alta incidencia de neoplasias malignas cutáneas en pacientes afectados. La mutación en el gen *ACTRT1* y la desregulación de la vía Hedgehog han sido implicadas en la fisiopatología de esta condición [1].

El diagnóstico temprano es crucial para establecer medidas preventivas y un monitoreo adecuado, ya que las manifestaciones clínicas iniciales suelen ser sutiles y pueden pasar desapercibidas. Estas manifestaciones cutáneas incluyen pápulas atróficas foliculares que simulan queratosis pilaris y suelen aparecer durante la infancia. En los adolescentes, los carcinomas basocelulares surgen como lesiones precoces, siendo un

marcador clínico de importancia para sospechar este síndrome [2].

El reconocimiento clínico, apoyado en los antecedentes familiares y el análisis genético, permite confirmar el diagnóstico. Además, la identificación precoz es clave para evitar complicaciones relacionadas con los tumores malignos y mejorar la calidad de vida del paciente. La implementación de estrategias preventivas, como el uso de fotoprotección estricta y la vigilancia dermatológica regular, es fundamental [3].

A pesar de ser un síndrome raro, su estudio ofrece una ventana para comprender mejor los mecanismos moleculares implicados en la oncogénesis cutánea, lo que podría tener implicaciones terapéuticas no solo para los afectados, sino también para otros tipos de neoplasias con alteraciones similares [4].

Manifestaciones Clínicas

Las características clínicas del síndrome de Bazex-Dupré-Christol son heterogéneas y progresivas.

Las pápulas foliculares atróficas son la manifestación inicial más común, apareciendo en la infancia y localizándose predominantemente en áreas seboreicas como la cara y el tronco. Estas lesiones suelen ser asintomáticas, pero pueden asociarse con hipohidrosis y xerosis, lo que contribuye a la fragilidad de la piel [5].

Los carcinomas basocelulares son un hallazgo distintivo del síndrome y se desarrollan generalmente antes de los 20 años. Estas lesiones son de crecimiento lento, pueden ser múltiples y tienden a localizarse en áreas expuestas al sol, como la cara. En algunos casos, los carcinomas pueden presentar un comportamiento más agresivo, infiltrando tejidos subyacentes y requiriendo intervenciones quirúrgicas amplias [6].

Adicionalmente, se han descrito alteraciones capilares como hipotríquiasis congénita, caracterizada por cabello fino, escaso y quebradizo, lo que puede ser un marcador temprano de la enfermedad. La hipohidrosis también es frecuente, exacerbando las manifestaciones de xerosis y

aumentando el riesgo de daño cutáneo relacionado con factores ambientales [7].

Aunque los síntomas cutáneos son predominantes, el síndrome puede asociarse con otras manifestaciones extracutáneas, como anomalías dentales y oftalmológicas, lo que resalta la necesidad de un enfoque multidisciplinario en el manejo de estos pacientes [8].

Diagnóstico

El diagnóstico del síndrome de Bazex-Dupré-Christol se basa en la correlación de las manifestaciones clínicas con los antecedentes familiares y los hallazgos genéticos. La sospecha inicial surge ante la presencia de pápulas foliculares atróficas en pacientes jóvenes, especialmente si están acompañadas de neoplasias cutáneas tempranas o antecedentes familiares de carcinomas basocelulares [9].

El análisis histopatológico de las lesiones cutáneas puede revelar atrofia folicular, hiperqueratosis y cambios compatibles con carcinomas basocelulares. Sin embargo,

el diagnóstico definitivo requiere confirmación mediante estudios genéticos, siendo las mutaciones en el gen *ACTRT1* y en elementos reguladores asociados las más comúnmente identificadas [10].

El diagnóstico diferencial incluye otras genodermatosis, como el síndrome de Gorlin-Goltz y el xeroderma pigmentoso, así como entidades dermatológicas más comunes, como la queratosis pilaris. Por lo tanto, el enfoque diagnóstico debe ser sistemático, incluyendo un interrogatorio clínico detallado, exploración física minuciosa y pruebas complementarias [11].

La detección temprana permite implementar medidas preventivas y un monitoreo regular, reduciendo la morbilidad asociada con las neoplasias malignas. Además, la identificación de portadores asintomáticos en familias afectadas es fundamental para el manejo preventivo y la orientación genética [12].

Manejo y Prevención

El manejo del síndrome de Bazex-Dupré-Christol requiere un enfoque multidisciplinario, que incluye dermatólogos, genetistas y, en casos necesarios, cirujanos oncológicos. La prevención de las complicaciones oncológicas es el pilar del tratamiento, lo que implica vigilancia dermatológica regular y la remoción temprana de lesiones sospechosas [13].

La fotoprotección estricta es esencial para reducir el riesgo de desarrollo y progresión de carcinomas basocelulares. Esto incluye el uso de protectores solares de amplio espectro, ropa protectora y evitar la exposición solar durante las horas pico. En algunos casos, se puede considerar el uso profiláctico de inhibidores de la vía Hedgehog, como el vismodegib, para reducir la carga tumoral [14].

Las intervenciones quirúrgicas para la resección de carcinomas deben realizarse con márgenes adecuados para garantizar la erradicación completa de las lesiones malignas. En lesiones extensas o recurrentes, puede ser

necesario recurrir a técnicas avanzadas, como la cirugía micrográfica de Mohs, que permite una preservación máxima del tejido sano [15].

Además, la educación del paciente y su familia es crucial para garantizar la adherencia a las medidas preventivas y mejorar la calidad de vida. El asesoramiento genético debe ofrecerse a las familias afectadas para identificar portadores asintomáticos y planificar estrategias reproductivas informadas [16].

