

ARTÍCULO ORIGINAL

Caracterización clínica y epidemiológica del xeroderma pigmentoso en aldea Yulmacap, Guatemala

Clinical and epidemiological characterization of xeroderma pigmentosum in Yulmacap Village, Guatemala

Rodrigo Andrés Guzmán Rosales • Yoselin Adriana Gómez Morales

Carrera de Médico y Cirujano, Centro Universitario de Occidente, Universidad de San Carlos de Guatemala

RESUMEN

Introducción: El xeroderma pigmentoso (XP) es un trastorno autosómico recesivo de reparación del ADN que incrementa la susceptibilidad a daño inducido por radiación ultravioleta y cáncer cutáneo temprano. **Objetivo:** Caracterizar los hallazgos clínicos, epidemiológicos, conductuales y psicosociales relacionados con XP en aldea Yulmacap, Santa Cruz Barillas, Huehuetenango. **Metodología:** Estudio descriptivo transversal realizado entre marzo y junio de 2025. Se caracterizaron seis pacientes con XP y se aplicó una encuesta presencial no probabilística por conveniencia a 328 residentes; se utilizaron frecuencias, porcentajes y estadística descriptiva. **Resultados:** Se identificaron seis pacientes, equivalente a una frecuencia observada de 2.68 por 1,000 habitantes durante el periodo de estudio. La edad media fue 15.7±9.5 años; todos presentaron alteraciones de pigmentación, pecas y fotofobia. Cuatro presentaron lesiones tumorales y deterioro visual, y tres ceguera. En la comunidad, 54.9% reportó usar pantalón largo, mientras que el uso de protector solar y lentes oscuros fue 0.6% cada uno. **Conclusiones:** El XP en Yulmacap coexistió con enfermedad cutáneo-ocular grave y brechas importantes de fotoprotección, conocimiento genético y acceso a recursos. Se requieren intervenciones culturalmente pertinentes, sostenidas e interdisciplinarias.

Palabras clave: xeroderma pigmentoso • fotoprotección • enfermedades raras • Guatemala • epidemiología

ABSTRACT

Introduction: Xeroderma pigmentosum (XP) is an autosomal recessive DNA-repair disorder that increases susceptibility to ultraviolet-radiation damage and early skin cancer. **Objective:** To characterize clinical, epidemiological, behavioral, and psychosocial findings related to XP in Yulmacap Village, Santa Cruz Barillas, Huehuetenango, Guatemala. **Methods:** A descriptive cross-sectional study was conducted from March to June 2025. Six patients with XP were characterized, and a non-probabilistic convenience survey was administered to 328 residents; frequencies, percentages, and descriptive statistics were used. **Results:** Six patients were identified, corresponding to an observed frequency of 2.68 per 1,000 inhabitants during the study period. Mean age was 15.7±9.5 years; all patients had pigmentary changes, freckles, and photophobia. Four had tumor lesions and visual impairment, and three were blind. In the community, 54.9% reported using long trousers, whereas sunscreen and dark glasses were used by 0.6% each. **Conclusions:** XP in Yulmacap coexisted with severe cutaneous-ocular disease and major gaps in photoprotection, genetic knowledge, and resource access. Culturally appropriate, sustained, multidisciplinary interventions are needed.

Keywords: xeroderma pigmentosum • photoprotection • rare diseases • Guatemala • epidemiology

INTRODUCCIÓN

deficiencias en la reparación del ADN frente al daño inducido por radiación ultravioleta. La enfermedad se asocia con cambios pigmentarios precoces, fotosensibilidad, neoplasias cutáneas y, en algunos pacientes, compromiso ocular y neurológico progresivo.^{1,5}

Aunque el XP es infrecuente a escala global, su distribución es heterogénea y puede concentrarse en comunidades aisladas con antecedentes familiares o patrones de endogamia. En Guatemala, Yulmacap ha sido reconocida como una localidad con una concentración inusual de casos, lo que exige documentar sus condiciones clínicas y sociales desde un enfoque comunitario.^{2,4}

La prevención del daño por radiación ultravioleta requiere barreras físicas, protección ocular, uso oportuno de productos fotoprotectores y seguimiento dermatológico y oftalmológico. Sin embargo, la adherencia a estas medidas se condiciona por disponibilidad de insumos, nivel de conocimiento, actividades laborales y acceso a servicios de salud.^{1,6}

