

Situação da doença rara Xeroderma Pigmentoso em Goiás

Dra Sulamita Costa Wirth Chaibub

Médica Dermatologista – CRM GO 2973

**Coordenadora do Grupo de Apoio Permanente ao XP no Brasil
(GRAPE-XP)**

Sociedade Brasileira de Dermatologia

sulamitacostac@yahoo.com.br

Brasília, 23 de setembro de 2019.

Xeroderma Pigmentoso

Causas do XP

- Herança genética autossômica recessiva;
- Enzimas do reparo por excisão de nucleotídeos (NER) estão mutadas;

Enzimas do reparo NER estão reduzidas ou ausentes



Cânceres de pele e internos



Grupo de portadores do XP: Lázaro Alexandre, Lázaro Santos, João Gonçalves, Avelino Gonçalves, Deide Freire, Djalma Jardim, Leonina Freire, José Cláudio Machado, Cláudia Sebastiana, Vanda Erestina, Geni Antônio

Fonte: Correio Braziliense, 2009.

Goiânia até Araras – 280 Km
Faina até Araras – 40 Km



Recanto das Araras

An aerial photograph of a small, rural village. The houses are mostly single-story with red-tiled roofs and white walls. They are scattered across a landscape of green fields and dense tropical forest. In the background, there are rolling hills and mountains under a blue sky with some clouds. A dirt road winds through the village. A small white car is parked on the left side of the image.

Na Comunidade de Araras vivem um dos maiores números de afetados de XP e portadores de mutação nos genes que causam XP, ainda em fase de mapeamento epidemiológico.

Xeroderma Pigmentoso em Araras

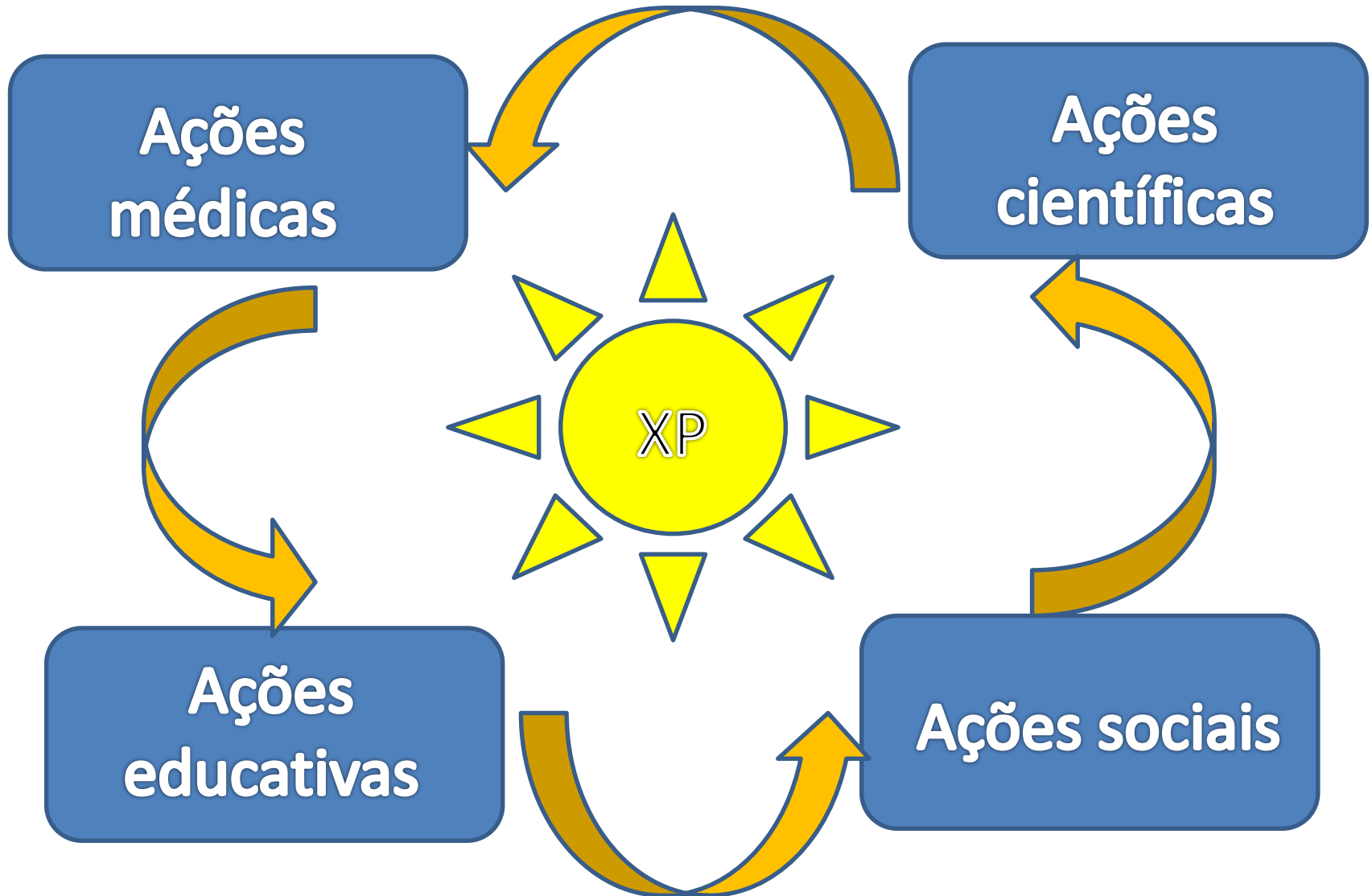
- Em 2010, foram clinicamente diagnosticados, no mínimo, 20 pacientes com XP na Comuniade de Araras;
- Todavia, já havia relatos de que cerca de duas dezenas de pessoas, moradores de Araras e adjacências, já falecidas, também tiveram a doença.