Conclusión

El síndrome de Bazex-Dupré-Christol es una genodermatosis rara que representa un desafío diagnóstico y terapéutico debido a su baja prevalencia y manifestaciones clínicas heterogéneas. El reconocimiento temprano de las características cutáneas iniciales y la asociación con carcinomas basocelulares de aparición precoz son esenciales para establecer un diagnóstico preciso y prevenir complicaciones graves. Las herramientas genéticas han revolucionado la capacidad diagnóstica, permitiendo identificar

mutaciones específicas en el gen *ACTRT1*, lo cual contribuye a un mejor entendimiento de su fisiopatología y su manejo.

El manejo del síndrome se centra en la vigilancia dermatológica constante, la prevención mediante fotoprotección y la intervención quirúrgica temprana para las lesiones malignas. Asimismo, el uso de terapias dirigidas, como los inhibidores de la vía Hedgehog, podría convertirse en un pilar terapéutico en el futuro, especialmente en pacientes con lesiones múltiples o recurrentes. La educación del paciente y el asesoramiento genético familiar son fundamentales para mejorar la calidad de vida y optimizar el manejo integral de esta enfermedad.

A pesar de los avances en la comprensión del síndrome, persisten lagunas en el conocimiento sobre su historia natural y la eficacia de las terapias emergentes. La investigación futura debe centrarse en el desarrollo de estrategias terapéuticas personalizadas y en la identificación de nuevos marcadores genéticos que

permitan un diagnóstico más temprano y específico. En conjunto, estos esfuerzos contribuirán a una mejor atención de los pacientes y a una reducción de la carga de esta condición oncológica.

Referencias

1. Léauté-Labrèze C, Taïeb A, Maleville J. Bazex-Dupré-Christol syndrome: A rare genodermatosis predisposing to basal cell carcinomas. *Dermatology*. 1999;198(3):281-284.
2. Giordano CN, Sinha AA. Genetic basis of Bazex-Dupré-Christol syndrome and its implications in basal cell carcinoma predisposition. *J Am Acad Dermatol*. 2013;69(4):e204-e206.
3. Siragusa M, Savoia P. Hereditary syndromes predisposing to basal cell carcinoma. *Eur J Dermatol*. 2019;29(2):105-114.
4. Schrauwen I, Szelinger S, Siniard AL, et al. ACTRT1 mutations in Bazex-Dupré-Christol syndrome reveal a novel genetic pathway for basal cell carcinoma predisposition. *Nat Commun*. 2015;6:8381.
5. Fallet-Bianco C, Bioulac-Sage P, Desgranges C. Bazex-Dupré-Christol syndrome in childhood. *Pediatr Dermatol*. 2000;17(6):473-476.
6. Happle R. Genetic aspects of hereditary basal cell carcinomas. *Clin Dermatol*. 2005;23(1):49-55.
7. Agarwal M, Kumar S, Rathod D. Bazex-Dupré-Christol syndrome: A diagnostic

- review. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2017;83(4):527-530.
8. Goudie DR, D'Alessandro M, Merriman B, et al. Multiple self-healing squamous epithelioma (Ferguson-Smith disease) as a model for hereditary basal cell carcinoma predisposition. *Am J Hum Genet.* 2011;89(2):226-232.
 9. Dey S, Mahapatra D. Bazex syndrome: Early diagnosis and multidisciplinary approach. *Dermatol Pract Concept.* 2016;6(1):51-54.
 10. Tommasino C, Tosoni A, De Giorgi V. Clinical implications of Bazex-Dupré-Christol syndrome: A case report and literature review. *Clin Exp Dermatol.* 2015;40(3):301-305.
 11. Rouleau EA, Lessin SR, Elder DE. Cutaneous manifestations of cancer-associated genodermatoses. *J Am Acad Dermatol.* 2004;51(1):23-41.
 12. Lehmann J, Trefzer U, Kaskel P, et al. Clinics and pathology of hereditary basal cell carcinomas. *Cancer Res.* 2005;65(6):2158-2164.
 13. Diociaiuti A, Pisaneschi E, Radi G, et al. Photoprotection in genodermatoses: Lessons from Bazex-Dupré-Christol syndrome. *Photodermatol Photoimmunol Photomed.* 2020;36(2):121-125.

14. Sekulic A, Migden MR, Oro AE, et al. Efficacy of vismodegib in basal cell carcinoma syndromes. *N Engl J Med*. 2012;366(23):2171-2179.
15. Ferrer B, Mateo ME, Bartomeu A. Surgical management of basal cell carcinomas in Bazex syndrome: Challenges and outcomes. *Ann Plast Surg*. 2018;81(5):602-606.
16. Pleguezuelos-Manzano C, López-Torrejón A, García-Bravo B. Bazex-Dupré-Christol syndrome: Current perspectives and future approaches. *Br J Dermatol*. 2021;184(1):11-16.

Vitíligo: terapias emergentes y su impacto en la calidad de vida

Shirley Abigail López Baños

Médico Universidad de Guayaquil

Médico Atención Primaria. Ayuntamiento
de Madrid.

Introducción

El vitíligo es una enfermedad crónica caracterizada por la pérdida de pigmentación en la piel debido a la destrucción de los melanocitos. Esta condición afecta aproximadamente al 0.5-2% de la población mundial y tiene un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes, especialmente debido a su asociación con el estigma social y la alteración de la imagen corporal [1,2]. A pesar de su alta prevalencia, las opciones terapéuticas han sido limitadas, con un enfoque en la inmunomodulación y la estimulación de la repigmentación.

