

Open Access Full Text Article

CASE REPORT

Pulmonary neoplasia in xeroderma pigmentosum

Néoplasie pulmonaire au cours du xeroderma pigmentosum

FZ. Yousfi, S. Guerrouj, A. Idmbark, R. Taghlaoui, H. Kouismi

Service de Pneumologie. CHU Mohammed VI -Oujda. Maroc

Faculté de Médecine et de Pharmacie. Université Mohammed Premier -Oujda. Maroc

ABSTRACT

Introduction. Xeroderma pigmentosum (XP) is a rare inherited genetic disease characterized by extreme sensitivity to ultraviolet light and manifested by photo-induced skin and eye damage and skin cancer. We report the case of a patient with xeroderma pigmentosum complicated by skin and lung cancer.

Observation. 22-year-old patient from a consanguineous marriage. Follow-up for xeroderma pigmentosum since childhood, causing in him two different skin cancers (basal cell carcinoma and squamous cell carcinoma) treated with radiotherapy. Admitted for stage II dyspnea evolving in a context of weight loss and deterioration of general condition.

The clinical examination. objectified an altered patient, WHO at 3, wearing protective anti-UV equipment, dermatological lesions covering the entire face as well as the scalp, masses on the two upper limbs. Thoracic CT was related to the presence of three nonspecific pulmonary nodules and right basal atelectasis. Bronchial fibroscopy revealed infiltrative stenosis at the entrance to the right lower lobe bronchus, completely obstructing it, associated with a narrowing of the caliber of the B6 which remains passable. The pathologic study of the biopsy of the stenosis was in favor of an infiltrating poorly differentiated carcinoma whose immunohistochemical study was in favor of an atypical carcinoid tumor and the treatment decision was to treat with chemotherapy.

Conclusion. The association of xeroderma pigmentosum and internal neoplasias is rare, our observation is particular by the association of xeroderma with bronchial carcinoma.

KEYWORDS: Xeroderma pigmentosum; Malignant tumors; XPD phenotype.

RÉSUMÉ

Introduction. Le xeroderma pigmentosum (XP) est une maladie génétique héréditaire rare caractérisé par une sensibilité extrême aux ultraviolets et qui se manifeste par des altérations cutanées et oculaires photo-induites et des cancers cutanés. Nous rapportons le cas d'un patient atteint de xeroderma pigmentosum compliqué de cancers cutanés et pulmonaire.

Observation. Patient de 22 ans issu d'un mariage consanguin. Suivi pour xeroderma pigmentosum depuis l'enfance, occasionnant chez lui deux cancers cutanés différents (un carcinome basocellulaire et un carcinome épidermoïde) traités par radiothérapie. Admis pour dyspnée stade II évoluant dans un contexte d'amaigrissement et d'altération de l'état général.

L'examen clinique. objectivait un patient altéré, OMS à 3, porteur d'un équipement protecteur anti-UV, lésions dermatologiques prenant toute la face ainsi que le cuir chevelu, des masses au niveau des deux membres supérieures. Une TDM thoracique était en rapport avec la présence de trois nodules pulmonaires non spécifiques et une atélectasie basale droite. La fibroscopie bronchique objectivait une sténose infiltrative à l'entrée de la bronche lobaire inférieure droite l'obstruant complètement associée à un rétrécissement du calibre de la B6 qui reste franchissable. (Figure 3)

L'étude anatomopathologique de la biopsie de la sténose était en faveur d'un carcinome peu différencié infiltrant et dont l'étude immunohistochimique était en faveur d'une tumeur carcinoïde atypique et la décision thérapeutique était de traiter par chimiothérapie.

Conclusion. L'association du xeroderma pigmentosum et néoplasies internes est rares, notre observation est particulière par l'association du xeroderma avec un carcinome bronchique.

MOTS CLÉS: Xeroderma pigmentosum; Tumeurs malignes; Phenotype XPD.

Corresponding author:

FZ. Yousfi. Service de Pneumologie. CHU Mohammed VI Oujda. Faculté de Médecine et de Pharmacie Oujda. Maroc.

E-mail: yousfifatimazahra112@gmail.com

INTRODUCTION

Le xeroderma pigmentosum (XP), genodermatose autosomique récessive est caractérisée par l'apparition précoce d'un nombre élevée de cancer cutanées plus rarement viscéraux. Nous rapportons le cas d'un patient atteint de xeroderma pigmentosum et d'une néoplasie pulmonaire.

OBSERVATION

Patient de 22 ans issu d'un mariage consanguin. suivi pour xeroderma pigmentosum depuis l'enfance, occasionnant chez lui deux cancers cutanés différents (un carcinome basocellulaire et un carcinome épidermoïde) traité par radiothérapie.