Xeroderma Pigmentoso em Araras



Dra. Sulamita ao lado de D. Clementina, 102 anos, mãe de 5 (cinco) filhos, sendo 4(quatro) portadores de Xeroderma Pigmentoso.

Ações realizadas desde a tomada de cuidados com XP no Recanto das Araras



Ações médicas

- Atendimento médico multidisciplinar:
 - Hospital Geral de Goiânia (HGG-SES);
 - Associação de Combate ao Câncer e
 - Centro Regional de Oftalmologia (CEROF-HC/UFG).
- Atendimento ambulatorial às quartas-feiras de todos os portadores de XP e seus familiares - Hospital Geral de Goiânia, Seção Dermatologia;
- Atendimento dermatológico em hospital público em Faina, GO;
- Inclusão no atendimento de pacientes de outras localidades, diferentes do grupo de Araras.

Ações médicas

- Acompanhamento contínuo com dermatoscópio digital;
- Folders explicativos sobre XP - Secretaria Estadual de Saúde de Goiás – HGG, SBD e Laboratório La Roche Posay.
- Implantação do projeto GRAPE (Grupo de Apoio Permanente ao XP), em todas as suas instâncias.
- Tours de Combate ao Câncer na Comunidade de Araras e arredores (2015 e 2017) - SBD, SBD-GO, GRAPE-XP e Laboratório La Roche Posay.

Xeroderma Pigmentoso em Goiás



XERODERMA PIGMENTOSO

É doença hereditária (DNA), porém não contagiosa, na qual as lesões ocorrem em áreas expostas à luz solar, iniciando-se com sardas, podendo, com o tempo, evoluir para câncer de pele. Os olhos também são mais sensíveis.

Alguns cuidados especiais são necessários, principalmente para as crianças e para aqueles que trabalham ao ar livre:



- Evitar exposição ao sol durante o dia.
- Procurar lugares com sombra, sempre que possível.
- Evitar exposição a luzes fluorescentes e dicroicas (olho de boi).
- Proteger janelas e portas de vidro (residências, escolas e veículos) com insulfilm e cortinas.