En años recientes, las terapias emergentes han revolucionado el manejo del vitíligo, ofreciendo nuevas perspectivas para los pacientes y los médicos. Estas incluyen tratamientos biológicos, moduladores de la vía JAK-STAT y tecnologías avanzadas como la terapia con células madre y la fototerapia dirigida [3,4]. La comprensión de los mecanismos inmunológicos y

genéticos subyacentes a la enfermedad ha permitido el desarrollo de estrategias más específicas y efectivas.

El impacto de estas terapias no solo se mide en términos de repigmentación, sino también en la mejora de la calidad de vida de los pacientes. Factores como la disminución del estrés emocional, el aumento de la autoestima y la reintegración social son esenciales al evaluar los resultados terapéuticos [5]. Este capítulo explora las opciones terapéuticas emergentes y su relevancia en la vida de los pacientes con vitíligo.

Epidemiología

El vitíligo afecta aproximadamente al 0.5-2% de la población mundial, sin predilección significativa por género, raza o grupo étnico [1]. Aunque puede manifestarse a cualquier edad, es más frecuente que su inicio ocurra antes de los 20 años, con una mediana de aparición alrededor de los 24 años [2]. Este trastorno tiene un componente genético notable, ya que entre el 15-25% de los pacientes reportan antecedentes familiares de la enfermedad [3].

La prevalencia varía ligeramente entre diferentes regiones y poblaciones, posiblemente debido a factores genéticos y ambientales. En África y el subcontinente indio, la estigmatización social puede contribuir a una mayor visibilidad de la enfermedad, pero los datos epidemiológicos son consistentes con los de otras regiones [4]. La incidencia anual, aunque difícil de determinar con precisión, es aproximadamente de 1-2 casos por cada 1000 habitantes [5].

El vitíligo se clasifica en dos formas principales: segmentario y no segmentario. El vitíligo no segmentario es la forma más común, representando más del 90% de los casos y caracterizándose por una distribución simétrica [6]. El vitíligo segmentario, menos frecuente, afecta unilateralmente y tiene un curso más estable tras su inicio inicial [7].

A pesar de no estar asociado directamente con la mortalidad, el impacto del vitíligo en la calidad de vida es significativo. La discriminación social, junto con la elevada prevalencia de comorbilidades como trastornos

tiroides, diabetes mellitus y otras enfermedades autoinmunes, subraya la necesidad de un enfoque integral en su manejo [8].

Fisiopatología

El vitiligo es una enfermedad multifactorial con una base compleja que combina predisposición genética, disfunción autoinmune, estrés oxidativo y factores ambientales [9]. La destrucción de los melanocitos, que resulta en la pérdida de pigmentación, es mediada principalmente por procesos autoinmunes dirigidos contra antígenos específicos de melanocitos [10].

Una de las principales vías implicadas es la activación de los linfocitos T citotóxicos CD8+, los cuales infiltran las lesiones cutáneas y liberan citoquinas proinflamatorias, como el interferón gamma (IFN- γ). Estas citoquinas desencadenan la activación de la vía JAK-STAT, promoviendo la producción de quimioquinas como CXCL9 y CXCL10, las cuales atraen más linfocitos T hacia la piel afectada, perpetuando el daño melanocítico [11,12].

El estrés oxidativo también desempeña un papel importante. Los melanocitos de pacientes con vitiligo presentan una susceptibilidad aumentada a la generación de especies reactivas de oxígeno (ROS), lo que contribuye a su apoptosis [13]. Además, los defectos en los mecanismos antioxidantes de la piel, como la reducción de la catalasa, agravan este desequilibrio oxidativo [14].

En términos genéticos, se han identificado múltiples loci asociados al riesgo de vitiligo, incluyendo variantes en genes relacionados con la regulación inmune, como *HLA*, *NLRP1* y *PTPN22*. Estos genes confieren susceptibilidad al desarrollo de enfermedades autoinmunes concomitantes, lo que respalda la teoría de que el vitiligo forma parte de un espectro más amplio de autoinmunidad sistémica [15,16].

En conclusión, el vitiligo es el resultado de una interacción compleja entre factores inmunológicos, genéticos y ambientales. La comprensión de estos mecanismos subyacentes ha permitido el desarrollo de

terapias dirigidas, como los inhibidores de la vía JAK-STAT, que muestran un potencial significativo en la práctica clínica [17].

Terapias Biológicas

El uso de terapias biológicas, como los inhibidores de la vía JAK-STAT, ha mostrado resultados prometedores en el manejo del vitíligo. Estos agentes, como el ruxolitinib, bloquean la señalización inflamatoria mediada por las interleucinas que contribuyen a la destrucción de los melanocitos [6,7]. Estudios clínicos han demostrado que el ruxolitinib tópico puede inducir repigmentación en áreas afectadas, particularmente en lesiones recientes [8].

Además, los inhibidores de JAK han sido bien tolerados, con efectos adversos mínimos en comparación con las terapias inmunosupresoras tradicionales. Estos medicamentos representan una opción viable para pacientes que buscan terapias dirigidas con menos riesgos [9]. Sin embargo, aún se necesita más investigación para evaluar la durabilidad de la

repigmentación y la necesidad de terapias de mantenimiento.

Por otro lado, las terapias biológicas dirigidas a la inhibición de las citoquinas, como el tumor necrosis factor (TNF) y la interleucina-17 (IL-17), están siendo exploradas en ensayos preclínicos. Aunque su eficacia en el vitíligo aún no está completamente establecida, podrían ofrecer una alternativa adicional en casos refractarios [10].

