

Παρουσίαση θεραπευτικά σύνθετου περιστατικού μελαγχρωματικής ξηροδερμίας που ανταποκρίθηκε στην ανοσοθεραπεία

Μεντεσίδου Βαΐα¹, Διονυσόπουλος Δημήτριος¹, Απάλλα Ζωή², Διονυσίου Δημήτριος², Μπόζιου Μαρία², Λάλλας Κωνσταντίνος¹, Τιμοθεάδου Ελένη¹
Παθολογική Ογκολογική Κλινική ΑΠΘ¹, Β'Δερματολογική Κλινική ΑΠΘ², ΓΝΘ Παπαγεωργίου

INTRODUCTION

Η μελαγχρωματική ξηροδερμία (ΜΞ) είναι γενοδερματοπάθεια κληρονομούμενη με αυτοσωμικό υπολειπόμενο χαρακτήρα και 100% διεισδυτικότητα. Προκαλείται από μεταλλάξεις σε ένα από τα οκτώ γονίδια (ΧΡΑ->G και ΧΡV) που εμπλέκονται στους μηχανισμούς επανόρθωσης του DNA έπειτα από έκθεση στην υπεριώδη ακτινοβολία (UVR). Η νόσος εκδηλώνεται κλινικά με σοβαρή φωτοευαισθησία και φωτοφοβία, πρώιμη εμφάνιση φακίδων (<2 έτη) και κερατινοκυτταρικού καρκίνου (NMSC) και μελανώματος (MM), οφθαλμικές και άλλες νευροεκφυλιστικές διαταραχές, περιλαμβάνομένης της απώλειας ακοής. Η υποψία της νόσου τίθεται κλινικά και επιβεβαιώνεται με γενετικό έλεγχο (μονογονιαδικό ή πολυγονιαδικό προφίλ, αναλόγως και της χώρας καταγωγής). Η πλήρης αποφυγή της ηλιοέκθεσης και οι συχνές δερματολογικές και οφθαλμολογικές εξετάσεις είναι απαραίτητες. Η πρόγνωση είναι δυσμενής και ο μέσος όρος ζωής των ασθενών με ΜΞ δεν ξεπερνά τα 30 έτη.

PURPOSE

Παρουσίαση περιστατικού ΜΞ, διαγνωσμένης από την ηλικία των 10 ετών, με ιστορικό πολλαπλών χειρουργικών επεμβάσεων για NMSC και MM που λόγω αδυναμίας χειρουργικής αφαίρεσης τοπικά προχωρημένου πλακώδους καρκινώματος του οφθαλμού, αποφασίσθηκε να τεθεί σε θεραπεία με cemiplimab.

METHODS AND MATERIALS

Γυναίκα ασθενής 29 ετών με γνωστή ΜΞ και αμφοτερόπλευρη, νευροαισθητηριακή βαρηκοΐα 77%, προσήλθε στα ΕΙ της Δερματολογικής Κλινικής, με πολλαπλούς όγκους προσώπου για εκτίμηση και αντιμετώπιση. Η κλινική και δερματοσκοπική εξέταση επιβεβαίωσε την ύπαρξη 2 αλλοιώσεων ύποπτων για μελάνωμα, πολλαπλά πλακώδη και βασικοκυτταρικά καρκινώματα, καθώς και έντονη καρκινοποίηση πεδίου. Σύμφωνα με το ιστορικό, η ασθενής εμφάνιζε από την ηλικία των 10 ΝΜSC για τους οποίους είχε χειρουργηθεί κατ' επανάληψη. Σε συνεργασία με τους πλαστικούς χειρουργούς έγινε εξαίρεση όλου του δέρματος του μετώπου και των δύο άτυπων μελανοκυτταρικών αλλοιώσεων, σε ευρεία ζώνη υγιών ιστών. Η ιστολογική εξέταση ανέδειξε: 9 βασικοκυτταρικά καρκινώματα, 2 καρκινώματα από πλακώδη κύτταρα και 2 κακοήθη μελανώματα σε υποστροφή. Παράλληλα, η ασθενής τέθηκε σε χημειοπροφύλαξη με 10mg ακιτρεκίνης ημερησίως και συνδυασμό τοπικής χρήσης ιμικουϊμόδης 5% και φωτοδυναμικής θεραπείας (4 κύκλους ανοσοφωτοδυναμικής). Ωστόσο, το πλακώδες καρκίνωμα του δεξιού κάτω βλεφάρου που επεκτεινόταν στον επιπεφυκότα και σύμφωνα με τους οφθαλμιάτρους η χειρουργική του αφαίρεση θα οδηγούσε σε εξόρυξη οφθαλμού, έθετε ένα σοβαρό θεραπευτικό δίλημμα. Στο ογκολογικό συμβούλιο που ακολούθησε, αποφασίσθηκε να τεθεί η ασθενής σε θεραπεία με cemiplimab.

RESULTS

Στον 6ο κύκλο αγωγής με cemiplimab παρατηρείται πολύ καλή κλινική ανταπόκριση του πλακώδους καρκινώματος, με εξαιρετική ανοχή και χωρίς εμφάνιση απομακρυσμένης νόσου, σύμφωνα με την πρόσφατη επανασταδιοποίηση.