Principais sintomas:

- Olhos vermelhos
- Fotofobia (sensibilidade à luz)
- Ardência na pele em contato com o sol
- Pintas escuras na pele
- Pele extremamente seca

Usar sempre:

- Chapéus de abas largas
- Camisas de mangas longas
- Calças compridas
- Óculos escuros
- Filtro solar (FPS – 60 no mínimo), apenas uma vez ao dia não protege por longos períodos. É necessário reaplicá-lo a cada duas horas. Mesmo filtros solares “à prova d'água” devem ser reaplicados.

Lembre-se

Ao perceber qualquer alteração na pele, consulte o médico.

Informações: 62 3201 8270

Xeroderma Pigmentoso em Goiás

- Tour de combate ao câncer na comunidade de Araras, em 2015 – 700 atendimentos.



Jtirão médico faz 700 atendimentos em
cientes de doença rara de pele (Foto:
aprodução/Fantástico)



Xeroderma Pigmentoso em Goiás

Sociedade Brasileira de Dermatologia e La Roche-Posay incentivam a detecção precoce do câncer da pele com a doação de 11 aparelhos Fotofinder no Brasil

Atualizada em: 3 agosto, 2016 16:28



Xeroderma Pigmentoso em Goiás

- Tour de combate ao câncer na comunidade de Araras em 2017 – mais de 200 atendimentos;



Xeroderma Pigmentoso em Goiás

Nota Técnica nº 051/2016



ESTADO DE GOIÁS

SECRETARIA
DE ESTADO DA SAÚDE



Comissão Intergestores Bipartite

COMISSÃO INTERGESTORES BIPARTITE - CIB

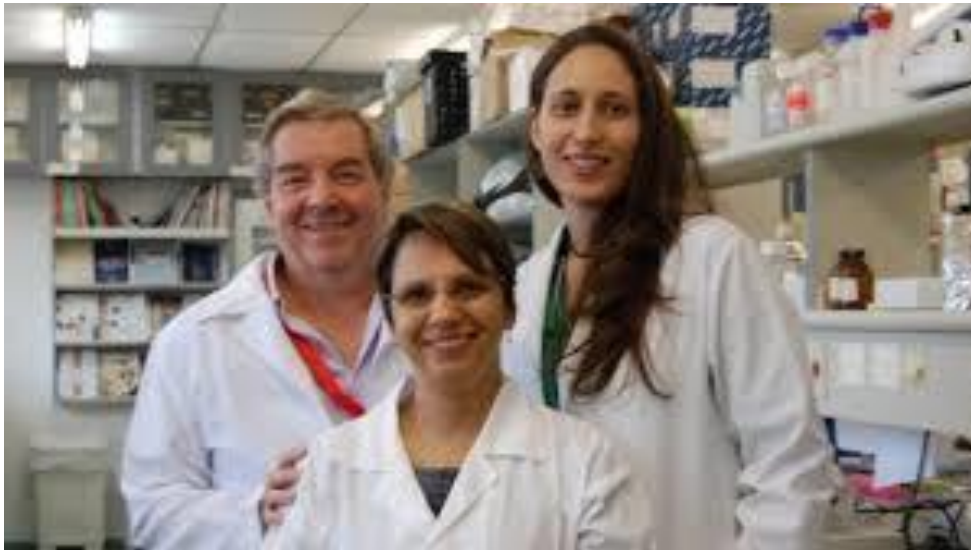
Resolução nº 051/2016 – CIB

Goiânia, 20 de maio de 2016.

Aprova a Nota Técnica Nº 02/2016-GPE/SPAIS/SESGO, que institui a notificação compulsória de casos suspeitos de Xeroderma Pigmentosum no Estado de Goiás.

Ações científicas

- Sequenciamento Genético e dados epidemiológicos pelo Instituto de Biologia Molecular da USP – Professor Titular, Carlos Frederico Menck e Geneticista Biomédico, Rafael Souto – Secretaria Estadual de Saúde de Goiás.



Ações científicas

Na Comunidade de Araras:

- 18 pacientes identificados com XPV em Araras;
- 82 apresentam mutação, mas não manifestam a doença;
- 59 não têm a mutação.