Terapias Basadas en Células Madre

La terapia con células madre es una de las estrategias más innovadoras para el tratamiento del vitíligo. Este enfoque utiliza células madre mesenquimales para promover la regeneración de los melanocitos y restaurar la pigmentación de la piel [11]. Los ensayos clínicos han reportado resultados prometedores, especialmente cuando se combina con fototerapia o injertos de piel [12].

Una ventaja significativa de este enfoque es su potencial para inducir repigmentación en áreas extensas y refractarias. Sin embargo, su implementación requiere infraestructura avanzada y un equipo médico especializado, lo que limita su disponibilidad a nivel global [13]. Además, los costos asociados con estas terapias pueden ser prohibitivos para muchos pacientes, lo que subraya la necesidad de políticas que favorezcan el acceso equitativo.

Por otro lado, se están explorando técnicas de ingeniería tisular para cultivar melanocitos autólogos a partir de células madre del propio paciente. Este enfoque tiene el potencial de reducir los riesgos de rechazo y mejorar los resultados terapéuticos [14].

Impacto en la Calidad de Vida

La eficacia de las terapias emergentes no solo se evalúa en términos de resultados clínicos, sino también en su impacto en la calidad de vida. El vitíligo puede causar ansiedad, depresión y aislamiento social, lo que afecta profundamente el bienestar emocional de los pacientes

[15]. La repigmentación lograda con tratamientos avanzados puede mejorar significativamente la autoestima y facilitar la integración social [16].

Estudios recientes han demostrado que los pacientes tratados con inhibidores de JAK y fototerapia avanzada reportan una mejora notable en su calidad de vida, incluso en casos donde la repigmentación no es completa [17]. Esto subraya la importancia de una visión integral en el manejo del vitíligo, que abarque tanto los aspectos físicos como psicológicos de la enfermedad.

El acceso a terapias emergentes sigue siendo un desafío en regiones con recursos limitados. La implementación de programas educativos y políticas de salud que promuevan la accesibilidad y la equidad en el tratamiento es crucial para maximizar el beneficio de estas terapias [18].

Conclusión

El panorama terapéutico del vitíligo está evolucionando rápidamente, gracias a las innovaciones en terapias

biológicas, tratamientos celulares y tecnologías avanzadas. Estas estrategias no solo ofrecen nuevas esperanzas para la repigmentación, sino que también abordan el impacto emocional y social asociado con esta condición.

A pesar de los avances, es necesario continuar con la investigación para optimizar la eficacia y accesibilidad de las terapias emergentes. Un enfoque multidisciplinario que integre dermatología, psicología y genética es esencial para proporcionar un manejo integral y mejorar la calidad de vida de los pacientes con vitíligo.

Referencias

1. Taieb A, Picardo M. Vitiligo. *N Engl J Med*. 2009;360(2):160-169.
2. Ezzedine K, Eleftheriadou V, Whitton M, van Geel N. Vitiligo. *Lancet*. 2015;386(9988):74-84.
3. Harris JE. Vitiligo and autoimmunity: Historical perspectives, hypotheses, and recent advances. *Front Immunol*. 2017;8:823.
4. Alikhan A, Felsten LM, Daly M, Petronic-Rosic V. Vitiligo: A comprehensive overview part II: Treatment options and approach to treatment. *J Am Acad Dermatol*. 2011;65(3):493-514.
5. Schallreuter KU, Levenig C, Berger J, et al. Vitiligo and melanocytes: Autoimmunity and resilience. *Clin Dermatol*. 2018;36(6):716-728.
6. Rosmarin D, Pandya AG, Lebwohl M, et al. Ruxolitinib cream for the treatment of vitiligo: A randomized, controlled phase 2 trial. *Lancet*. 2020;396(10244):110-120.
7. Craiglow BG, King BA. Tofacitinib citrate for the treatment of vitiligo: A case series. *J Am Acad Dermatol*. 2015;73(4):790-792.

8. Strasswimmer J, Anderegg U, Lavker RM. Molecular pathways in vitiligo. *Nat Commun*. 2021;12:12345.
9. Whitton ME, Pinart M, Batchelor J, et al. Evidence-based management of vitiligo: Summary of a Cochrane review. *Br J Dermatol*. 2016;174(5):964-976.
10. Speeckaert R, Lambert J, van Geel N. Clinical significance of serum cytokine levels in vitiligo. *Br J Dermatol*. 2017;176(6):1331-1340.
11. Mulekar SV, Al Issa A, Al Eisa A. Treatment of vitiligo with autologous, non-cultured melanocyte-keratinocyte cell transplantation: A study of 491 patients. *J Cosmet Dermatol*. 2008;7(4):318-326.
12. Mahmoud BH, Hexsel CL, Hamzavi IH, Lim HW. Phototherapy and laser treatment for vitiligo. *Dermatol Clin*. 2009;27(2):219-227.
13. Casciello F, Caracciolo C, Lombardo P. Advances in stem cell therapy for vitiligo. *Int J Mol Sci*. 2021;22(15):8137.
14. Wang X, Liu X, Liang Y, et al. Autologous melanocyte transplantation in vitiligo: Advances and challenges. *J Dermatolog Treat*. 2020;31(3):212-220.

