

Xeroderma pigmentosum (XP) in the tropics: A case in Guinea with squamous cell carcinoma

Boh Fanta Diané^{1,2}, Mmah Aminata Bangoura^{1,3}, Moussa Savané^{1,2}, Fatimata Keita^{1,2}, Mamadou Diouldé 1 Kanté^{1,2}, Mariame Touré^{1,2}, Issiaga Camara², Mohamed Marie Doumbouya^{1,2}, Fanta Kaba², Aissatou Bobo Diallo², Mariama Saliou Tuoré², Mariama Bobo Bah², Thierno Mamadou Tounkara^{1,2}, Mohamed Maciré Soumah^{1,2}, Moussa Keita^{1,2}, Mohamed Cissé^{1,2}

¹Faculty of Health Sciences and Techniques, Gamal Abdel Nasser University Conakry, Guinea, ²Department of Dermatology and STDs, CHU Donka, Conakry, Guinea, ³Paediatric Department, CHU Donka, Conakry, Guinea

Corresponding author: Boh Fanta Diané, MD, E-mail: bohfanta2010@yahoo.fr

ABSTRACT

XP is generally considered to be a very serious disease in the tropics due to its pronounced sensitivity to sunlight. A disabling condition, first described by Kaposi in 1870, remains very rare in black people. We report a case of squamous cell carcinoma arising from XP, which is rare in dermatological consultations in Guinea. An 11-year-old Guinean student presented with an ulcerative-crust nodule of the scalp that had been evolving for 2 months. He was from a 1st degree consanguineous marriage and had undergone unsuccessful medical and traditional consultations and treatments. Examination showed an ulcerative-crusty nodule on the left parietal area, hypo-hyperpigmented macules on the exposed areas, cheilitis and photophobia. The rest of the examination was normal. Skin histopathology confirmed squamous cell carcinoma, and the CT scan showed no metastatic lesions. Multidisciplinary management was proposed. The patient remains under medical supervision. Skin cancers occurring in XP patients can be prevented by applying photoprotection measures, and genetic counselling before consanguineous unions could also help prevention.

Key words: Xeroderma pigmentosum, squamous cell carcinoma, guinea

How to cite this article: Diané BF, Bangoura MA, Savané M, Keita F, Kanté MD1, Touré M, Camara I, Doumbouya MM, Fanta Kaba, Diallo AB, Touré MS, Bah Mariama Bobo. Bah MB, Tounkara MT. Tounkara TM, Soumah MM, Keita M, Cissé M. Xeroderma pigmentosum (XP) in the tropics: A case in Guinea with squamous cell carcinoma. Our Dermatol Online. 2024;15(Supp. 1):20-23.

Submission: 24.01.2024; **Acceptance:** 18.02.2024

DOI: 10.7241/ourd.2024S1.4

Xéroderma pigmentosum (XP) sous les tropiques: Un cas à Conakry avec carcinome épidermoïde

Boh Fanta Diané^{1,2}, Mmah Aminata Bangoura^{1,3}, Moussa Savané^{1,2}, Fatimata Keita^{1,2}, Mamadou Diouldé Kanté^{1,2}, Mariame Touré^{1,2}, Issiaga Camara², Mohamed Marie Doumbouya^{1,2}, Fanta Kaba², Aissatou Bobo Diallo², Mariama Saliou Tuoré², Mariama Bobo Bah², Thierno Mamadou Tounkara^{1,2}, Mohamed Maciré Soumah^{1,2}, Moussa Keita^{1,2}, Mohamed Cissé^{1,2}

¹Faculty of Health Sciences and Techniques, Gamal Abdel Nasser University Conakry, Guinea, ²Department of Dermatology and STDs, CHU Donka, Conakry, Guinea, ³Paediatric Department, CHU Donka, Conakry, Guinea

Corresponding author: Boh Fanta Diané, MD, E-mail: bohfanta2010@yahoo.fr

RÉSUMÉ

Le XP est une maladie très grave sous les tropiques en raison de sa sensibilité prononcée à la lumière du soleil. Affection handicapante, rare chez le noir. Nous rapportons un cas de carcinome épidermoïde survenu sur terrain de XP en consultation dermatologique. Patient de 11 ans, élève, consulte pour nodule ulcéro-bourgeonnant du cuir chevelu depuis 2 mois. Il est issu d'un mariage consanguin de 1^{er} degré, avec notion de consultations, traitements médicaux et traditionnels sans succès. L'examen a montré un nodule ulcéro-croûteux au niveau pariétal gauche, dyschromie aux zones découvertes, chéilite et photophobie. Le reste de l'examen était normal. L'histopathologie cutanée a confirmé un carcinome épidermoïde, la tomодensitométrie réalisée n'a pas montré de lésions métastatiques. Une prise en charge multidisciplinaire a été proposée. Les cancers cutanés survenant sur terrain de XP peuvent être évitables par des mesures de photo protection et de conseil génétique avant les unions consanguines.