Las publicaciones sobre XP en entornos rurales latinoamericanos siguen siendo escasas. Describir simultáneamente la situación de los pacientes y las percepciones de la comunidad permite identificar prioridades de atención sin asumir

El xeroderma pigmentoso (XP) es un trastorno autosómico recesivo caracterizado por relaciones causales que un diseño transversal no puede demostrar.^{2,7}

La reparación por escisión de nucleótidos constituye una vía central para retirar lesiones inducidas por radiación ultravioleta. La alteración de este mecanismo explica la acumulación de daño molecular y la aparición temprana de manifestaciones cutáneas y oculares en personas con XP. La identificación de la fisiopatología no sustituye la valoración clínica individual, pero orienta la prevención primaria mediante reducción constante de la exposición solar.^{1,5}

La literatura también ha documentado variantes asociadas a XP en comunidades aisladas de Guatemala. No obstante, la presente investigación fue descriptiva y no incluyó estudios de secuenciación o confirmación molecular; por ello, sus resultados clínicos y familiares se interpretan sin asignar un genotipo específico a los participantes.^{3,4}

Este estudio tuvo como objetivo caracterizar los aspectos clínicos y epidemiológicos de los pacientes con XP, así como los factores conductuales y psicosociales reportados por residentes de aldea Yulmacap, Santa Cruz Barillas, Huehuetenango.

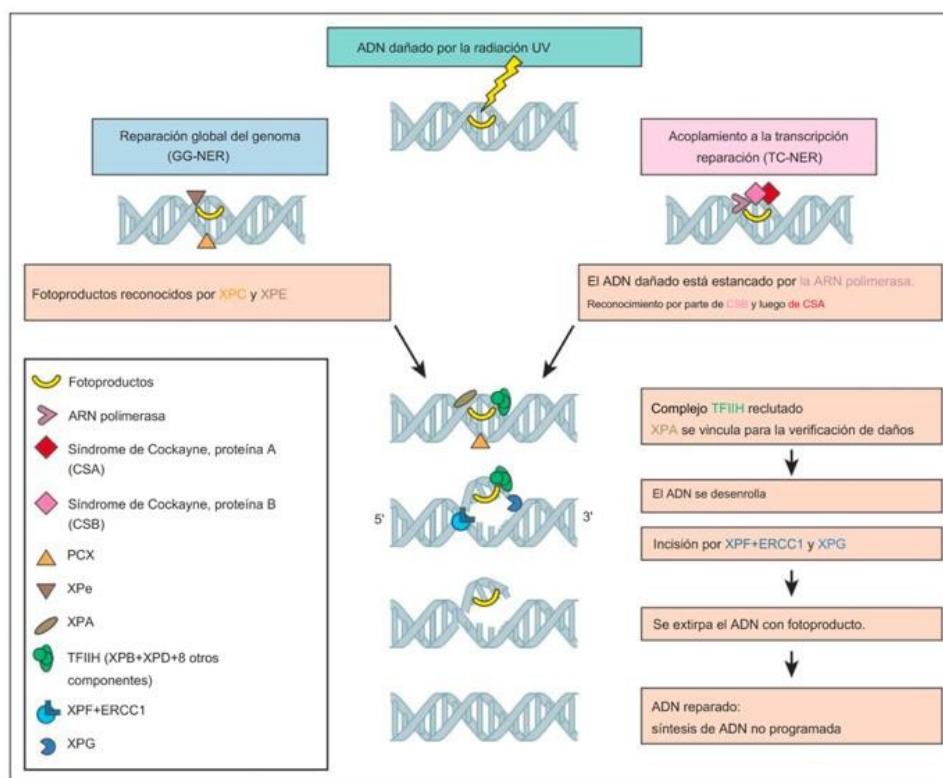


Figura 1. Esquema de la vía de reparación por escisión de nucleótidos (NER) y sitios de mutación de XPA a XPG.