Figure 1. Πριν την έναρξη cemiplimab

CONCLUSIONS

Η πρώιμη και ανεξέλεγκτη εμφάνιση ΝΜSC και ΜΜ μπορεί να προκαλέσει σημαντική νοσηρότητα και θνητότητα στους πάσχοντες από ΜΞ, γεγονός που καταδεικνύεται και από το χαμηλό προσδόκιμο ζωής. Παρότι η θεραπεία εκλογής για τις κακοήθειες του δέρματος είναι η χειρουργική αφαίρεση σε στενά όρια εκτομής, πολλές φορές, όπως και τη δική μας ασθενή, καθίσταται ανέφικτη. Η ανοσοθεραπεία σε συνδυασμό με τους άλλους χειρισμούς, φαίνεται να ανοίγει νέους θεραπευτικούς ορίζοντες για αυτούς τους ασθενείς. Εφαρμογή σε μεγαλύτερο αριθμό πασχόντων είναι απαραίτητη για την εξαγωγή ασφαλών συμπερασμάτων.

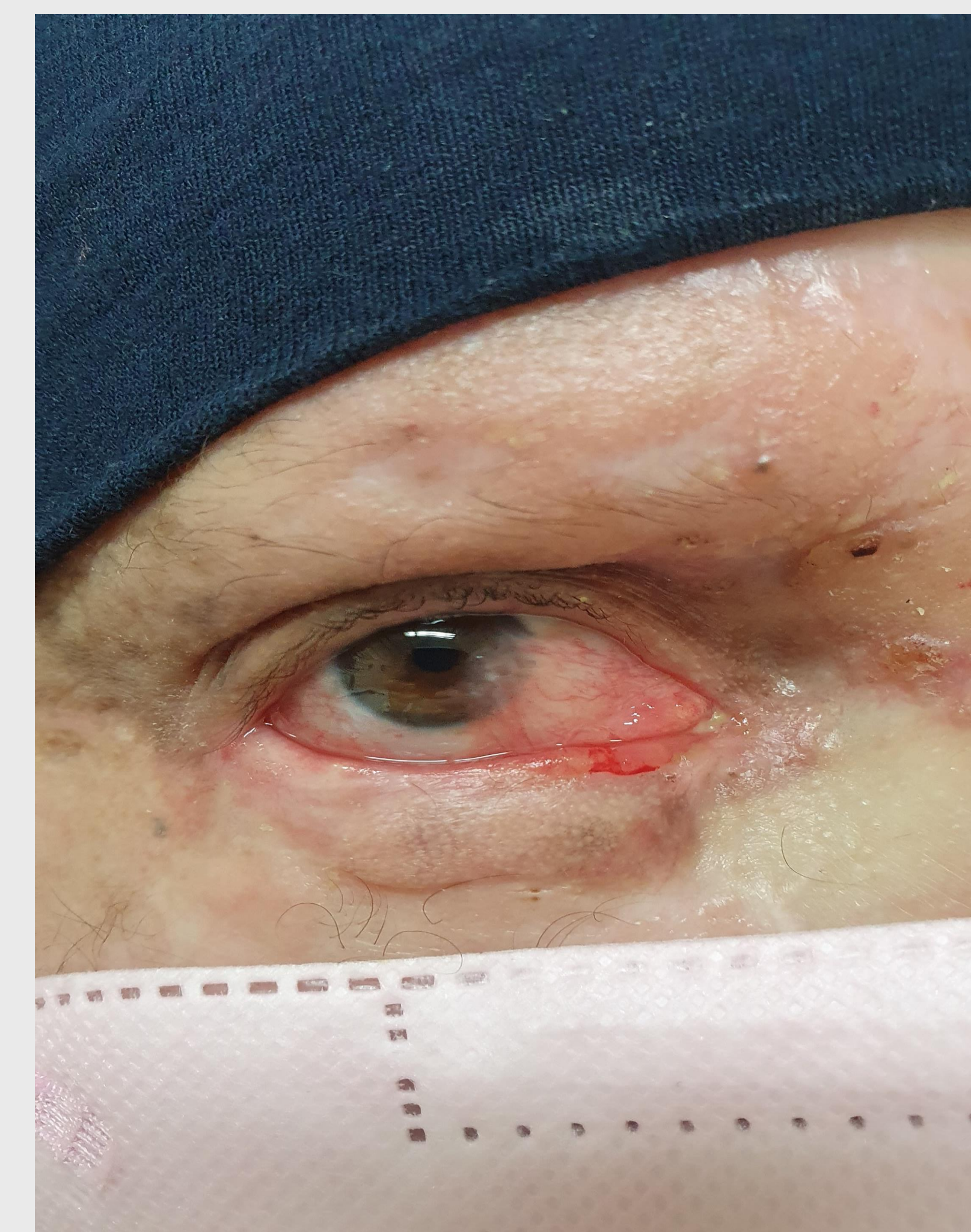


Figure 2. Μετά από 6 κύκλους αγωγής

CONTACT

Μεντεσίδου Βαΐα
Παθ. Ογκολογική Κλινική ΑΠΘ,
ΓΝΘ Παπαγεωργίου
Vayamentesidou@hotmail.com