



XERODERMA PIGMENTOSO

DRA. FERNANDA CARVALHO DA ROCHA
LIMA

MÉDICA DERMATOLOGISTA
SUB-ESPECIALISTA EM ONCOLOGIA CUTÂNEA

Xeroderma pigmentoso

- Doença genética rara, autossômica recessiva, não contagiosa, que afeta igualmente ambos os sexos e é caracterizada por uma extrema sensibilidade à radiação ultravioleta.

Xeroderma pigmentoso

Estatísticas

- Segundo estatísticas norte-americanas e europeias, **incidência de 1 para 1 milhão.**



Xeroderma pigmentoso

Estatísticas

Nossa Realidade:

Em Araras, a taxa de incidência:

1 para cada 40 habitantes –

é a maior do mundo

- O povoado de Araras está situado no município de Faina no Estado de Goiás.
- Cerca de 800 moradores e fica a 40 quilômetros de Faina, na região noroeste de Goiás.
- **Vinte e quatro pessoas** têm o diagnóstico confirmado de Xeroderma Pigmentoso.
- 200 são portadores do gene, mas não tem a doença.



Xeroderma pigmentoso

Manifestações clínicas

- Fotossensibilidade;
- Eritema solar intenso;
- Ressecamento cutâneo.
- Efélides ("sardas");
- Lentigos solares;
- Queratoses actínicas,
- Telangiectasias finas.

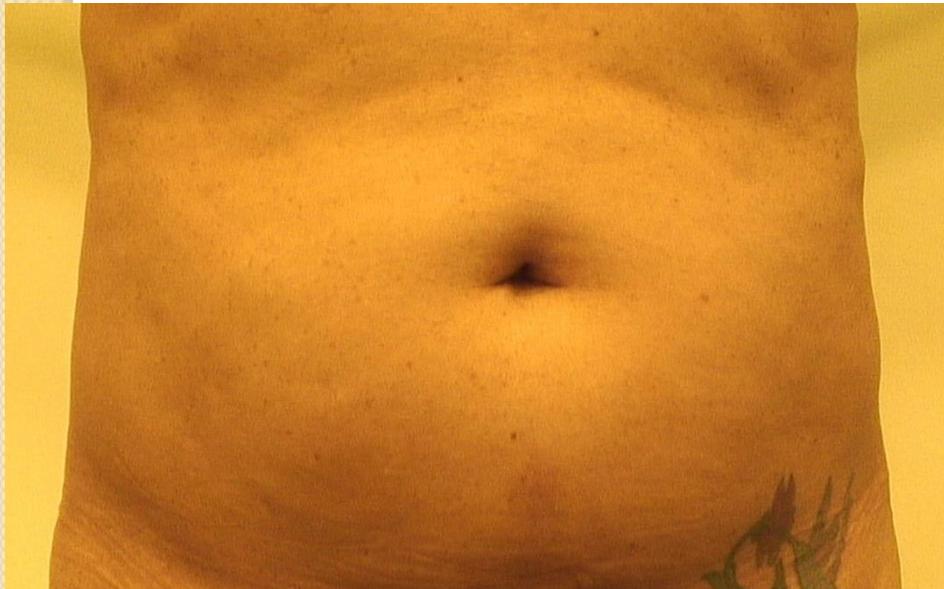
Xeroderma pigmentoso

Manifestações clínicas



Xeroderma pigmentoso

Manifestações clínicas



Xeroderma pigmentoso

Manifestações clínicas



Xeroderma pigmentoso

Manifestações clínicas



Xeroderma pigmentoso

Manifestações clínicas



Xeroderma pigmentoso

Manifestações clínicas

- Pacientes com XP têm um aumento de:
 - 2.000 vezes nos melanomas,
 - 10.000 vezes na frequência de câncer de pele não-melanoma (carcinoma basocelular e espinocelular principalmente)
 - 12 vezes no risco de malignidade interna, particularmente neoplasias cerebrais.

