



XERODERMA PIGMENTOSO: UMA PATOLOGIA RARA

Matheus Jacobina Brito Passos ¹; Alcides Duarte de Almeida Neto ²; Vanêssa Araújo Jacobina Brito ³



<https://doi.org/10.36557/2674-8169.2024v6n9p2349-2353>

Artigo recebido em 23 de Julho e publicado em 13 de Setembro

RESUMO

Xeroderma pigmentoso (XP) é uma doença de transmissão autossômica recessiva, rara, podendo afetar ambos os sexos e qualquer raça. No Brasil tem incidência de 1 caso para cada 1 milhão de indivíduos. Populações com isolamento geográfico e/ou alto nível de consanguinidade podem ter uma incidência maior, como é o caso do distrito de Araras, na cidade de Faina (GO), onde a incidência do XP é de 1 caso para cada 410 habitantes. Clinicamente, caracteriza-se por eritema com descamação e hiperpigmentação difusa principalmente nas áreas fotoexpostas, que, geralmente, iniciam-se nos primeiros anos de vida. Tais lesões apresentam alto risco de progressão para neoplasias, como carcinoma basocelular, espinocelular e melanomas. A prevenção baseia-se no uso de protetores solar e peças de roupa com proteção.

PALAVRAS-CHAVE: Xeroderma pigmentoso, Fotossensibilidade, Fator genético.

XERODERMA PIGMENTOSUM: A RARE PATHOLOGY

ABSTRACT

Xeroderma pigmentosum (XP) is a rare, autosomal recessive disease transmitted, that can affect both sexes and any race. In Brazil, it has an incidence of 1 case for every 1 million individuals. Populations with geographic isolation and/or high levels of consanguinity may have a higher incidence, as is the case in the district of Araras, in the city of Faina (GO), where the incidence of XP is 1 case for every 410 inhabitants. Clinically, it is characterized by erythema with scaling and diffuse hyperpigmentation mainly in photo-exposed areas, which generally begins in the first years of life. Such lesions present a high risk of progression to neoplasms, such as basal cell carcinoma, squamous cell carcinoma and melanoma. Prevention is based on the use of sunscreen and protective clothing.

KEYWORDS : Xeroderma Pigmentosum, Photosensitivity, Genetic factor.

INTRODUÇÃO

Entende-se xeroderma pigmentoso como sendo uma patologia de origem genética, não contagiosa, que afeta igualmente ambos os sexos, que tem como principal característica uma extrema sensibilidade à radiação ultravioleta presente nos raios solares. É causado por mutações, de natureza autossômica recessiva, em um de 8 genes envolvidos no reparo de danos do DNA induzido pela radiação UV.

O Xeroderma Pigmentoso (XP) é caracterizado pela falta do mecanismo de reparo de danos no DNA provocados pela luz solar, levando a um acúmulo de lesões que pode resultar em câncer de pele.

QUADRO CLÍNICO

As lesões geralmente ocorrem nas áreas expostas à luz solar e iniciam-se nos primeiros anos de vida. A pele do acometido, ainda na infância, apresenta um número aumentado de lesões hipercrômicas e manchas em confete esbranquiçadas. Danos oculares como fotofobia e ceratite são comuns; ectrópio, lagoftalmo, injeção conjuntival, melnose conjuntival, pterígeo, neovascularização da córnea e até mesmo câncer também podem se manifestar. O dano solar pode ocasionar lesões pré-malignas (ceratoses actínicas) e malignas de pele (câncer de pele). Devido à sensibilidade à radiação UV, podem ocorrer queimaduras solares severas e alterações pigmentares, como hipo e hipercrômicas. Normalmente, esses pacientes também apresentam lesões hipercrômicas, que surgem na face e mãos em torno de um a dois anos de idade. Com o tempo, a pele fica xerótica, tem fotoenvelhecimento prematuro, atrofia progressiva e telangiectasias. Raros casos podem ter comprometimento neurológico, com perda auditiva neurossensorial e comprometimento cognitivo.

DIAGNÓSTICO

A suspeita deve ser feita em criança com alta sensibilidade ao sol, sardas precoces e acentuadas e, principalmente, câncer de pele. Com base na apresentação clínica e história familiar, a hipótese pode ser levantada e o teste genético daria o diagnóstico confirmatório. Se a suspeita clínica permanecer alta diante dos resultados negativos do painel de um ou vários genes, testes genômicos mais abrangentes, incluindo sequenciamento de exoma e sequenciamento de genoma, podem ser considerados.

TRATAMENTO

O tratamento é feito através da remoção de eventuais tumores e terapias tópicas com medicações apropriadas. No aspecto emocional, é importante que portadores da doença tenham vida social. Com as devidas medidas de fotoproteção e prevenção, podem e devem participar de todas as atividades da comunidade da qual fazem parte. Medicamentos tópicos e reposição de vitamina D podem ser necessários.

REFERÊNCIAS

1-ZGHAL, M.; MESSAOUD, O.; MOKNI, M. Xeroderma pigmentoso. **EMC - Dermatología**, v. 55, n. 2, p. 1–21, jun. 2021.

2-MESQUITA, L. **Xeroderma Pigmentoso: entenda o que é e como tratar** *Eu Médico Residente*, 11 jan. 2023. Disponível em: <<https://www.eumedicoresidente.com.br/post/xeroderma-pigmentoso>>. Acesso em: 11 set. 2024

3-**Xeroderma Pigmentoso**. Disponível em: <<https://www.sbd.org.br/doencas/xeroderma-pigmentoso/>>. Acesso em: 11 set. 2024.