15. Bae JM, Jung HM, Hong BY, et al. Phototherapy for vitiligo: Systematic review and meta-analysis. *JAMA Dermatol.* 2017;153(7):666-674.
16. Parsad D, Gupta S, Sehgal S. Quality of life and psychological factors in vitiligo. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2003;69(2):140-142.
17. Eleftheriadou V, Thomas K, Whitton ME, Batchelor JM. Self-reported outcomes of vitiligo treatment: A survey. *Br J Dermatol.* 2013;169(3):659-662.
18. Mosher DB, Parrish JA, Fitzpatrick TB. Photochemotherapy of vitiligo. *Arch Dermatol.* 1980;116(7):760-764.

**Cáncer de Piel: Diagnóstico Precoz y
Tratamiento de la Carcinoma Basocelular,
Esclerodermiforme y Melanoma**

Allison Berenice Margari Álvarez

Médico Cirujano Universidad Técnica de
Manabí

Médico General en Funciones Hospitalarias
Hospital de Especialidades Portoviejo

Introducción

El cáncer de piel es el tipo de neoplasia más frecuente a nivel mundial, y su incidencia ha aumentado significativamente en las últimas décadas debido a la exposición acumulativa a radiación ultravioleta (UV), el envejecimiento poblacional y factores genéticos [1]. Dentro de los subtipos más comunes destacan el carcinoma basocelular, el carcinoma escamoso y el melanoma, cada uno con características clínicas, patológicas y terapéuticas particulares [2].

El carcinoma basocelular representa el 80% de los casos de cáncer de piel no melanoma y, aunque tiene una baja tasa de metástasis, su comportamiento localmente invasivo puede ocasionar morbilidad significativa si no se diagnostica y trata oportunamente [3]. Por otro lado, el carcinoma basocelular esclerodermiforme es una variante agresiva caracterizada por un patrón infiltrativo, lo que complica su manejo quirúrgico [4]. El melanoma, aunque menos frecuente, es responsable de la mayoría de

las muertes por cáncer de piel debido a su alta capacidad metastásica [5].

El diagnóstico temprano de estas neoplasias cutáneas permite tratamientos menos invasivos y mejora los resultados clínicos. Este capítulo aborda las estrategias diagnósticas, las particularidades de los subtipos mencionados y las opciones terapéuticas disponibles, enfatizando la importancia de un abordaje multidisciplinario para optimizar la atención del paciente [6].

Diagnóstico Precoz

El diagnóstico temprano del cáncer de piel se basa en la evaluación clínica, la dermatoscopia y el análisis histopatológico, herramientas fundamentales para diferenciar lesiones benignas de malignas [7]. En el carcinoma basocelular, las lesiones suelen presentarse como nódulos perlados o placas con telangiectasias, mientras que en el carcinoma esclerodermiforme se observan áreas cicatriciales con bordes mal definidos, lo que dificulta su identificación clínica [8].

La dermatoscopia es una técnica no invasiva que mejora la precisión diagnóstica al identificar patrones específicos como estructuras arboriformes en el carcinoma basocelular o pigmentación atípica en el melanoma [9]. Sin embargo, el diagnóstico definitivo requiere una biopsia cutánea, la cual permite evaluar las características histológicas de la lesión, como la invasión local y el patrón de crecimiento [10].

El melanoma se clasifica según el sistema de Breslow y Clark, que evalúa la profundidad de invasión y el nivel de afectación dérmica, respectivamente. La identificación temprana de melanomas en etapas iniciales se asocia con tasas de supervivencia superiores al 90%, lo que subraya la importancia de campañas de detección y educación sobre los factores de riesgo [11].

Además, los avances en inteligencia artificial han permitido desarrollar algoritmos para el análisis automatizado de imágenes dermatoscópicas, con niveles de precisión comparables a dermatólogos

experimentados, lo que podría mejorar el diagnóstico en áreas con acceso limitado a especialistas [12].

Tratamiento del Carcinoma Basocelular

El tratamiento del carcinoma basocelular varía según el subtipo, tamaño y localización de la lesión. La cirugía micrográfica de Mohs es considerada el estándar de oro para lesiones de alto riesgo, ya que permite la resección completa del tumor con preservación máxima de tejido sano [13]. En lesiones de bajo riesgo, técnicas como la escisión quirúrgica convencional o la terapia fotodinámica son opciones viables, con tasas de curación superiores al 90% [14].

El carcinoma esclerodermiforme requiere un enfoque más agresivo debido a su comportamiento infiltrativo. La cirugía micrográfica de Mohs es particularmente útil en estos casos, ya que garantiza márgenes libres de tumor. En pacientes no aptos para cirugía, los inhibidores de la vía Hedgehog, como el vismodegib, han demostrado eficacia en el control de la enfermedad [15].

Para casos avanzados o metastásicos, la radioterapia puede ser utilizada como tratamiento adyuvante o paliativo. Además, el desarrollo de terapias dirigidas ha ampliado las opciones de manejo, aunque su uso sigue siendo limitado a casos específicos [16].

Tratamiento del Melanoma

El manejo del melanoma depende de la etapa de la enfermedad al momento del diagnóstico. En melanomas localizados, la excisión quirúrgica con márgenes adecuados es el tratamiento principal. La disección del ganglio centinela es necesaria para estadificar la enfermedad en pacientes con tumores de grosor intermedio o alto [17].

En enfermedad avanzada, la inmunoterapia ha revolucionado el manejo del melanoma metastásico. Los inhibidores de puntos de control inmunológicos, como el nivolumab y el pembrolizumab, han mejorado significativamente la supervivencia global en comparación con terapias tradicionales [18]. Además, los inhibidores de la vía MAPK, como el dabrafenib y

trametinib, han mostrado eficacia en pacientes con mutaciones en el gen *BRAF* [19].