Admis pour dyspnée stade II évoluant dans un contexte d'amaigrissement et d'altération de l'état général. L'examen clinique trouvait un patient altéré, OMS à 3, était porteur d'un équipement protecteur anti-UV, lésions dermatologiques prenant toute la face ainsi que le cuir chevelu, des masses au niveau des deux membres supérieures (Figure 1).

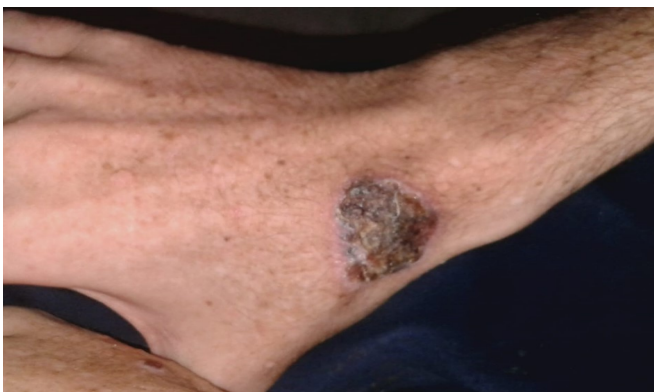


FIGURE 1. Lésions cutanées.



FIGURE 2. Nodules pulmonaires non spécifiques sur TDM.

Une TDM thoracique: qui mettait en évidence la présence de trois nodules pulmonaires non spécifiques et une atélectasie basale droite (Figure 2).



FIGURE 3. Fibroscopie bronchique.

La fibroscopie bronchique objectivait une sténose infiltrative à l'entrée de la lobaire inférieure droite l'obstruant complètement associé à un rétrécissement du calibre de la B6 qui reste franchissable (Figure 3).

L'étude anatomopathologique de la biopsie de la sténose était en faveur d'un carcinome peu différencié infiltrant et dont l'étude immunohistochimique était en faveur d'une tumeur carcinoïde atypique. La décision thérapeutique était de traiter notre patient par chimiothérapie.

DISCUSSION

Le XP est une maladie rare, plus fréquente au Maghreb et au Moyen-Orient (taux de consanguinité élevé). Il est caractérisé par une augmentation importante du risque de cancers cutanés. Les néoplasies viscérales seraient 10 à 20 fois plus fréquentes que dans une population générale [1].

Plusieurs types de tumeurs ont été rapportés, avec une mention particulière pour certaines tumeurs cérébrales (astrocytome, gliome, sarcome, médulloblastome...). Ainsi des cas de tumeur du poulmon, estomac, pancréas, thyroïde, sein, utérus, rein, testicule, des cas de leucémie et bien d'autre ont été décrit [2][3]. La survenue des tumeurs bronchopulmonaires est rapportée avec le phénotype XPD (codon 312, 751) dont le polymorphisme Lys751Gln du gène XPD semble le moins capable de resparer l'ADN. Le risque en cas de polymorphisme Lys751Gln est deux fois supérieur que le génotype Lys/Lys [4]. Dans notre cas le phénotype du xeroderma pigmentosum n'était pas connu.

Le cancer du poulmon et des conséquences nocives du tabac a été notamment relevé vu que certains carcinogènes du tabac ont effet directement sur l'ADN, ces dégâts normalement réparé par le système NER (nucleotide excision repair), ne le seront pas chez les individus XP à système NER défectueux ce qui semble contribué au développement du cancer du poulmon chez les sujet XP [5].

CONCLUSION

Cette association xéroderma pigmentosum et tumeurs carcinoïde du poumon est assez rare et inhabituelle.

CONFLIT D'INTERETS

Aucun.

REFERENCE

1. Peter Hedera, John K Fink, Robert Rust Jr: Xeroderma Pigmentosum <http://www.emedicine.com/neuro/topic399.htm>.
2. Hafeez Diwan : Xeroderma Pigmentosum <http://www.eme91>
3. Kenneth [3] H Kraemer: xeroderma pigmentosum: gene revue <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/bookshelf/br.fcgi?book=gene&part=xpmedicine.com/derm/TOPIC462.HTM>
4. Tumeurs malignes au cours du xeroderma pigmentosum_H.SahelD.BenniaF.OstmaneB.Bouadjar_
5. Park JY, Park SH, Choi JE, Lee SY, Jeon HS, Cha SI et al. Polymorphisms of the DNA repair gene Xeroderma Pigmentosum group A and risk of primary lung cancer. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*, 2002; 11:993-7