

Gabriella San Juan Grubisici Araujo Rodrigues (Universidade Nove de Julho)  
Doutor André Bandiera Oliveira Santos (Universidade Nove de Julho)

## Introdução

O Xeroderma Pigmentoso (XP) é uma doença rara, definida como sensibilidade extrema ao sol resultando em queimaduras e mudanças de pigmento na pele. Cerca de 25-30% dos pacientes desenvolvem degeneração neurológica e doença oftálmica. O XP tem grande importância para a sociedade, tendo em vista que leva ao desenvolvimento precoce de cânceres de pele com o surgimento ainda na infância. Este agravo tem como etiologia oito genes defeituosos que formam uma proteína que não repara os danos que dos raios UV ao DNA. Alguns genótipos da doença podem levar ao quadro de queimaduras agudas nos primeiros anos de vida com a mínima exposição solar. Estes pacientes tipicamente apresentam múltiplas lesões hiper e hipopigmentadas, com um quadro de poiquilodermia nas regiões fotoexpostas da pele. O diagnóstico do xeroderma é predominantemente clínico, podendo confirmar com um teste genético.

## Resultados

Pessoas com XP antes de completarem 20 anos em comparação com a população geral tem uma incidência de 10000 vezes mais carcinomas, 2000 vezes mais melanomas nas e 100000 vezes mais neoplasias de língua comparado com a população geral. Esta alta incidência ocorre nas áreas mais expostas ao sol, assim como na população geral, a região da cabeça e pescoço. Porém, diferentemente dos cânceres do tipo não melanoma, o melanoma costuma ocorrer nas extremidades, sugerindo fortemente uma patogênese diferente. A paciente apresentada no caso em um período de apenas quatro anos retirou um total de trinta lesões de pele apenas no hospital apresentado, sendo dezenove delas malignas e onze pré-malignas. A mesma já ultrapassou a expectativa de vida do paciente com Xeroderma Pigmentoso por 23 anos mesmo possuindo o agravante de doença oftálmica. Além disso, não desenvolveu nenhuma neoplasia interna por metástase das várias lesões de pele, uma das principais causas de morte do paciente com XP.

## Casuística e Métodos

LNO, branca, 56 anos, sexo feminino, natural da Bahia e procedente de São Paulo capital com diagnóstico de XP. Apresentou seu primeiro carcinoma basocelular aos 19 anos de idade. Em 2010, apresentou descolamento bilateral de retina, tendo sido submetida a 6 cirurgias oftalmológicas. Acompanhada pelo departamento de Dermatologia desde 2020, tendo sido encaminhada à equipe de Cirurgia de Cabeça e Pescoço em 2021. Quando encaminhada, apresentava lesões invasivas em sulco nasogeniano direito, epicanto medial do olho esquerdo e região retroauricular, todas com biópsia positiva para carcinoma basocelular esclerodermiforme ulcerado. Os dois maiores tumores apresentavam invasão perineural e invasão da camada muscular esquelética, e tinham em seu maior diâmetro respectivamente 3,6 e 3,2 centímetros. A lesão no epicanto medial do olho esquerdo apresentava invasão até a camada submucosa, com 3,2 centímetros. Foi submetida a reconstrução com retalho frontal e após a autonomização do mesmo (2o tempo) referiu insatisfação estética, desenvolvendo episódio depressivo. Cerca de 2 anos depois da primeira operação de reconstrução do nariz realizou duas novas cirurgias para melhora estética e funcional.



## Resultados

Xeroderma Pigmentoso é uma doença autossômica recessiva rara que afeta a capacidade do DNA de reparar os danos causados pelo sol, este agravo causa o aparecimento prematuro de cânceres de pele tanto melanoma quanto não melanoma, desta forma, contribuindo para uma sobrevida curta dos pacientes que são portadores da doença. A expectativa de vida média é de 37 anos e para aqueles que além de terem a doença também são afetados por algum tipo de doença neurológica é de 29 anos. Os diferentes genótipos podem ser classificados de acordo com seus subtipos que são definidos pelas mutações em diferentes genes, e eles são XPA, XPB, XPC, XPD, XPE, XPF, XPG e XPV. Cada subtipo tem sua própria mutação cromossomal que acarreta diferentes manifestações clínicas, entretanto todas, com exceção do XPV (síntese translacional é afetada), possuem a mesma via de reparo defeituosa, a via de reparo do DNA via exclusão de nucleotídeo (em inglês nucleotide excision repair ou via NER). Ela repara o DNA por excisão dos nucleotídeos, muito conhecida por reparar os danos UV, essa mutação interfere diretamente em como funcionará a transcrição e a replicação.

## Conclusões

Xeroderma Pigmentoso é uma doença em que os pacientes possuem uma expectativa de vida limitada, principalmente aqueles que possuem algum tipo de degeneração neurológica. Porém com o manejo e tratamento oncológico adequado, pacientes portadores deste agravo podem ter uma sobrevida maior.

## Contato

[saniuangrubisici@gmail.com](mailto:saniuangrubisici@gmail.com)

[andre\\_bandiera@yahoo.com.br](mailto:andre_bandiera@yahoo.com.br)