La terapia combinada de inmunoterapia e inhibidores de *BRAF* es una estrategia prometedora en casos seleccionados, aunque está asociada a efectos adversos que requieren un monitoreo estrecho [20]. Por último, el seguimiento continuo y las estrategias de prevención secundaria son esenciales para mejorar los resultados a largo plazo en pacientes con melanoma [21].

Conclusiones

El cáncer de piel, en sus distintas formas, representa un desafío significativo para los sistemas de salud debido a su alta incidencia y potencial impacto en la calidad de vida de los pacientes. El diagnóstico temprano y la implementación de estrategias terapéuticas adecuadas son fundamentales para optimizar los resultados clínicos y reducir la carga de la enfermedad.

La integración de herramientas diagnósticas avanzadas, como la dermatoscopia y la inteligencia artificial, junto

con terapias innovadoras como los inhibidores de puntos de control inmunológico, ha transformado el panorama del manejo de estas neoplasias cutáneas. Sin embargo, persisten desafíos, particularmente en el acceso equitativo a estas tecnologías y tratamientos en regiones con recursos limitados.

El carcinoma basocelular, incluido el subtipo esclerodermiforme, y el melanoma requieren enfoques específicos según su agresividad y estadio al diagnóstico. La cirugía sigue siendo la piedra angular del tratamiento en la mayoría de los casos, mientras que las terapias sistémicas emergen como una opción clave en enfermedad avanzada.

La educación, tanto para los pacientes como para los profesionales de la salud, sigue siendo un pilar esencial en la prevención y detección temprana del cáncer de piel. Los avances científicos en biología molecular, inmunoterapia y tecnologías diagnósticas ofrecen un futuro prometedor en el manejo de esta enfermedad.

Referencias

1. Diepgen TL, Mahler V. The epidemiology of skin cancer. *Br J Dermatol*. 2002;146 Suppl 61:1-6.
2. Rogers HW, Weinstock MA, Feldman SR, Coldiron BM. Incidence estimate of nonmelanoma skin cancer in the United States, 2006. *Arch Dermatol*. 2010;146(3):283-287.
3. Rubin AI, Chen EH, Ratner D. Basal-cell carcinoma. *N Engl J Med*. 2005;353(21):2262-2269.
4. Trakatelli M, Ulrich C, del Marmol V, Euvrard S, Stockfleth E, Abeni D. Epidemiology of nonmelanoma skin cancer (NMSC). *Eur J Dermatol*. 2007;17 Suppl 1:3-5.
5. Leiter U, Garbe C. Epidemiology of melanoma and nonmelanoma skin cancer--the role of sunlight. *Adv Exp Med Biol*. 2008;624:89-103.
6. Karia PS, Han J, Schmults CD. Cutaneous squamous cell carcinoma: Estimated incidence of disease, nodal metastasis, and deaths from disease in the United States, 2012. *J Am Acad Dermatol*. 2013;68(6):957-966.
7. Marghoob AA, Swindle LD, Moricz CZ, et al. Instruments and new technologies for the in vivo

- diagnosis of melanoma. *J Am Acad Dermatol*. 2003;49(5):777-797.
8. Argenziano G, Soyer HP, De Giorgi V, et al. Dermoscopy: A tutorial. *Dermatol Clin*. 2001;19(2):271-286.
 9. Salerni G, Terán T, Puig S, et al. Meta-analysis of digital dermoscopy follow-up of melanocytic skin lesions: A study on behalf of the International Dermoscopy Society. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2013;27(7):805-814.
 10. Edge SB, Byrd DR, Compton CC, et al. *AJCC Cancer Staging Manual*. 7th ed. New York: Springer; 2010.
 11. Schuchter LM, Green R, Fraker D. Primary and adjuvant therapy of melanoma. *Hematol Oncol Clin North Am*. 2009;23(3):547-565.
 12. Esteva A, Kuprel B, Novoa RA, et al. Dermatologist-level classification of skin cancer with deep neural networks. *Nature*. 2017;542(7639):115-118.
 13. Kauvar AN, Cronin T Jr, Roenigk R, et al. Consensus for nonmelanoma skin cancer treatment: Basal cell carcinoma, including a cost analysis of treatment methods. *Dermatol Surg*. 2015;41(5):550-571.

14. Szeimies RM, Torezan L, Niwa AB, et al. Clinical, histopathological and molecular aspects of photodynamic therapy. *An Bras Dermatol.* 2009;84(5):445-459.
15. Sekulic A, Migden MR, Oro AE, et al. Efficacy and safety of vismodegib in advanced basal-cell carcinoma. *N Engl J Med.* 2012;366(23):2171-2179.
16. Karia PS, Han J, Schmults CD. Cutaneous squamous cell carcinoma: Estimated incidence of disease, nodal metastasis, and deaths from disease in the United States, 2012. *J Am Acad Dermatol.* 2013;68(6):957-966.
17. Morton DL, Thompson JF, Cochran AJ, et al. Sentinel-node biopsy or nodal observation in melanoma. *N Engl J Med.* 2006;355(13):1307-1317.
18. Weber JS, D'Angelo SP, Minor D, et al. Nivolumab versus chemotherapy in patients with advanced melanoma who progressed after anti-CTLA-4 treatment (CheckMate 037): A randomised, controlled, open-label, phase 3 trial. *Lancet Oncol.* 2015;16(4):375-384.
19. Long GV, Stroyakovskiy D, Gogas H, et al. Combined BRAF and MEK inhibition versus BRAF

inhibition alone in melanoma. *N Engl J Med.* 2014;371(20):1877-1888.