Fuente: Rook's Textbook of Dermatology; de Sethi et al. (2013), citado en la tesis original.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo de corte transversal en aldea Yulmacap, municipio de Santa Cruz Barillas, Huehuetenango, entre marzo y junio de 2025. La investigación incluyó dos unidades analíticas: los pacientes con XP identificados en la aldea y una muestra comunitaria de residentes.⁷

Yulmacap se localiza en un territorio rural del municipio de Santa Cruz Barillas, con población predominantemente hablante de Q'anjob'al y condiciones de acceso condicionadas por la geografía y las vías de comunicación. Esta caracterización territorial se incorporó para contextualizar la disponibilidad de servicios, la comunicación con los hogares y la factibilidad de medidas preventivas sostenidas.⁷

Durante el trabajo de campo se identificaron seis pacientes con XP; cinco eran casos previamente conocidos y uno fue reconocido durante la investigación. Para el componente comunitario se aplicaron 328 encuestas presenciales a residentes seleccionados por

conveniencia. Aunque la tesis calculó una referencia de tamaño muestral con población finita, la selección declarada fue no probabilística; por tanto, los resultados comunitarios se describen sin realizar inferencia para toda la población.

El instrumento incluyó cinco apartados: información epidemiológica, estado clínico de pacientes con XP, prácticas conductuales, variables psicosociales y datos de consanguinidad. Cuando fue necesario, se contó con apoyo de traductores del idioma Q'anjob'al. Para los pacientes con XP se documentaron antecedentes familiares, características sociodemográficas, signos dermatológicos, oculares y neurológicos.

El análisis se realizó mediante frecuencias, porcentajes, media y desviación estándar en una hoja de cálculo. Los porcentajes correspondientes a signos, síntomas y medidas de fotoprotección deben interpretarse como respuestas múltiples cuando se reportó más de una categoría por participante.

La tesis original describe participación voluntaria, consentimiento informado escrito o mediante huella y manejo confidencial de los datos. Para esta versión editorial no se incluyeron

fotografías clínicas identificables; se preservaron únicamente figuras educativas no identificables, un mapa territorial y visualizaciones elaboradas con datos agregados.

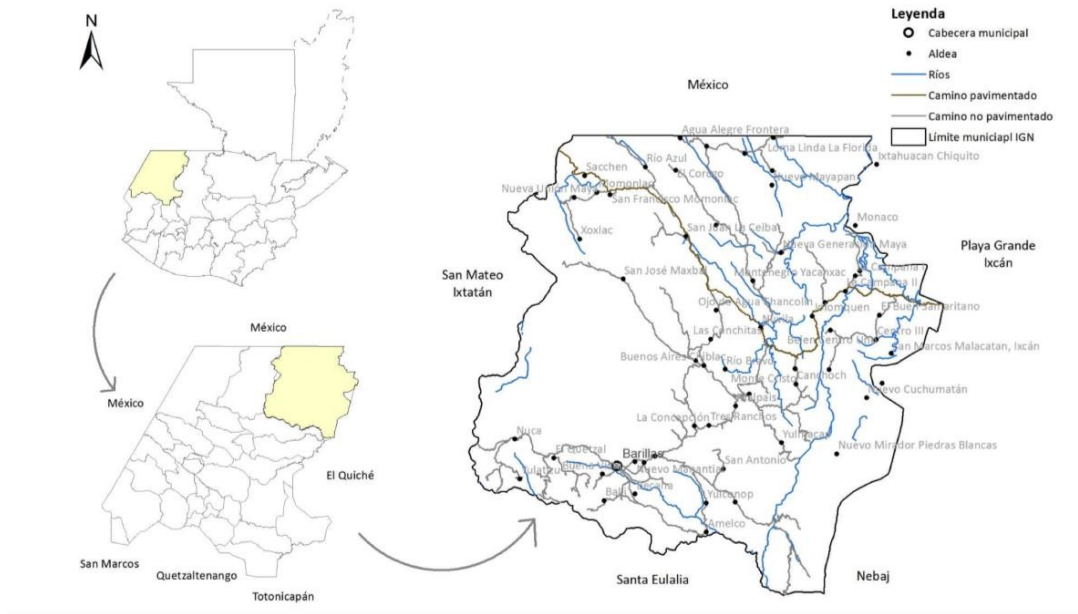


Figura 2. Mapa de ubicación geográfica del municipio de Barillas, Huehuetenango, área del estudio.

Fuente: SEGEPLAN, Plan de Desarrollo y Ordenamiento Territorial (2019), citado en la tesis original.

Tabla 1. Características epidemiológicas y clínicas seleccionadas de los pacientes con xeroderma pigmentoso (n=6).

