

Late onset of first skin cancer in a 56-old patient with xeroderma pigmentosum

Późne wystąpienie pierwszego nowotworu skóry u 56-letniej pacjentki z *xeroderma pigmentosum*

Pallvi Kaul¹, Sabha Mushtaq²

¹Department of Head and Neck Surgery, All India Institute of Medical Sciences, Rishikesh, Uttarakhand, India

²Department of Dermatology, Government Medical College, Jammu, J&K, India

Dermatol Rev/Przeł Dermatol 2019, 106, 424–426

DOI: <https://doi.org/10.5114/dr.2019.88261>

Xeroderma pigmentosum is a rare autosomal recessive genodermatosis caused by defective DNA repair and characterized by extreme photosensitivity, freckling and skin cancer. Seven variants of the disease, known as complementation groups, from XP-A to XP-G, have been described, depending on the deficient gene [1]. The early skin findings include photosensitivity and lentiginosities with the median onset before 2 years of age. The first malignant tumours may develop as early as the third or fourth year, with a median age of onset of 8 years [1]. Most of the tumours occur on the head and neck [2]. Patients in the second decade have an exponential increase in melanoma and non-melanoma skin cancers compared to the general population. The disease is often fatal before the age of 10 years, and worldwide two-thirds die before 20 years of age [1]. Survival beyond the third decade of life is unusual [3]. Here we report a case of a patient with xeroderma pigmentosum who presented with her first tumour in the fifth decade.

A 56-year-old woman presented with an ulcerative growth on right side of her lower lip, present for 3 months. She had a history of photosensitivity, progressive pigmentary skin changes and ocular complaints since early childhood. She was otherwise well with no systemic complaints. Examination revealed mottled pigmentation predominantly over the face, upper back, chest and exposed part of limbs with atrophy, depigmentation and telangiectasia over the butterfly area of the face (fig. 1 A). An ulceroproliferative growth was present involving two-thirds of the lower lip on the right side, extending onto the buccal mucosa (fig. 1 B). Ocular examination showed loss of eyelashes, conjunctival congestion and corneal clouding with decreased visual acuity. Diagnosis of xeroderma pigmentosum with squamous cell carci-

Xeroderma pigmentosum (XP, skóra pergaminowata i barwnikowa) jest rzadką genodermatozą dziedziczoną autosomalnie recesywnie. U podłoża choroby leżą zaburzenia naprawy uszkodzeń DNA. Charakteryzuje się ona skrajną nadwrażliwością na światło, występowaniem drobnych plam przypominających piegi i nowotworami skóry. Opisano siedem odmian choroby, określanych jako grupy komplementacji genetycznej (od XP-A do XP-G), które odpowiadają uszkodzeniom poszczególnych genów [1]. Wczesne zmiany skórne obejmują nadwrażliwość na światło i plamy soczewicowate, mediana wieku ich wystąpienia przypada przed 2. rokiem życia. Pierwsze nowotwory złośliwe mogą pojawić się już w 3. lub 4. roku życia, przy czym mediana wieku zachorowania wynosi 8 lat [1]. Większość nowotworów występuje w obrębie głowy i szyi [2]. U pacjentów z *xeroderma pigmentosum* w drugiej dekadzie życia obserwuje się gwałtowny wzrost zachorowań na czerniaka i nieczerniakowe nowotwory skóry w porównaniu z populacją ogólną. Choroba często kończy się śmiercią przed 10. rokiem życia, a 2/3 pacjentów na świecie umiera przed 20. rokiem życia [1]. Długość życia chorych bardzo rzadko przekracza 3 dekady [3]. Opisujemy przypadek pacjentki z *xeroderma pigmentosum*, u której pierwszy nowotwór wystąpił dopiero w piątej dekadzie życia.

Kobieta w wieku 56 lat zgłosiła się do poradni z utrzymującą się od 3 miesięcy wrzodziejącą naroślą po prawej stronie wargi dolnej. W wywiadzie ustalono nadwrażliwość na światło, a także postępujące zmiany barwnikowe i objawy ze strony oczu występujące od wczesnego dzieciństwa. Poza tym stan pacjentki był dobry, bez objawów układowych. W badaniu stwierdzono plamiste zmiany pigmentacyjne umiejscowione głównie w obrębie skóry twarzy, gór-



Figure 1. **A** – Mottled pigmentation over face, neck and chest. **B** – Ulceroproliferative growth on the lower lip. **C** – Histopathology of the growth showing poorly differentiated squamous cell carcinoma

Rycina 1. **A** – Plamiste zmiany pigmentacyjne na twarzy, szyi i klatce piersiowej. **B** – Wrzodziejąco-rozrostowa zmiana skórna na wardze dolnej. **C** – Obraz histopatologiczny zmiany wskazujący na słabo zróżnicowanego raka kolczystokomórkowego skóry

noma of the lower lip (T3N0M0) was made. Wide local excision of the growth with bilateral Karapandzic flap reconstruction was done. Histopathology of the growth revealed poorly differentiated squamous cell carcinoma (fig. 1 C). The patient was advised strict photoprotection, use of broad spectrum sunscreen and regular follow-up.