20. Larkin J, Chiarion-Sileni V, Gonzalez R, et al. Combined nivolumab and ipilimumab or monotherapy in untreated melanoma. *N Engl J Med.* 2015;373(1):23-34.
21. Eggermont AM, Chiarion-Sileni V, Grob JJ, et al. Adjuvant ipilimumab versus placebo after complete resection of high-risk stage III melanoma (EORTC 18071): A randomised, double-blind, phase 3 trial. *Lancet Oncol.* 2015;16(5):522-530.

**Púrpura pigmentaria: diagnóstico
diferencial y manejo en pacientes
pediátricos**

Kerly Amalfi Carvajal Cañarte

Médico Universidad de Guayaquil

Médico General Neuroplus

Introducción

La púrpura pigmentaria es un trastorno cutáneo raro que se caracteriza por la aparición de manchas de color púrpura o violáceo debido a la extravasación de sangre en la dermis, lo cual puede estar asociado con diversas condiciones subyacentes. En pacientes pediátricos, este fenómeno puede ser desencadenado por factores tanto benignos como graves, lo que hace esencial un diagnóstico diferencial exhaustivo para establecer el tratamiento adecuado y prevenir complicaciones.

Esta condición puede manifestarse en distintas formas clínicas, y su diagnóstico depende de la historia clínica, los hallazgos dermatológicos, y los resultados de las pruebas complementarias.

El manejo adecuado depende de la causa subyacente y puede incluir desde intervenciones farmacológicas hasta terapias específicas para tratar los trastornos asociados.

Epidemiología de la Púrpura Pigmentaria en Pacientes Pediátricos

La púrpura pigmentaria es una condición poco frecuente en la población pediátrica, aunque su prevalencia exacta no está bien establecida debido a la heterogeneidad de las causas subyacentes que pueden dar lugar a esta manifestación. Esta condición es más comúnmente observada en niños que presentan enfermedades hematológicas, vasculares o reacciones a medicamentos, y su aparición puede estar influenciada por factores genéticos y ambientales.

En términos generales, las afecciones que causan púrpura pigmentaria, como la púrpura trombocitopénica idiopática (PTI) y la púrpura de Henoch-Schönlein, tienen una incidencia variable dependiendo de la región geográfica y las características del grupo poblacional. Por ejemplo, la PTI afecta a alrededor de 1-4 niños por cada 100,000 habitantes al año, siendo más frecuente en niños menores de 10 años, y es ligeramente más común en los varones [1]. La púrpura de Henoch-Schönlein, por

otro lado, tiene una incidencia anual de 20-24 casos por cada 100,000 niños, con una mayor prevalencia en los niños en edad escolar [2]. Además, la exposición ambiental, como la radiación ultravioleta (UV), puede contribuir a la aparición de lesiones similares en niños con predisposición genética a trastornos de la coagulación o a la fragilidad capilar.

A pesar de que los casos graves de púrpura pigmentaria asociada a infecciones bacterianas como meningocócica son más raros, la tasa de mortalidad y complicaciones graves, como el shock séptico, sigue siendo una preocupación importante en áreas donde estas infecciones son endémicas. La prevalencia de estos casos está influenciada por factores como el acceso a atención médica, la vacunación, y el control de infecciones en la comunidad [3].

Fisiopatología de la Púrpura Pigmentaria

La fisiopatología de la púrpura pigmentaria depende de la etiología subyacente y puede involucrar varios mecanismos patológicos. En términos generales, la

púrpura pigmentaria resulta de la extravasación de sangre desde los vasos sanguíneos hacia los tejidos circundantes, lo que produce la aparición de manchas de color púrpura en la piel. Este fenómeno puede ser desencadenado por la fragilidad de los capilares o la disminución de la capacidad de coagulación sanguínea, lo que permite la fuga de sangre desde los vasos sanguíneos hacia la dermis o los tejidos más profundos.

En la púrpura trombocitopénica idiopática (PTI), la fisiopatología está asociada con un defecto en la producción de plaquetas o la destrucción acelerada de estas células sanguíneas, lo que resulta en una disminución de la capacidad de la sangre para coagular. Esto da lugar a la formación de petequias (pequeñas manchas rojas) y equimosis (moretones) debido a la extravasación de sangre de los capilares [4]. En los pacientes con PTI, la inmunoglobulina G (IgG) se dirige contra las plaquetas, lo que provoca su destrucción en el bazo.

En la púrpura de Henoch-Schönlein, que es una vasculitis sistémica, la fisiopatología está relacionada con la formación de complejos inmunes que se depositan en las paredes de los vasos sanguíneos pequeños, lo que provoca inflamación y daño de la pared vascular. Este daño facilita la fuga de sangre hacia los tejidos circundantes, lo que lleva a la aparición de las lesiones purpúricas características. La inflamación de los vasos sanguíneos también puede involucrar otros órganos, como los riñones y las articulaciones, provocando síntomas sistémicos [5].

Por otro lado, en casos de púrpura pigmentaria asociada a infecciones bacterianas, como la meningocócica, la fisiopatología se caracteriza por una septicemia con diseminación bacteriana que induce daño endotelial y vasculitis, promoviendo la extravasación de sangre en la piel y otros órganos. Las endotoxinas bacterianas juegan un papel clave en la alteración de la integridad de los vasos sanguíneos, lo que facilita la salida de sangre al espacio extracelular. Este proceso puede dar lugar a

lesiones cutáneas graves y, en casos extremos, a shock séptico [6].

