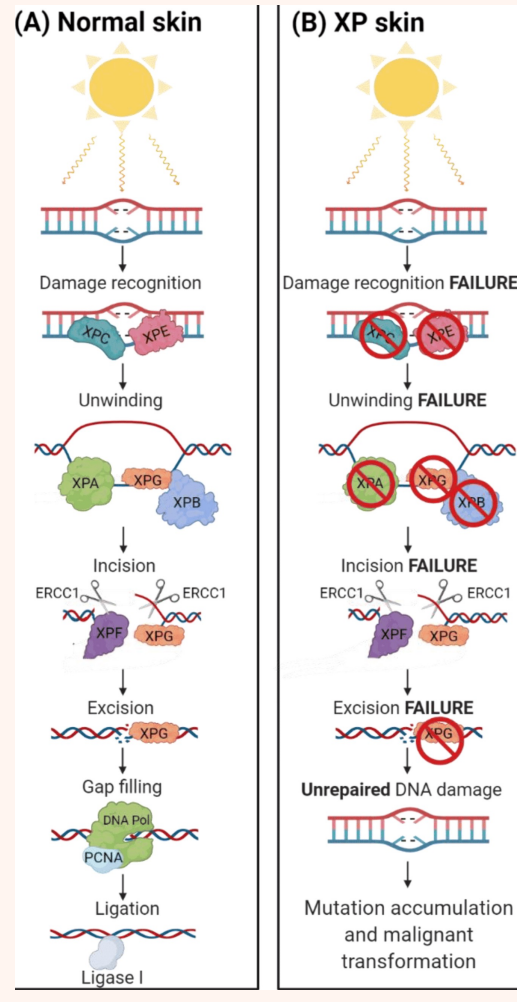




O que é a doença Xeroderma Pigmentosum?

Ana Poeira¹, Bárbara Almeida¹, Beatriz Jesus¹, Cristiana Marques¹, e Catarina Bernardes²

1) Estudante 2º ano da licenciatura de Ciências Biomédicas Laboratoriais, igual contributo para o trabalho; 2) Docente

O **Xeroderma Pigmentosum**, também conhecido como XP, é uma doença autossómica recessiva que afeta a capacidade de reparação de danos do DNA causados pela radiação UV da luz solar.

Etiologia	Patogénese	Complicações
<p>O XP é provocado por mutações que podem ocorrer em qualquer um dos genes associados à doença (genes XP-A a XP-G e XP-V). Estes genes codificam proteínas envolvidas no processo de reparação de danos na molécula de DNA causados pela radiação solar. A doença apenas se manifesta em situações de homocigotia, ou seja, na presença de dois alelos mutados.</p>	<p>A radiação UV pode causar danos no DNA, sendo um dos principais, a formação de dímeros entre bases pirimídicas, sobretudo timina. Estes dímeros, geralmente, são eliminados por mecanismos de reparação por excisão de nucleótidos. Contudo, na pessoa com XP, as enzimas envolvidas no mecanismo de reparação estão alteradas, pelo que o mesmo não vai ocorrer de forma eficiente e, conseqüentemente, as mutações vão-se acumulando nas células.</p>  <p>Fig.2 – Esquema ilustrativo da patogénese do XP, retirado de https://www.mdpi.com/2075-4426/11/11/1146</p>	<p>A nível da pele:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Carcinomas basais de células escamosas; • Melanoma. <p>A nível ocular:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ceratite (inflamação da córnea).
Manifestações clínicas	Diagnóstico	Tratamentos e cuidados a ter
<p>Os sintomas podem ser os seguintes:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pele seca, escamosa e pigmentada; • Pigmentação irregular; • Fotossensibilidade extrema à luz solar; • Queratoses. <p>Em casos severos podem ocorrer sintomas neurológicos como: atrasos no desenvolvimento, perda progressiva de audição, problemas de visão e, deficiências/alterações nas funções cognitivas do cérebro.</p>  <p>Fig.1 – Diversas formas de manifestações e complicações de Xeroderma Pigmentosum, retirado de https://www.researchgate.net/figure/Clinical-appearance-of-XP-V-patients-Family-A-a-XP31BE-60-year-Caucasian-man-had_fig5_5484637</p>	<p>Nos casos em que existam sinais que levem a suspeitar da doença, podem ser efetuados testes de síntese de DNA não programada e de hipersensibilidade aos UV, embora estes apresentem baixa sensibilidade. A confirmação do diagnóstico deve ser feita através de testes genéticos, os quais podem ser realizados a partir de uma amostra de sangue. Preferencialmente deve recorrer-se a um painel multigénico, já que o XP pode ser causado por mutações em vários genes. Em casos mais complexos pode ser feito o sequenciamento do exoma e/ou sequenciamento do genoma.</p> <p>Em famílias com casos desta doença, é recomendado o diagnóstico pré-natal.</p>  <p>Fig.3 – Criança com Xeroderma Pigmentosum, onde apresenta uma pele com pigmentação irregular em contraste com uma fotografia da mesma mais jovem, retirado de https://www.megacurioso.com.br/saude-bem-estar/123868-xeroderma-pigmentoso-o-que-e-a-chamada-doenca-do-sol.htm</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Diminuir a frequência dos banhos e usar água morna; • Tomar suplementos de vitaminas; • Usar hidratantes cutâneos com frequência; • Evitar exposição solar, de modo a prevenir o desenvolvimento de cancro da pele; • Utilizar protetor solar com fator 50+; • Utilizar proteção física como chapéus, óculos de sol; • Fazer uma alimentação saudável rica em vitaminas; • Monitorização de níveis de vitamina D; • Rastreio frequente do cancro da pele; • Remoção cirúrgica precoce de lesões cutâneas.

Pretende-se que este póster elucide o público para uma doença, por muitos desconhecida, com conseqüências drásticas e, ainda sem tratamento direto no foco principal da sua causa.