Xeroderma pigmentosum is a disfiguring and potentially life-threatening hereditary disorder characterized by photosensitivity, pigmentary changes, premature skin aging, and development of a malignant tumour at a very young age [4]. The first symptoms are noticed between the sixth month and the third year in over 75% of cases, but may appear in very early infancy or later childhood. Patients up to the age of 20 years have a 1000 times greater incidence of melanoma and non-melanoma skin cancers than the general population [5]. Basal cell and squamous cell carcinomas are common. Melanomas may be multiple and may lead to early death from widespread metastases. Other malignant tumours, such as angiosarcoma and fibrosarcoma, may rarely occur [1].

nej części pleców, klatki piersiowej i odsłoniętej części kończyn, z towarzyszącą atrofią, depigmentacją i telangiectazjami o układzie motyla na twarzy (ryc. 1 A). Wrzodziejąco-rozrostowa zmiana skórna obejmowała 2/3 wargi dolnej po prawej stronie i rozprzestrzeniła się na błonę śluzową policzka (ryc. 1 B). W badaniu okulistycznym stwierdzono utratę rzęs, przekrwienie spojówek i zmętnienie rogówek oraz zmniejszoną ostrość widzenia. Postawiono diagnozę *xeroderma pigmentosum* z rakiem kolczystokomórkowym wargi dolnej (T3N0M0). Wykonano szerokie miejscowe wycięcie zmiany z obustronną rekonstrukcją ubytku za pomocą płatów metodą Karapandzica. Badanie histopatologiczne zmiany wykazało słabo zróżnicowanego raka kolczystokomórkowego skóry (ryc. 1 C). Pacjentce zalecono ścisłą ochronę przeciwsłoneczną, stosowanie filtrów o szerokim spektrum działania oraz regularne badania kontrolne.

Xeroderma pigmentosum jest oszpecającą i potencjalnie zagrażającą życiu chorobą dziedziczną, która objawia się nadwrażliwością na światło, zmianami barwnikowymi, przedwczesnym starzeniem się skór-

The present patient was unique not only in surviving into the fifth decade but also in developing the first tumour at such an old age. We could find only a single similar case in the literature of a woman with xeroderma pigmentosum presenting with her first tumour at 70 years of age. The reason proposed for late onset of the tumour could be the racial dark skin colour of the patient [6].

CONFLICT OF INTEREST

The authors declare no conflict of interest.

ry oraz występowaniem nowotworów złośliwych w bardzo młodym wieku [4]. Pierwsze objawy w ponad 75% przypadków pojawiają się między 6. miesiącem a 3. rokiem życia, ale mogą też występować w bardzo wczesnym niemowlęctwie lub w późniejszym dzieciństwie. U pacjentów w wieku do 20 lat stwierdza się 1000-krotnie większą częstość występowania czerniaka i nieczerniakowych nowotworów skóry niż w populacji ogólnej [5]. Do powszechnie stwierdzanych nowotworów należą rak podstawnokomórkowy i rak kolczystokomórkowy. Czerniaki mogą być mnogie i prowadzić do przedwczesnej śmierci z powodu rozległych przerzutów. Rzadko występują także inne nowotwory złośliwe, takie jak naczyniakomięsak i włókniakomięsak [1].

Opisany przypadek jest wyjątkowy nie tylko ze względu na przeżycie pacjentki aż do piątej dekady, lecz także pojawienie się pierwszego nowotworu w stosunkowo późnym wieku. W piśmiennictwie znaleziono tylko jeden podobny przypadek pacjentki z *xeroderma pigmentosum*, u której pierwszy nowotwór wystąpił dopiero w wieku 70 lat. Jako możliwe wyjaśnienie późnego rozwoju nowotworu autorzy zaproponowali ciemny kolor skóry pacjentki [6].

KONFLIKT INTERESÓW

Autorzy nie zgłaszają konfliktu interesów.

References

Piśmiennictwo

1. Irvine A.D., Mellerio J.E.: Genetics and genodermatosis. In: Rook's Textbook of Dermatology. 8th ed. T. Burns, S. Breathnach, N. Cox, C. Griffiths (eds.), Wiley-Blackwell Ltd, Oxford, 2010, 15.70-15.74.
2. James W.D., Berger T.G., Elston D.M.: Andrews Diseases of the Skin Clinical Dermatology. 11th Saunders Elsevier Ltd, Philadelphia, 2011.
3. Kucan J.O., Orgel M.G.: Xeroderma pigmentosum: oldest living survivor? *Plast Reconstr Surg* 1985, 75, 107-111.
4. English J.S., Swerdlow A.J.: The risk of malignant melanoma, internal malignancy and mortality in xeroderma pigmentosum patients. *Br J Dermatol* 1987, 117, 457-461.
5. Kraemer K.H., Lee M.M., Andrews A.D., Lambert W.C.: The role of sunlight and DNA repair in melanoma and nonmelanoma skin cancer. The xeroderma pigmentosum paradigm. *Arch Dermatol* 1994, 130, 1018-1021.
6. Jan S.N., Khan F.A., Khan B.A.: Xeroderma pigmentosum. *J Coll Physicians Surg Pak* 2011, 21, 93-96.

Received: 17.04.2019

Accepted: 21.07.2019

Otrzymano: 17.04.2019 r.

Zaakceptowano: 21.07.2019 r.

How to cite this article

Kaul P., Mushtaq S.: Late onset of first skin cancer in a 56-old patient with xeroderma pigmentosum. *Dermatol Rev/Przegl Dermatol* 2019, 106, 424-426. DOI: <https://doi.org/10.5114/dr.2019.88261>