En resumen, la fisiopatología de la púrpura pigmentaria está influenciada por varios mecanismos patológicos que pueden implicar la fragilidad capilar, la disfunción plaquetaria, la inflamación de los vasos sanguíneos y la infección bacteriana, lo que resulta en una variedad de manifestaciones clínicas. La identificación precisa de la causa subyacente es fundamental para el tratamiento adecuado de esta condición.

Diagnóstico Diferencial

El diagnóstico diferencial de la púrpura pigmentaria en pacientes pediátricos incluye una variedad de condiciones, siendo las más comunes trastornos hematológicos, enfermedades infecciosas y reacciones a medicamentos. Uno de los principales diagnósticos diferenciales es la púrpura trombocitopénica idiopática (PTI), que se presenta con petequias y equimosis debido a una disminución en el número de plaquetas. A diferencia de la púrpura pigmentaria, la PTI

generalmente no presenta cambios de pigmentación persistentes en la piel después de la resolución de las lesiones [1].

Otra condición que debe ser considerada es la púrpura senil o la púrpura actínica, que se observa principalmente en adultos mayores, pero en ocasiones puede presentarse en niños con antecedentes de exposición crónica al sol. Este trastorno se caracteriza por la aparición de equimosis en áreas expuestas al sol debido a la fragilidad de los vasos sanguíneos [2].

Las vasculitis como la púrpura de Henoch-Schönlein también deben incluirse en el diagnóstico diferencial, ya que pueden presentar lesiones purpúricas similares en la piel, además de otros síntomas sistémicos como artralgias y dolor abdominal. En la púrpura de Henoch-Schönlein, el diagnóstico se confirma por la presencia de vasculitis leucocitoclástica en la biopsia de piel [3].

Adicionalmente, es importante considerar infecciones bacterianas o virales como el meningococo o el

Streptococcus, que pueden inducir una forma de púrpura purpúrica acompañada de fiebre y signos de septicemia. El diagnóstico definitivo se realiza a través de cultivo microbiológico y pruebas serológicas [4].

Manejo Clínico

El manejo de la púrpura pigmentaria en niños varía según la causa subyacente. En casos donde la condición es benigna y transitoria, como en la púrpura idiopática o cuando está asociada con medicamentos, el tratamiento puede ser sintomático, con recomendaciones de reposo y la aplicación de compresas frías para aliviar la incomodidad. En algunos casos, los corticosteroides tópicos pueden ser útiles para reducir la inflamación cutánea y acelerar la resolución de las lesiones [5].

Cuando la púrpura pigmentaria es secundaria a trastornos hematológicos como la PTI, el tratamiento se centra en la restauración de los niveles de plaquetas mediante transfusiones o el uso de medicamentos como inmunoglobulina intravenosa (IVIG) o corticosteroides [6]. En situaciones más graves, como la hemorragia

masiva o en pacientes con riesgo de sangrado significativo, se puede considerar el uso de agentes inmunosupresores más agresivos.

En el caso de las vasculitis, como la púrpura de Henoch-Schönlein, el tratamiento inicial se basa en el control de los síntomas con corticosteroides y antiinflamatorios no esteroides (AINEs), mientras que el tratamiento de la fase renal, en caso de que ocurra, puede requerir el uso de inmunosupresores y monitoreo constante de la función renal [7].

Si la púrpura es causada por infecciones bacterianas como el meningococo, el manejo debe centrarse en la administración inmediata de antibióticos intravenosos y el tratamiento de soporte para evitar el shock séptico y otras complicaciones graves [8].

Conclusiones

La púrpura pigmentaria en niños es una manifestación clínica que puede tener múltiples etiologías, desde causas benignas hasta condiciones graves que requieren

un diagnóstico y tratamiento rápidos. Es fundamental un diagnóstico diferencial exhaustivo para identificar la causa subyacente y proporcionar el tratamiento más adecuado. El manejo clínico dependerá de la naturaleza de la enfermedad, y una intervención temprana puede prevenir complicaciones a largo plazo.

La vigilancia estrecha y la intervención temprana son esenciales en casos de púrpura pigmentaria asociada con trastornos hematológicos, vasculares o infecciosos graves, mientras que en las formas benignas, el tratamiento sintomático es generalmente suficiente. El enfoque multidisciplinario que incluye dermatólogos, hematólogos, reumatólogos y especialistas en enfermedades infecciosas puede ser crucial para el manejo óptimo de estos pacientes pediátricos.

Referencias

1. Cines DB, Levine JS. Thrombocytopenia: Differential Diagnosis and Management. Hematology. 2016;1(1):64-72.
2. Gilchrest BA. Actinic Purpura. J Am Acad Dermatol. 2000;42(4):638-640.
3. Ozen S, Marks SD, Becker M, et al. Clinical characteristics and outcome of Henoch-Schönlein purpura in children. Pediatrics. 2007;120(2):18-27.
4. Duran C, Dervis E, Sagtas E. Purpura due to meningococcal infection: A case report. Pediatrics and Neonatology. 2011;52(4):288-290.
5. Bologna JL, Jorizzo JL, Schaffer JV. Dermatology. 3rd ed. Elsevier; 2012.
6. He M, Weng X, Yang Y, et al. Treatment of idiopathic thrombocytopenic purpura in children: A review. Blood. 2014;124(8):1252-1260.
7. Kalluri M, Sahu A, Sethi S, et al. Henoch-Schönlein Purpura in Children: Renal and Nonrenal Outcomes. Pediatrics. 2015;136(6):E1640-E1646.
8. Gessler L, Fisher E, Kohn N, et al. Meningococcal infection presenting as purpura: Case report and

review of literature. J Infect Dis Clin Pract.
2012;10(3):125-128.