Em Goiás:

- 1 paciente XPV na Cidade de Goiás;
- 2 pacientes XPV em Goiânia;
- 2 pacientes XPC em Goiânia;

Ações científicas

- Diagnosticar células cancerosas pela análise química da cera do ouvido de pacientes de XP pelo Laboratório de Métodos de Extração e Separação, Instituto de Química, Universidade Federal de Goiás – Prof. Dr. Nelson Roberto Antoniosi Filho.



Ações sociais

- Instalação de poço artesiano e caixa d'água para a comunidade.
- Construção de uma praça (em execução).
- Doação de um carro utilitário.
- Construção de uma Escola Padrão em Araras.
- Construção de Unidade Básica de Saúde – Prefeitura de Faina (em execução).
- Construção de 50 casas especiais - Programa Minha Casa, Minha Vida.

Ações sociais

- Implantação de uma agência de correios.
- Implantação de uma torre de celular e internet.
- Restauração da rede de energia.
- Implantação do APL – incentivo e apoio à atividade rural.
- Mutirão previdenciário – “Acelerar Previdenciário” - Tribunal de Justiça.
- Reforma e cobertura da quadra poliesportiva (projeto aprovado e não executado).
- Lançamento do clipe com a música “asas da esperança” de Juraídes da Cruz.

Ações sociais

- Doações de óculos com foto-proteção e vestimentas com foto-proteção - Laboratório La Roche-Posay.
- Doação de instrumentos cirúrgicos, aparelho de eletrocautério, aparelho Foto-Finder – Sociedade Brasileira de Dermatologia e Laboratório La Roche-Posay.
- Doação pelo Tribunal Regional do Trabalho e Tribunal de Justiça de Goiás – 94 unidades de aparelhos de ar – condicionado.
- Fornecimento de filtro solar de alto padrão pela SES, Farmácia Artesanal e Laboratório La Roche Posay.

Xeroderma Pigmentoso em Goiás



Diretoria do Projeto Rondon® Goiás acompanha partida de ônibus com os participantes da Operação Araras, na Praça Universitária

Operação beneficia mais de 750 pessoas no povoado de Araras

A comunidade ficou em festa para receber os participantes da Operação, que levou luz ao drama de portadores do xeroderma pigmentoso, doença que predispõe ao câncer de pele. Eles reivindicam a assistência que nunca tiveram



visitou Araras, para supervisionar os trabalhos, no dia 27.

Denominada Operação Araras, a ação teve foco principal nos porta-

Xeroderma Pigmentoso em Goiás



Em nome da comunidade, a presidente eleita da Apoderma, Gleice Francisca Machado agradece ao Projeto Rondon® Goiás e aos parceiros da Operação

Associação é instalada para defender interesses de portadores

O Projeto Rondon® Goiás fomentou a criação da entidade que tem entre outros objetivos reivindicar junto às autoridades o apoio necessário para que os portadores do xeroderma pigmentoso consigam tratamento para doenças associadas, como os cânceres de pele e de boca

Ações sociais

- Plantio de árvores nativas.



Ações educativas

- Produção do Livro Nas Asas da Esperança.
- EJA (educação de Jovens e Adultos).
- Doação pelo Tribunal Regional do Trabalho e Tribunal de Justiça de Goiás de 40 unidades de computadores.
- Produção do documentário – Sol Inimigo.
- Cursos de Capacitação para região de Araras e arredores sobre o atendimento em Xeroderma Pigmentoso – Teórico e Prático (2014 e 2017) – SPAIS / Secretaria Estadual de Saúde de Goiás.

