

são entre os queratinócitos a nível desmossomal, originando bolhas intra-epiteliais evidenciadas através do sinal de Nikolski. Entre as suas várias formas, apenas o pêfígo vulgar e o pêfígo paraneoplásico apresentam lesões orais. Com menos de 500 casos reportados na literatura, o pêfígo paraneoplásico encontra-se sempre em contexto de neoplasia, sendo que em 30% dos casos o estudo deste leva ao diagnóstico de um tumor oculto. Com uma apresentação altamente variável, este pode manifestar-se através de eritema, erosões na mucosa oral, bolhas e crostas labiais. O atingimento cutâneo é outra realidade desta patologia. **Descrição do caso clínico:** Mulher, 65 anos, referenciada ao Serviço de Urgência após identificada a presença de bolhas no palato. Com 6 meses de evolução e desconforto associado, estas caracterizavam-se por um padrão cíclico, alternando entre períodos de agravamento e melhoria. Avaliada a doente, objectivou-se a presença de 5 bolhas no palato, friáveis e indolores, com conteúdo seroso, a maior das quais com 5mm de maior eixo. Como antecedentes relevantes a doente apresentava carcinoma da mama, tendo sido submetida a tumorectomia da mama direita e biópsia do gânglio sentinela em 2011, estadiado como pT1bN0. Desde há 3 meses a mesma apresentava, ainda, agravamento do linfedema do membro superior direito. Para determinação do diagnóstico optou-se pela pesquisa do sinal de Nikolski (negativo) e colheita de 2 fragmentos da mucosa jugal para estudo anatomopatológico, conservados em formol e a fresco, respectivamente, permitindo a visualização de bolhas intra-epiteliais que na imunofluorescência directa marcavam fortemente com IgG. A colocação da hipótese de diagnóstico de pêfígo paraneoplásico, bem como o agravamento do linfedema, levaram ainda à realização de uma PET-CT, que evidenciou a presença de recidiva local do tumor, múltiplas adenopatias dispersas e lesões sugestivas de metastização hepática, supra-renal esquerda e óssea. **Discussão e conclusões:** Este caso mostra-nos como apesar de uma clínica limitada e pouco exuberante, o diagnóstico de pêfígo paraneoplásico pode não só anteceder um tumor oculto como, também, uma situação de recidiva tumoral e metastização. Concluímos, assim, que uma forte suspeição clínica, aliada à valorização das queixas do doente e seu contexto continua a ser a ferramenta mais valiosa no diagnóstico de entidades raras.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2022.12.943>

#060 Carcinoma pavimentocelular multifocal da cavidade oral em doente com doença de Crohn



Leonor Cruz e Silva*, José Cunha Coutinho, Beatriz Mota, Gonçalo Cunha Coutinho, Paulo Palmela, Francisco Salvado

Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte

Introdução: O cancro da cavidade oral está associado a factores de risco como tabagismo, consumo de álcool, mascar noz de bétel, nutrição, infecções e imunossupressão. As doenças inflamatórias intestinais e sua terapêutica, inserem-se neste último grupo. No entanto, existem ainda poucos artigos comprovando a associação directa entre Doença de Crohn (DC) e aumento de risco de cancro da cavidade. **Descrição do caso clínico:** Descrevemos o caso de L. F., sexo masculino, 58 anos,

com antecedentes pessoais de Doença de Crohn medicada com azatioprina 125 mg/dia, hérnia do hiato e doença de refluxo gastrointestinal sob omeprazol 20 mg/dia. Doente referenciado a Estomatologia do Centro Hospitalar Universitário Lisboa Norte (CHULN) por lesão leucoeritoplásica erosiva da gengiva adjacente a 3.7 de 4mm e lesão eritroplásica sangrante da mucosa jugal esquerda dolorosa de 3mm de maior diâmetro, com cerca de três meses de evolução. Após realização de biópsia que revelou presença de Carcinoma Pavimentoceular (CPC) invasivo bem diferenciado e displasia de alto grau (respectivamente), o doente foi submetido a excisão de lesão com mandibulectomia marginal em bloco. A avaliação histopatológica de peça revelou presença de CPC bem diferenciado multifocal, em vigilância até hoje. **Discussão e conclusões:** Têm surgido vários estudos que parecem demonstrar uma associação positiva entre a incidência de cancro oral em doentes com diagnóstico prévio de Doença de Crohn. O papel da terapêutica com azatioprina neste processo é ainda menos bem compreendido. Dado a prevalência da DC e melhoria da morbidade e mortalidade destes doentes com as terapêuticas actuais, são necessárias investigações mais relevantes.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2022.12.944>

#061 Caracterização e implicações clínicas do Síndrome de Goldenhar num paciente pediátrico



Ana Luisa Costa, Ana Margarida Ferreira Esteves, Bárbara Soares da Cunha, Daniela Santos Soares, Inês Alexandra Figueiredo Nunes*, Maria Teresa Xavier

Faculdade de Medicina, Universidade de Coimbra

Introdução: O Síndrome de Goldenhar, também designado de espectro oculo-auriculo-vertebral, é uma doença congénita rara (prevalência na Europa inferior a 1/26.000, com ligeira predominância no sexo masculino), que cursa patognomonicamente com microsomia hemifacial, malformações auriculares e/ou oculares e alterações vertebrais de acometimento variável; outros órgãos e sistemas podem apresentar malformações associadas, nomeadamente sistema nervoso central, sistema circulatório/vascular, entre outros, contribuindo para a sua heterogeneidade fenotípica. A etiologia não está completamente estabelecida, compreendida, ponderando-se ser heterogénea multifatorial e com influência genética. O diagnóstico é baseado em achados clínicos, não existindo diretrizes estabelecidas para critérios diagnósticos mínimos. **Descrição do caso clínico:** Apresenta-se o caso de uma menina de 4 anos, referenciada e em seguimento há cerca 1 ano na consulta de Odontopediatria, com diagnóstico genético confirmado de Síndrome de Goldenhar. Em temos fenotípicos, as características mais marcadas resultam de alterações oculares e microsomia hemifacial com hipoplasia mandibular severa (esquerda), inevitável assimetria, condicionamento muscular e articular. Em termos orais, apresenta má oclusão, não aparenta afetação vascular de tecidos moles e a erupção dentária decídua (sequência e número) ocorreu sem alterações, ainda que apresente defeitos de estrutura, particularmente marcados nos caninos e 2.ºs molares. Algumas outras malformações puderam ser verificadas à nascença, em parte já intervencio-