Xeroderma pigmentoso

Manifestações clínicas oculares

- As alterações oculares são frequentes (80% dos casos)
- Manifestações clínicas neurológicas

Xeroderma pigmentoso

Diagnóstico

- Clínico
- Estudio genético

Xeroderma pigmentoso

Acompanhamento

- Exame dermatológico periódico a fim de se efetuar o rastreio precoce de eventuais lesões malignas ou pré-malignas.
- Exame oftalmológico



- 
- **OS PACIENTES SÃO EXAMINADOS EM UMA MÉDIA 2/2 MESES, COM O ACOMPANHAMENTO CLÍNICO E REALIZAÇÃO DE MAPEAMENTO CORPORAL COM FOTOFINDER**
 - No município de Faina atendo em média 60 pacientes ao mês, sendo o atendimento para toda população, mas focando no atendimento aos portadores de XP.
 - São realizado em média 8 procedimentos dermatológicos ao mês, incluindo as cirurgias e ECTZ necessárias aos portadores e à população.

Xeroderma pigmentoso

Prevenção e tratamento

- Não existe tratamento eficaz, estando recomendada a proteção solar, mediante o uso de vestuário e aplicação sistemática de filtros solares, com índice de proteção elevado.



Xeroderma pigmentoso

Prevenção e tratamento:

- Mudar o "modo de vida", procurando ocupações com atividade noturna (trabalho e estudo no período noturno);

Xeroderma pigmentoso

Prevenção e tratamento:

- Cirurgias, eletrocoagulação, crioterapia, ou aplicação tópica de 5-fluouracil, imiquimod.
- Como abordagem profiláctica tem sido utilizada a administração oral de retinóides – acitretina – de modo contínuo ou intermitente, bem como de b-caroteno.
- Imunoterapia

Xeroderma pigmentoso

Tratamento e Prevenção:

- Dado o tipo de hereditariedade, estão desaconselhados os casamentos consanguíneos entre familiares de doentes com Xeroderma Pigmentoso.

Aconselhamento

genético

Xeroderma pigmentoso

Ações:

- A prefeitura municipal de Faina recebe apoio financeiro mensal da Secretaria Estadual de Saúde para o atendimento e acompanhamento dos pacientes portadores de XP e para a compra dos filtros solares.
- A Associação Brasileira de Xeroderma pigmentoso (Abra-XP) recebe apoio da Sociedade Brasileira de Dermatologia com ações sociais de Mutirões de cirurgias e exames diagnósticos.
- A Abra-XP também recebe apoio da La Roche Posay e Farmácia Artesanal com doações de filtros







Xeroderma pigmentoso

Ações:

- Hoje contamos com uma equipe composta por 3 dermatologistas que fazem o acompanhamento dermatológico destes pacientes no Estado de Goiás.

- Dra. Sulamita Costa.
- Dra. Larissa Pimentel, responsável pelo ambulatório de Xeroderma Pigmentoso no HGG.
- Dra. Fernanda Carvalho, contratada pela Prefeitura Municipal de Faina para prestar os atendimentos destes pacientes no Hospital Materno-infantil de Faina e realizar os mapeamentos corporais com Fotofinder.

-

No HGG contamos com uma equipe multidisciplinar de apoio a estes pacientes

Xeroderma pigmentoso

Ações:

- Aposentadoria aos pacientes portadores.
- Doença de notificação compulsória.
- Grupo de pesquisadores da USP, chefiados pelo Dr. Carlos Menck coletaram amostras de sangue e saliva dos pacientes acometidos e familiares para a análise genética e identificação do tipo de mutação que eles apresentam. (Identificou-se que em Araras a predominância é XP-V – forma mais branda da doença e até agora foram identificados aproximadamente 200 portadores da mutação, porém sem a doença.)

Desafios

- O maior desafio é a conscientização do próprio paciente em relação à doença.
- População maioria de trabalhadores rurais que foram muito expostos ao sol.
- Isolamento da comunidade, dificuldade de acesso e acompanhamento médico.
- Casas, escolas e espaços públicos não adaptados para estes pacientes.
- Aconselhamento genético.