Mots-clés: Xéroderma pigmentosum, carcinome épidermoïde, guinée

INTRODUCTION

Le XP est généralement considéré comme une maladie très grave sous les tropiques en raison de sa sensibilité prononcée à la lumière du soleil [1]. C'est un groupe d'affections héréditaires de transmission autosomique récessive, liées à un défaut de réparation de l'ADN des cellules cutanées exposées aux ultraviolets [2]. Une affection handicapante, décrite initialement par Kaposi en 1870 [3], reste très rare chez le noir [4]. La maladie se manifeste par des altérations cutanées et oculaires photo-induites et des cancers de la peau. Les carcinomes cutanés représentent les cancers les plus fréquents au cours de XP, qui peuvent débuter dès l'enfance. Nous rapportons un cas de carcinome épidermoïde

survenu sur un terrain de XP, rare en consultation dermatologique en Guinée.

OBSERVATION

Il s'agit d'un patient âgé de 11 ans élève, Guinéen, qui consulte pour un nodule ulcéro-bourgeonnant du cuir chevelu, évoluant depuis 2 mois. Il est issu d'un mariage consanguin, du 1^{er} degré, 6^{ème} d'une fratrie de 6 enfants tous vivant et en bonne santé apparente. Le patient a fait de multiples consultations et traitements médicaux et traditionnels avec une notion de chirurgie oculaire en 2017 à Bamako.

L'examen notait un nodule bourgeonnant ulcéro-croûteux, saignant, bien limité, mesurant 7cm de

How to cite this article: Diané BF, Bangoura MA, Savané M, Keita F, Kanté MD1, Touré M, Camara I, Doumbouya MM, Fanta Kaba, Diallo AB, Touré MS, Bah Mariama Bobo. Bah MB, Tounkara MT. Tounkara TM, Soumah MM, Keita M, Cissé M. Xéroderma pigmentosum (XP) sous les tropiques: Un cas à Conakry avec carcinome épidermoïde. Our Dermatol Online. 2024;15(Supp. 1):20-23.

Submission: 24.01.2024; **Acceptance:** 18.02.2024

DOI: 10.7241/ourd.2024S1.4

diamètre environ, siégeant au niveau pariétal gauche et une adénopathie cervicale satellite, ferme, indolore et mobile. Ailleurs on notait une photophobie, des dyschromies, fait des macules hypo-hypopigmentées sur les zones photo exposées (visage, les avant-bras, décolleté, la partie supérieure du tronc) et une chéilite au niveau labial inférieur (Figs. 1a, 1b et 2). Le reste de l'examen clinique était sans particularité.

Devant ce tableau, nous avons évoqué une leishmaniose cutanée et un carcinome épidermoïde. Une biopsie de la lésion du cuir chevelu a été effectuée pour l'analyse histopathologique qui a confirmé un carcinome épidermoïde et celle de l'adénopathie satellite sans particularité. La tomодensitométrie réalisée n'a pas montré de lésions métastatiques.

Le diagnostic de carcinome épidermoïde sur terrain de XP a été retenu et une prise en charge multidisciplinaire (Dermatologue, Onco-chirurgien, ophtalmologue et Neurologue) a été proposée. Les mesures sur la photo-protection cutanée et oculaire par le port de chapeau à large bord, d'habits couvrant les zones photo-exposées, de lunettes solaires, d'application de crème écran total la réduction des sorties diurnes et l'adjonction de la vitamine D au traitement ont été conseillée, de même que le conseil génétique.

DISCUSSION

Le XP est rare en Afrique subsaharienne, entre 1938 et 2004, quarante-six cas ont été recensés [5,6], par contre elle est fréquente dans des régions à fort taux de consanguinité et à familles relativement nombreuses, au Maroc entre 1990 à 2000, cent vingt cas ont été recensés.

Nous avons noté chez notre patient une notion de consanguinité du 1^{er} degré, qui aurait favorisé la survenue de ce trouble héréditaire, ce fait a été rapporté dans 92 % dans une étude marocaine [2].

Il existe différentes formes cliniques de XP [2]. L'hétérogénéité clinique et cellulaire du XP est l'expression d'une hétérogénéité génétique. En plus du XP variant, sept groupes de complémentation (XP A, B, C, D, E, F et G) ont été individualisés (Tableau 1). Il n'existe pas en pratique de correspondance absolue entre l'une des sept formes génétiques de la maladie et le tableau clinique réalisé [3]. Nous n'avons pas pu classer le patient dans un des groupes par défaut de réalisation des tests génétiques dans nos contrées.



Figure 1: (a) Macules hyper-hypopigmentées au niveau des zones photoexposées. (b) Nodule ulcéro-bourgeonnant du cuir chevelu.



Figure 2: Chéilite labiale, trouble pigmentaire des zones photoexposées.