Dimensión	Hallazgo
Edad	15.7 ± 9.5 años
Sexo	3 hombres; 3 mujeres
Escolaridad formal	0/6
Idioma Q'anjob'al	6/6 (100.0%)
Historia familiar de XP	5/6 (83.3%)
Inicio de síntomas	Promedio: 6 meses de edad
Inicio de fotoprotección	Promedio: 40 meses
Hiperpigmentación, hipopigmentación y pecas	6/6 (100.0%)
Lesiones tumorales	4/6 (66.7%)
Fotofobia	6/6 (100.0%)
Deterioro visual	4/6 (66.7%)

Dimensión	Hallazgo
Ceguera	3/6 (50.0%)

Fuente: elaboración propia con datos de la tesis original.

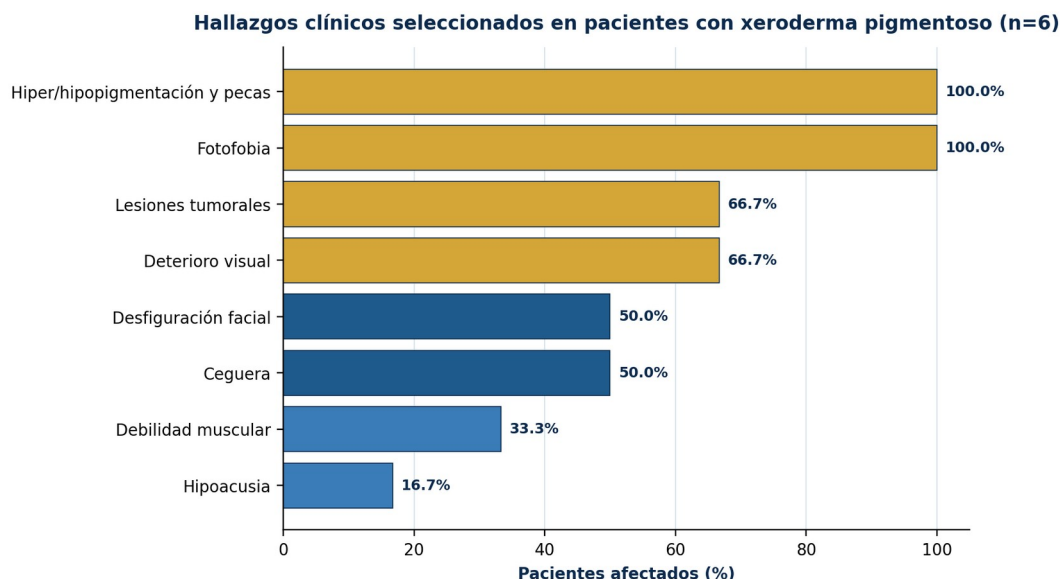


Figura 3. Hallazgos clínicos seleccionados en pacientes con xeroderma pigmentoso.

Fuente: Elaboración propia con datos de la tesis original.

RESULTADOS

La población marco fue estimada en 2,239 habitantes. La identificación de seis pacientes vivos con XP correspondió a una frecuencia observada de 2.68 por 1,000 habitantes durante el periodo de estudio. Este valor describe la situación encontrada durante el trabajo de campo y no constituye una estimación de incidencia ni permite extrapolarse fuera de la comunidad.

Los seis pacientes tenían una edad media de 15.7 ± 9.5 años, distribución equitativa por sexo, ausencia de escolaridad formal y dominio del idioma Q'anjob'al. Cinco reportaron antecedentes familiares de XP. Los síntomas se iniciaron en promedio a los seis meses de vida, mientras que la fotoprotección fue iniciada, en promedio, a los 40 meses.

Los cambios pigmentarios y las pecas estuvieron presentes en todos los pacientes. Las lesiones tumorales y el deterioro visual se documentaron en cuatro de seis pacientes; tres presentaron ceguera y tres desfiguración facial. La fotofobia fue universal. Respecto al componente

neurológico, tres pacientes no reportaron síntomas, dos presentaron debilidad muscular de miembros inferiores y uno hipoacusia.

