



Trabalhos Científicos

Título: Xeroderma Pigmentoso: Um Relato De Caso

Autores: JULIA SCHWARTZ (UNIVILLE), CAROLINE LOUISE MACHADO (UNIVILLE), VITÓRIA DA SILVA BELLI (UNIVILLE), MARINA MENDES DUARTE (UNIVILLE), FLAVIA DACOREGIO (UNIVILLE), GUILHERME ANDRÉ EGER (UNIVILLE), BRUNO ALEXANDRE MIYOSHI (UNIVILLE)

Resumo: O Xeroderma Pigmentoso (XP) é uma doença que causa sensibilidade à radiação ultravioleta e aumenta o risco de desenvolvimento de cânceres de pele, caso medidas protetivas não sejam adotadas. Menina, 18 anos, filha de casamento consanguíneo, diagnosticada com XP aos 11 meses, consultou dermatologista apresentando manchas e hiperemia conjuntival associada a lacrimejamento. Aos 2 anos, passou pela primeira biópsia, e, aos 4 anos, retirou carcinoma espinocelular (CEC) no nariz. Aos 7 anos, foram diagnosticados dois carcinomas basocelulares (CBC), um em região temporal, e outro em sulco nasogeniano. Aos 11 anos, no nariz, fez-se rescisão de um CBC. Aos 15 anos, identificou-se outro CBC em lábio. Contabilizava, nesse período, mais de 50 lesões e 10 cirurgias. Aos 17 anos, detectou-se dois CBC, um na região malar e outro, no nariz. Hoje, a paciente tem amparo legal para a condução do tratamento, mora em uma casa adaptada e recebeu da escola condições estruturais para frequentar. Usa óculos de correção visual e apresenta xeroftalmia. Em tratamento para hipotireoidismo. Todavia, não apresenta alterações neurológicas. O subtipo de XP descrito no relato é o XPC: c.2251-1GC. O XP é uma doença autossômica recessiva, que provoca sensibilização aos raios ultravioleta e reparo defeituoso de DNA. A doença tem associação com relações consanguíneas e manifesta-se através de oito subtipos. A clínica envolve: alterações epiteliais com predisposição a cânceres, manifestações oftálmicas e neurológicas. As primeiras manifestações surgem até dois anos com manchas em áreas expostas. E sem cuidados provoca envelhecimento prematuro, atrofia progressiva, ressecamento, telangiectasias, lentigos e distúrbios de pigmentação. Já as alterações oftalmológicas estão presentes em 40 a 100 dos pacientes. E as manifestações neurológicas são vistas em 25 dos casos. O XP requer abordagem multidisciplinar, assim como, proteção contra o sol. Além disso, o acompanhamento com geneticista para um diagnóstico precoce e aconselhamento reprodutivo.