Xeroderma Pigmentoso em Goiás

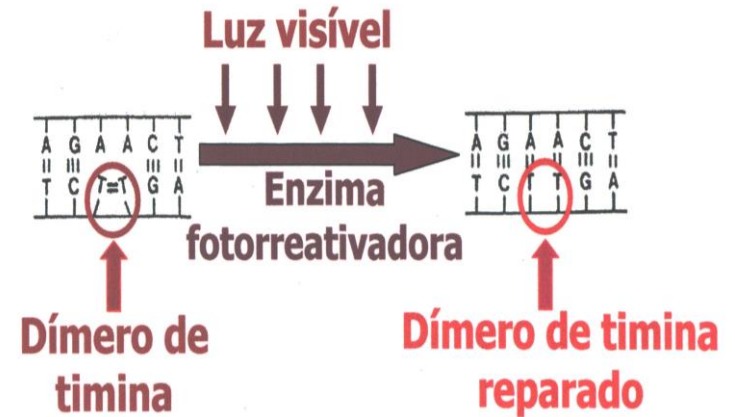
- Seminário sobre Xeroderma Pigmentoso (2017) – SES-GO



Avanços terapêuticos e prevenção

- **Fotoliase:**

- É uma enzima que se liga às fitas complementares de DNA e quebra os dímeros pirimidínicos causados por exposição a luz UV;

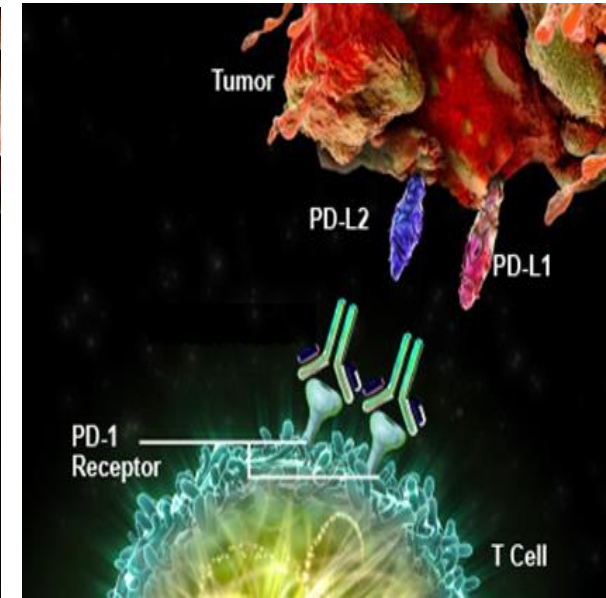
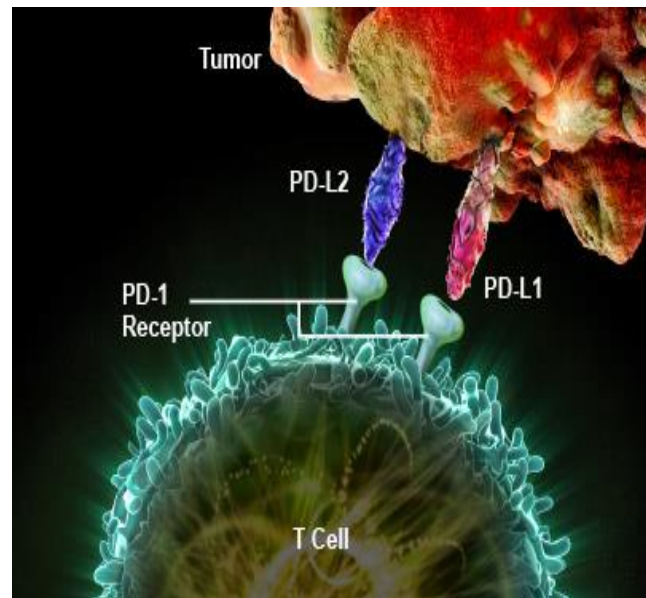


Avanços terapêuticos e prevenção

- **Terapia gênica é a esperança;**
- **Imunobiológicos** – promessa de grande resolutividade;



Prof Dr Axel Hauschild



Avanços terapêuticos e prevenção

European Journal of Cancer 77 (2017) 84–87



Available online at www.sciencedirect.com

ScienceDirect

journal homepage: www.ejancer.com



Letter to the Editor

Regression of melanoma metastases and multiple non-melanoma skin cancers in xeroderma pigmentosum by the PD1-antibody pembrolizumab[☆]