El compromiso cutáneo se expresó por alteraciones pigmentarias y pecas en la totalidad de los pacientes, con lesiones tumorales en dos tercios de ellos. La desfiguración facial, registrada en la mitad de los casos, describe una manifestación de gravedad funcional y social que requiere valoración especializada; no se utilizó como indicador de progresión ni se realizaron comparaciones entre subgrupos debido al número reducido de pacientes.

En el componente ocular, la fotofobia fue reportada por los seis pacientes, mientras que el deterioro visual y la ceguera afectaron a cuatro y tres, respectivamente. La alta frecuencia de síntomas oculares resalta el valor de la protección ocular y de una referencia temprana para evaluación oftalmológica, especialmente ante deterioro de la visión o lesiones perioculares.

Los hallazgos neurológicos no fueron universales: dos pacientes presentaron debilidad

muscular de miembros inferiores y uno hipoacusia. Estos datos se consignaron como hallazgos clínicos descriptivos obtenidos durante

el estudio; la investigación no efectuó pruebas neurofisiológicas, audiométricas ni clasificación de subtipos de XP.

Tabla 3. Síntesis de hallazgos clínicos por sistema en pacientes con xeroderma pigmentoso (n=6).

Sistema / variable	Pacientes	%
Cutáneo: hiper/hipopigmentación y pecas	6	100.0
Cutáneo: lesiones tumorales	4	66.7
Cutáneo: desfiguración facial	3	50.0
Ocular: fotofobia	6	100.0
Ocular: deterioro visual	4	66.7
Ocular: ceguera	3	50.0
Neurológico: debilidad muscular de miembros inferiores	2	33.3
Neurológico: hipoacusia	1	16.7
Neurológico: sin síntomas reportados	3	50.0

Fuente: elaboración propia con datos de la tesis original.

En el componente comunitario, la agricultura fue identificada como principal fuente de ingresos por 76.2% de los encuestados. Además, 97.0% reportó dificultad o imposibilidad para cubrir gastos relacionados con atención en salud. Estas

condiciones describen un contexto de vulnerabilidad económica relevante para el acceso a medios de fotoprotección y seguimiento especializado.

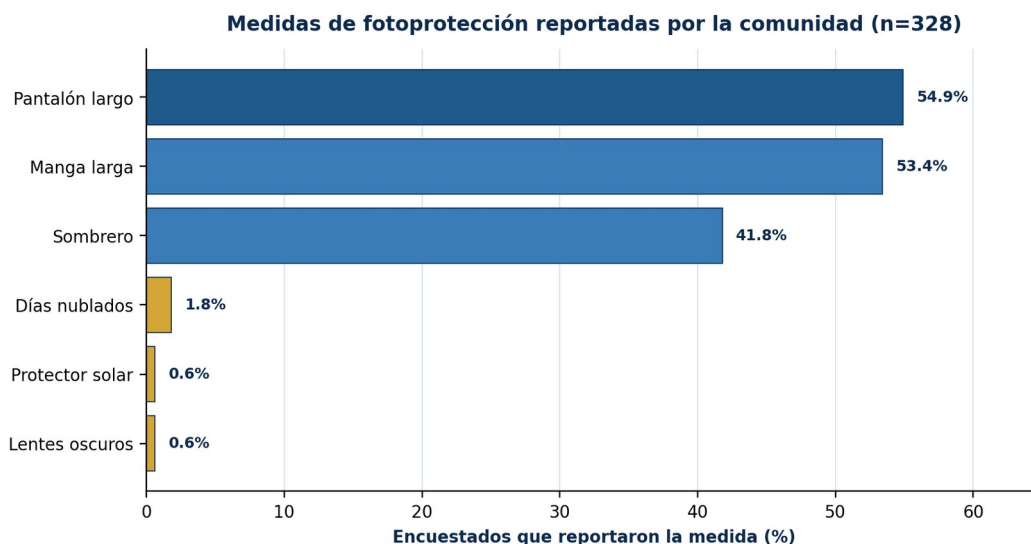


Figura 4. Medidas de fotoprotección reportadas por residentes de la comunidad.

Fuente: Elaboración propia con datos de la tesis original; n=328; respuesta múltiple.

Las medidas físicas de fotoprotección más reportadas fueron el uso de pantalón largo (54.9%), camisa de manga larga (53.4%) y sombrero (41.8%). En contraste, el uso de protector solar y lentes oscuros fue referido por 0.6% en ambos casos, y solo 1.8% indicó medidas de protección durante días nublados. La adherencia declarada fue “siempre” en 9.2%, “casi siempre” en 58.0% y “a veces” en 32.8%.