L'âge d'apparition des premières tumeurs varie selon la forme clinique, mais reste très précoce, dès l'âge de 8 ans en moyenne [4], chez notre patient il était de 11 ans. Tout type de tumeur peut survenir sur terrain de XP mais les carcinomes épidermoïdes sont les plus fréquents [2,7,8], comme c'est le cas chez notre patient. La morbidité et la sévérité de XP en Afrique Subsaharienne s'expliquent par l'intensité

Tableau 1: Caractéristiques cliniques et biologiques des différents groupes de xeroderma pigmentosum. Photosensibilité in vitro : survie cellulaire après exposition à différentes doses d'UV

Groupe	Fréquence	Gravité	Cancer cutané	Atteinte neurologique	In vitro		Gène	Localisation	Mutation	Phénotype selon le niveau de la mutation
					Photosensibilité	UDS				
XPA	++++	M/G	+++	+++	+++	<5%	XPA	9q22.3-9q22.3	13 substitutions et 5 insertions/délétions	XP
XPB	+	M	+	++/+	++	3—40 %	XPB (ERCC3)	2q21	3 mutations	XP/SC, TTD
XPC	++++	M/G	++	+/-	+	15—30 %	XPC	3p25.1	19 mutations	XP
XPD	+++	M	++	++/-	++	15—30 %	XPD (ERCC2)	19q13.2	17 mutations	XP, XP/SC, TTD
XPE	+	M	+/-	-	+/-	≥ 50 %	XPE UV-DDB DDB2	11p12-11p11	3 mutations	XP
XPF	++	V	+	-	+	15—30 %	XPF (ERCC4)	16p13.3	9 mutations, 5 insertions/délétions	XP
XPG	+	M/G	++	++/+	++	< 5—25 %	XPG (ERCC5)	13q32-33	3 mutations, 2 délétions	XP, XP/SC
XP variant	++++	V	+	-	+/-	N	XPV	6:p21.1	12 mutations	XP

XP : xeroderma pigmentosum (classé de A à G) ; XPV : xeroderma pigmentosum variant ; UV : ultraviolets ; UDS : *unscheduled DNA synthesis* (synthèse d'ADN non programmée) ; ERCC : *excision repair cross complementation* ; DDB : *damaged DNA binding* ; SC : syndrome de Cockayne ; TTD : trichothiodystrophie ; N : normal ; G : grave ; M : moyenne ; V : variant.

de l'ensoleillement, le retard diagnostique souvent lié à la méconnaissance de la maladie par le personnel soignant, et la non prise en charge précoce des enfants souffrant de XP [6], expliquant la survenue des cancers cutanés et oculaires évitables par une charge diagnostique et thérapeutique précoce. Notre patient a sillonné certaines structures de santé du pays et deux pays voisins où il a été opéré de l'œil sans diagnostic précis, de même que chez les tradipraticiens sans succès.

CONCLUSION

Les cancers cutanés survenant sur terrain de XP peuvent être évitables par application des mesures de photoprotection qui fait de ces patients des enfants de la lune, qui ont bien sûr des limites. Les tests génétiques avant les unions consanguines pourraient aider à la prévention de XP également.

Consent

The examination of the patient was conducted according to the principles of the Declaration of Helsinki.

The authors certify that they have obtained all appropriate patient consent forms, in which the patients gave their consent for images and other clinical information to be included in the journal. The patients understand that their names and initials will not be

published and due effort will be made to conceal their identity, but that anonymity cannot be guaranteed.

RÉFÉRENCES

- Ahmed H, Hassan RY, Pindiga UH. Xeroderma pigmentosum in three consecutive siblings of a nigerian family: observation on oculocutaneous manifestations in Black African children. *Br J Ophthalmol.* 2001;85:110-1.
- Moussaid L, Benchikhi H, Boukind E-H, Sqalli S, Mouaki N, Kadirri F, et al. Cutaneous tumors during xeroderma pigmentosum in Morocco: study of 120 patients. *Ann Dermatol Venerol.* 2004;131:29-33.
- Zghal M, Faza'a B, Abdelhak S, Mokni M. Xeroderma pigmentosum. *Ann Dermatol Venerol.* 2018;145:706-22.
- Kraemer KH, Lee M, Scotto J. Xeroderma pigmentosum: cutaneous, ocular and neurological abnormalities in 830 published cases. *Arch Dermatol.* 1987;123:241-50.
- Jacyk WK. Xeroderma pigmentosum in black South Africans. *Int J Dermatol.* 1999;38:511-4.
- Pitché P. Xeroderma pigmentosum en Afrique subsaharienne. *Ann Dermatol Venerol.* 2005;132:48-53.
- Kraemer KH, Slor H. Xeroderma pigmentosum. *Clin Dermatol.* 1984;2:33-69.
- Hebert JC, Lefait JF, Hebert O. Le Xeroderma pigmentosum de l'enfant à peau noire. Cinq observations chez l'enfant mahorais. *Ann Dermatol Venerol.* 1994;12:382-6.

Copyright by Boh Fanta Diané, et al. This is an open-access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original author and source are credited.

Source of Support: This article has no funding source.

Conflict of Interest: The authors have no conflict of interest to declare.