Axel Hauschild^{*}, Julia Eichstaedt, Lena Möbus, Katharina Kähler, Michael Weichenthal, Thomas Schwarz, Stephan Weidinger

Department of Dermatology, University Hospital Schleswig-Holstein, Campus Kiel, Kiel, Germany

Received 18 February 2017; accepted 23 February 2017

Avanços terapêuticos e prevenção

A. Hauschild et al. / European Journal of Cancer 77 (2017) 84–87

85

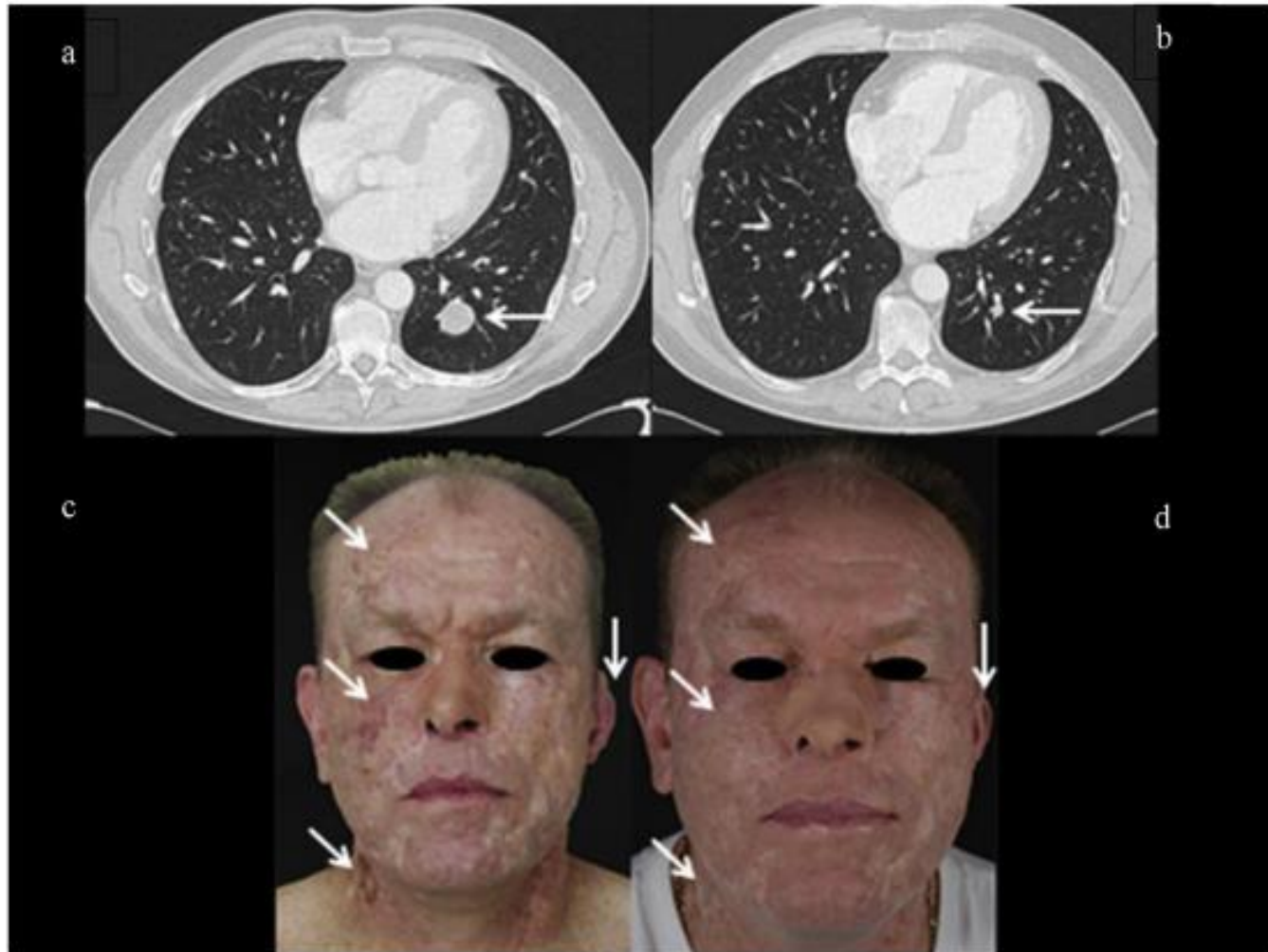


Fig. 1. Lung metastases of the right upper lobe (a) and non-melanoma skin cancers of the sun-damaged skin in the face (c) before pembrolizumab treatment and in the follow-up after six months (b and d). Arrows indicate NMSC as target lesions.

Avanços terapêuticos e prevenção

THE NEW ENGLAND JOURNAL OF MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

PD-1 Blockade with Cemiplimab in Advanced Cutaneous Squamous-Cell Carcinoma

M.R. Migden, D. Rischin, C.D. Schmults, A. Guminski, A. Hauschild, K.D. Lewis, C.H. Chung, L. Hernandez-Aya, A.M. Lim, A.L.S. Chang, G. Rabinowits, A.A. Thai, L.A. Dunn, B.G.M. Hughes, N.I. Khushalani, B. Modi, D. Schadendorf, B. Gao, F. Seebach, S. Li, J. Li, M. Mathias, J. Booth, K. Mohan, E. Stankevich, H.M. Babiker, I. Brana, M. Gil-Martin, J. Homsí, M.L. Johnson, V. Moreno, J. Niu, T.K. Owonikoko, K.P. Papadopoulos, G.D. Yancopoulos, I. Lowy, and M.G. Fury

ABSTRACT

BACKGROUND

No systemic therapies have been approved for the treatment of advanced cutaneous squamous-cell carcinoma. This cancer may be responsive to immune therapy, because the mutation burden of the tumor is high and the disease risk is strongly associated with immunosuppression. In the dose-escalation portion of the phase 1 study of cemiplimab, a deep and durable response was observed in a patient with metastatic cutaneous squamous-cell carcinoma.