En cuanto a conocimiento, 44.5% estuvo de acuerdo con que el XP se transmite de forma hereditaria, mientras que 55.5% expresó

desacuerdo o desconocimiento. El 80.2% reconoció la falta de una cura y 82.0% señaló la importancia de cubrirse la piel frente al sol; sin embargo, solo 54.0% consideró que la fotoprotección mejora los síntomas.

Los encuestados reportaron problemas emocionales, como tristeza, ansiedad, soledad o abandono, en 28.7%; discriminación en 24.1% y aislamiento social en 5.8%. La consanguinidad de los progenitores fue reportada por 0.6%, y los antecedentes familiares por 15.5%.

Tabla 2. Indicadores comunitarios seleccionados de conocimiento, prácticas e impacto psicosocial (n=328).

Indicador	f	%
Reconoce transmisión hereditaria	146	44.5
Reconoce que no existe cura	263	80.2
Reconoce importancia de cubrir la piel	269	82.0
Considera útil la fotoprotección para síntomas	177	54.0
Reporta problemas emocionales	94	28.7
Reporta discriminación	79	24.1
Reporta aislamiento social	19	5.8

Fuente: elaboración propia con datos de la tesis original.

Conocimiento e impacto social asociados al xeroderma pigmentoso (n=328)

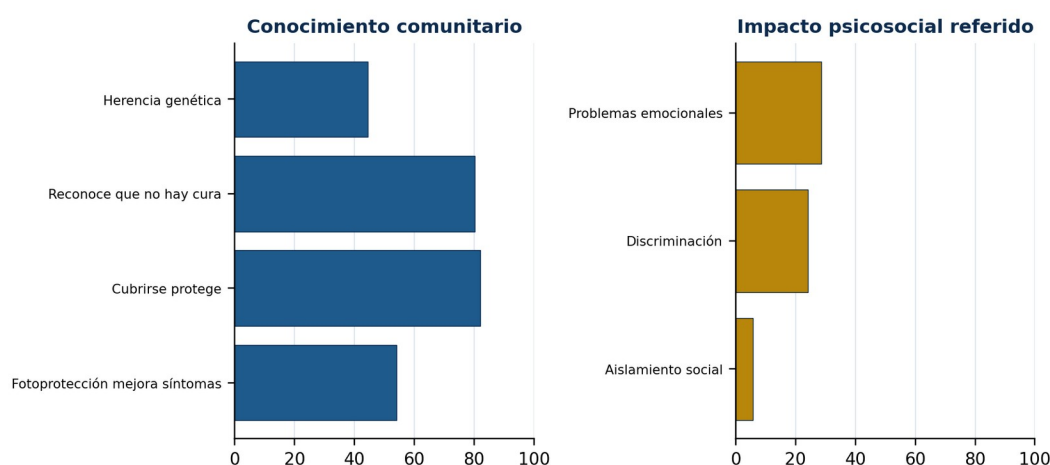


Figura 5. Conocimiento e impacto social asociados al xeroderma pigmentoso en la comunidad.

Fuente: Elaboración propia con datos de la tesis original; n=328.

