XV Simposio de Investigación Genética Médica

DESCRIPCIÓN DE LA EFICACIA DE LA INMUNOTERAPIA CON INHIBIDORES DE PD-1 PARA EL TRATAMIENTO DE CARCINOMA CUTÁNEO DE CÉLULAS ESCAMOSAS AVANZADO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON XERODERMA PIGMENTOSO

Ana Sofia Chacón Méndez, Marisol Loeza Beltrán y Connie Osorio Mengelle
Universidad Marista de Mérida

Palabras clave: Xeroderma pigmentoso, carcinoma cutáneo de células escamosas, inhibidores de PD-1, inmunoterapia.

INTRODUCCIÓN: El xeroderma pigmentoso (XP) es una enfermedad genética caracterizada por alteraciones en la reparación del ADN, principalmente por escisión de nucleótidos, que favorecen el desarrollo precoz de carcinoma cutáneo de células escamosas (cSCC).[1] En pacientes pediátricos con enfermedad avanzada, las limitaciones de los tratamientos convencionales han impulsado el uso de inhibidores de PD-1 como alternativa terapéutica.[2]

OBJETIVO: Describir la evidencia clínica y la respuesta al tratamiento con inhibidores de PD-1 en pacientes pediátricos con XP y cSCC avanzado.

MÉTODOS: Se realizó una investigación documental, descriptiva y no experimental mediante una revisión narrativa. Se buscaron publicaciones de 2025 a 2026 en PubMed utilizando "Xeroderma Pigmentosum" AND "treatment". De 67 artículos identificados, se excluyeron 65 y se seleccionaron dos, que permitieron analizar cinco casos pediátricos según sus características clínicas, tratamiento y respuesta tumoral.

RESULTADOS: Se identificaron cinco pacientes con XP-C y cSCC avanzado, de entre cinco y siete años, tres masculinos y dos femeninos. Dos recibieron nivolumab, dos pembrolizumab y uno cemiplimab.[2,3] Ambos pacientes tratados con nivolumab presentaron remisión completa.[2] Con pembrolizumab, una paciente alcanzó remisión con persistencia de lesiones corneales,[2] mientras que otro mostró mejoría clínica y radiológica marcada después de cuatro ciclos durante tres meses.[3] Con cemiplimab se documentó resolución tumoral completa y posterior regresión de metástasis ganglionares.[2]

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES: Los cinco casos mostraron respuestas tumorales favorables al bloqueo de PD-1, consistentes con la elevada carga mutacional del cSCC asociado al XP.[2,3] Sin embargo, el reducido número de pacientes, la heterogeneidad clínica y las diferencias en el seguimiento impiden establecer conclusiones definitivas sobre su eficacia comparativa y seguridad a largo plazo.[2,3] Los resultados respaldan su potencial terapéutico y la necesidad de ampliar la evidencia clínica.

Referencias

1. Kraemer KH, DiGiovanna JJ, Tamura D. Xeroderma Pigmentosum. GeneReviews® [Internet]. Seattle: University of Washington; 1993–2026.
2. Gambichler T, Hyun J, Oellig F, Becker JC, Kreuter A. Immune checkpoint inhibitors for children with xeroderma pigmentosum and advanced cutaneous squamous cell carcinoma. J Dtsch Dermatol Ges. 2025;23(3):303-308.
3. Do N, Smith RJ, Choi S, Queenan M, Larijani M. Metastatic squamous cell carcinoma treated with pembrolizumab in a patient with xeroderma pigmentosum. Pediatr Dermatol. 2025;42(4):831-834.