The authors' full names, academic degrees, and affiliations are listed in the Appendix. Address reprint requests to Dr. Migden at the Departments of Dermatology and Head and Neck Surgery, University of Texas MD Anderson Cancer Center, 1400 Pressler St. #1452, Houston, TX 77030, or at mrmigden@mdanderson.org.

Avanços terapêuticos e prevenção

A Patient in Phase 1 Study



Baseline



Week 6

B Patient in Phase 2 Study



Baseline



Week 8

Figure 1. Effect of Cemiplimab in Patients with Advanced Cutaneous Squamous-Cell Carcinoma.

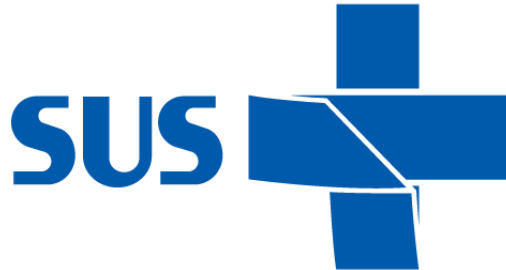
Panel A shows a 62-year-old patient at baseline and after 6 weeks of treatment with cemiplimab. Panel B shows an 83-year-old patient, who had undergone multiple surgeries for cutaneous squamous-cell carcinoma, at baseline and after 8 weeks of treatment with cemiplimab.

“Uma pessoa com XP é, no que mais interessa a qualquer pessoa, perfeitamente igual a qualquer um de nós: ela nasce, chora, brinca, aprende, pode ter filhos, estudar, trabalhar, preocupar-se e sofrer com problemas de saúde, e também sonhar por uma vida e um mundo melhores, como qualquer outra pessoa. A única diferença é que essas pessoas são muitíssimas vezes sensíveis aos efeitos nocivos que o sol pode causar e também mais suscetíveis a desenvolverem vários tipos de cânceres sobretudo na pele.”



“Todos somos raros”

Agradecimentos



SECRETARIA
DE ESTADO DA SAÚDE