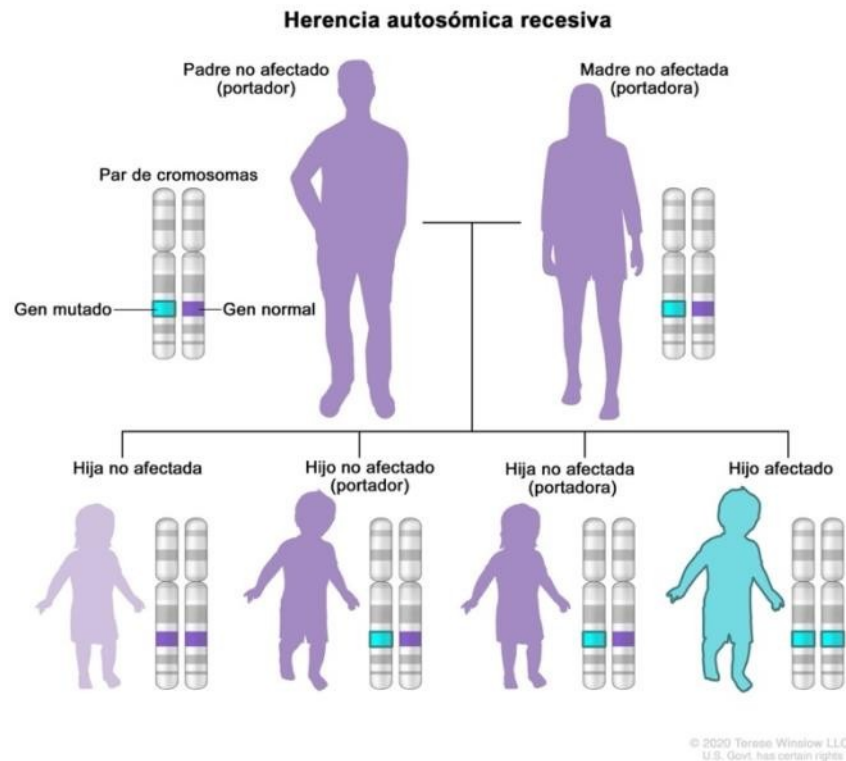


Figura 6. Esquema gráfico de la herencia autosómica recesiva relacionada con xeroderma pigmentoso.

Fuente: Instituto Nacional del Cáncer (NCI), Institutos Nacionales de la Salud (NIH), citado en la tesis original.

DISCUSIÓN

La caracterización de seis pacientes con XP en Yulmacap evidencia una carga clínica importante desde edades tempranas. La presencia universal de cambios de pigmentación, pecas y fotofobia es congruente con las manifestaciones descritas para un trastorno de reparación del ADN inducido por radiación ultravioleta. La frecuencia de lesiones tumorales y alteraciones visuales observada en esta serie subraya la necesidad de un seguimiento continuo.^{1,5}

La proporción de historia familiar de XP (83.3%) es compatible con el interés genético de Yulmacap reportado previamente. Sin embargo, el estudio no realizó confirmación molecular individual ni permite atribuir la concentración de casos a un único mecanismo genético. La información debe interpretarse junto con los antecedentes locales ya descritos, la dinámica poblacional y los patrones familiares de la comunidad.^{2,4}

El promedio de inicio de síntomas a los seis meses y el inicio posterior de fotoprotección sugieren una ventana temprana de oportunidad para detección y consejería. La diferencia temporal observada no establece por sí misma un efecto causal sobre la gravedad clínica, pero respalda la necesidad de educación dirigida a cuidadores desde la primera infancia y de acceso temprano a barreras físicas y protección ocular.

La brecha entre conocimiento y prácticas representa un hallazgo central. Aunque una mayoría reconoció que cubrirse la piel es importante, el uso declarado de protector solar, lentes oscuros y medidas en días nublados fue mínimo. Esta diferencia puede reflejar barreras económicas, disponibilidad limitada, aceptabilidad de los productos, condiciones climáticas y actividades productivas; el diseño descriptivo no permite ponderar la contribución de cada factor.^{6,9}

La dependencia de la agricultura y el alto reporte de dificultad para cubrir gastos de salud

hacen necesario considerar intervenciones factibles para el entorno rural. Las estrategias de protección no deberían depender exclusivamente de productos comerciales: ropa protectora, sombreros de ala ancha, adaptación de horarios, protección en días nublados y educación bilingüe pueden complementar el uso de fotoprotectores cuando estos estén disponibles.^{7,9}

Los problemas emocionales, la discriminación y el aislamiento referidos por la comunidad revelan que la atención del XP debe exceder el tratamiento de lesiones cutáneas. El acompañamiento psicosocial, la inclusión escolar y comunitaria, la consejería familiar y el fortalecimiento de redes locales son componentes necesarios para una respuesta centrada en la persona.^{6,9}

El uso de traductores Q'anjob'al durante la recolección de información constituye una fortaleza para el acercamiento comunitario. La continuidad de la atención también requiere materiales educativos comprensibles, participación de líderes comunitarios y coordinación entre atención primaria, dermatología, oftalmología, genética y servicios de rehabilitación.

La frecuencia observada de 2.68 por 1,000 habitantes debe entenderse como un indicador descriptivo del periodo evaluado y de los casos identificados; no equivale a incidencia ni demuestra que todos los casos existentes hayan sido captados. Aun con esta precisión, la coexistencia de seis casos y de antecedentes familiares frecuentes justifica mantener estrategias activas de búsqueda, referencia oportuna y consejería genética cuando esta sea accesible.

Los resultados comunitarios sugieren que la educación aislada no es suficiente si no se acompaña de recursos adaptados al contexto. La disponibilidad de ropa protectora, sombreros, lentes, filtros solares y seguimiento clínico puede requerir acuerdos con servicios de salud, escuelas, organizaciones comunitarias y programas de apoyo social. Estas propuestas derivan de las necesidades identificadas y no constituyen una evaluación de efectividad de intervenciones.

IMPLICACIONES PARA LA SALUD PÚBLICA

Una respuesta comunitaria para XP puede organizarse en tres niveles: detección temprana de lesiones y síntomas visuales; reducción cotidiana de exposición ultravioleta mediante barreras físicas y educación; y articulación de atención dermatológica, oftalmológica, odontológica, genética y psicosocial. El enfoque debe priorizar la comunicación en Q'anjob'al, la participación de las familias y la continuidad de suministros preventivos.

El registro clínico longitudinal de las personas con XP, la actualización periódica de antecedentes familiares y la confirmación genética en futuros estudios contribuirían a delimitar mejor la magnitud del problema y sus desenlaces. Las investigaciones posteriores deberían usar métodos de selección que permitan estimaciones poblacionales y escalas validadas para medir impacto psicosocial.

LIMITACIONES

El número de pacientes fue pequeño y corresponde a los casos identificados durante el periodo de trabajo de campo; por ello, los porcentajes clínicos deben interpretarse con cautela. La muestra comunitaria fue no probabilística por conveniencia, de modo que sus resultados describen a los participantes y no representan estimaciones poblacionales de toda la aldea. Algunas medidas conductuales y psicosociales fueron autorreportadas, con posible sesgo de recuerdo o deseabilidad social.

CONCLUSIONES

Yulmacap presenta una concentración observada de pacientes con XP acompañada de compromiso cutáneo, ocular y social relevante. La detección temprana, el acceso continuo a fotoprotección, la vigilancia dermatológica y oftalmológica, y la educación dirigida a familias y comunidad son prioridades para reducir el daño asociado a exposición ultravioleta.

Las intervenciones deben adaptarse al idioma Q'anjob'al, a las condiciones de ruralidad y a las restricciones económicas documentadas. Los

resultados apoyan el desarrollo de rutas posteriores con confirmación genética y interdisciplinarias de seguimiento y estudios evaluación longitudinal de desenlaces clínicos.

REFERENCIAS

1. Rook AJ. Rook's Textbook of Dermatology. 9th ed. Griffiths CEM, Barker J, Bleiker T, Chalmers R, Creamer D, editores. Reino Unido: Wiley; 2016.
2. Carranza C, Marroquín N. Caracterización genética de los factores que influyen en la alta incidencia de la enfermedad genética Xeroderma pigmentosum en la aldea Yulmacap, Santa Cruz Barillas, Huehuetenango. Informe final de investigación. Guatemala: INVEGEM; FODECYT 2017.06.
3. Rabie E, et al. Clinical and mutational spectrum of xeroderma pigmentosum in Egypt: identification of six novel mutations and implications for ancestral origins. *Genes*. 2021;12:295.
4. Cleaver JE, et al. Xeroderma pigmentosum group C in an isolated region of Guatemala. *J Invest Dermatol*. 2007;127(2):493–496.
5. Lehmann AR, et al. Xeroderma pigmentosum. *Orphanet J Rare Dis*. 2011;6:70.
6. Sarkany R, et al. Identificación de los predictores psicosociales de la exposición ultravioleta en la cara en pacientes con xeroderma pigmentoso. *J Med Genet*. 2022;59(11):1095–1103.
7. Consejo Municipal de Santa Cruz Barillas. Plan de Desarrollo Municipal y Ordenamiento Territorial Municipio Santa Cruz Barillas, departamento de Huehuetenango 2019–2032. Guatemala: SEGEPLAN; 2019.
8. Instituto Nacional del Cáncer. Herencia autosómica recesiva. Bethesda: National Cancer Institute; 2020.
9. World Health Organization. Social determinants of health. Geneva: WHO; 2025.