

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-

nadas numa primeira fase (fenda palatina, malformação das estruturas nasais, alterações esqueléticas vertebrais). **Discussão e conclusões:** Dadas as óbvias condicionantes funcionais, estéticas e sociais, todas com reflexos em termos de qualidade de vida, e atendendo a que muitas destas manifestações clínicas podem vir a alterar-se/evidenciar-se com o crescimento, a prossecução de procedimento múltiplos, de maior ou menor complexidade, perspetiva-se necessária de forma continuada a nível multidisciplinar, incluindo, entre várias outras áreas médicas e afins, a Odontopediatria e Ortodontia. Os timings de intervenção são longitudinais e faseados, cumprindo-se etapas sinergicamente conjugadas. O prognóstico destas situações está dependente da extensão e complexidade das alterações observadas, assim como do momento do diagnóstico e das abordagens preconizadas, nem sempre unânimes.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2022.12.945>

#062 Disqueratose congénita – Da ponta do cabelo até à unha do pé!



Maria Inês de Oliveira Borges*, Ivan Cabo, Simão Nogueira, João Mendes de Abreu, Fátima Carvalho, José Pedro Figueiredo

Serviço de Estomatologia – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, FMUC

Introdução: A disqueratose congénita é uma doença rara (1:1 000 000) de transmissão recessiva ligada ao cromossoma X, autossómica dominante ou recessiva. Mutações nos genes da enzima da telomerase são encontradas em cerca de metade dos casos. Manifestando-se, habitualmente, na primeira década de vida, clinicamente caracteriza-se pela clássica tríade de unhas distróficas, hiperpigmentação reticular cutânea e leucoplasias da cavidade oral. Estes doentes apresentam, ainda, risco elevado de desenvolver anemia aplásica (80% dos casos), síndromes mielodisplásicas ou leucemia. Ao nível da cavidade oral apresenta risco aumentado de cáries, hipodontia, periodontite, pigmentações acastanhadas, taurodontismo, redução do rácio coroa/raiz e perda de dentes. Outras alterações incluem trombocitopenia, anemia, canície prematura, alopecia, atraso no desenvolvimento, baixa estatura, fibrose pulmonar e maior risco de desenvolver neoplasia. As lesões leucoplásicas sofrem transformação maligna em cerca de 1/3 dos casos, num período de 10-30 anos. O objectivo deste trabalho consiste no reconhecimento e diagnóstico da disqueratose congénita. **Descrição do caso clínico:** Menina, 13 anos de idade, referenciada ao Serviço de Estomatologia do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra, para avaliação da cavidade oral. Ao exame objectivo, destaca-se cabelo grisalho, distrofia ungueal acentuada, hiperpigmentação reticular cervical e a nível do tronco. Ao nível intra-oral apresentava discreta placa esbranquiçada no bordo lateral esquerdo da língua. A realização de ortopantomografia evidenciou redução do rácio coroas/raízes. Na última observação não apresentava lesões a nível da língua, mantendo-se o restante exame objectivo sobreponível. Mantém vigilância semestral em consulta de Estomatologia. **Discussão e conclusões:** É importante reconhecer a tríade clássica da disqueratose congénita para o diagnóstico precoce. O tratamento das várias manifestações da cavidade

oral é sintomático, sendo essencial o seguimento e vigilância de placas brancas/lesões leucoplásicas, para detecção precoce, em caso de transformação maligna. Atendendo ao carácter hereditário é essencial o aconselhamento genético familiar. Estes doentes devem ser objecto de vigilância regular ao longo da sua vida.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2022.12.946>

#063 Infecção pelo papilomavírus humano (HPV) associado ao HIV – A propósito de um caso clínico.



Cristina João Cipriano*, Daniela Alves Pereira, Jéssica Lourenço, Rita Maria Cabral, Taciana Santos, André Saura

CHVNGE, CHUPorto

Introdução: O HPV manifesta-se na cavidade oral através do aparecimento de lesões como papiloma escamoso oral, verruga vulgar, condiloma acuminado e hiperplasia epitelial multifocal. As lesões orais costumam ser múltiplas e podem estar localizadas em qualquer superfície mucosa. Podem apresentar-se como agrupamentos de projeções semelhantes a espículas brancas, crescimentos róseos semelhantes à couve-flor ou pápulas sésseis ligeiramente elevadas. A prevalência das lesões causadas pelo HPV é de aproximadamente 1 a 4% nos pacientes infetados pelo HIV, sendo maior do que aquela observada nos indivíduos imunocompetentes. **Descrição do caso clínico:** Mulher de 47 anos de idade, com antecedentes de HTA, sob terapêutica anti-hipertensora, internada em Infecçologia por HIV inaugural com doença definidora de SIDA – pneumocistose. Esta doente exibia lesões dispersas na cavidade oral, o que motivou a referenciação ao Serviço de Estomatologia. Ao exame físico intra-oral, observava-se edentulismo parcial e várias lesões exofíticas, de pequenas dimensões, na face dorsal da língua, especialmente no terço posterior, compatíveis com condilomas acuminados. A doente recusou realização de biópsia e foi referenciada à consulta de Patologia Oral para vigilância das lesões. **Discussão e conclusões:** Os pacientes infectados pelo HIV frequentemente demonstram subtipos menos comuns do HPV nas lesões orais, como o HPV-7, o HPV-13 e o HPV-32 (associado à hiperplasia epitelial multifocal). Macroscopicamente as lesões podem ser sésseis ou papilares e ao exame histológico apresentam-se recobertas por um epitélio pavimentoso estratificado acantótico ou hiperplásico. O epitélio afetado frequentemente mostra vacuolização de várias células epiteliais (coilocitose) e pode exibir uma pequena variação no tamanho do núcleo. Na maior parte das vezes, a imunohistoquímica ou a hibridização in situ do DNA podem ser usadas para confirmar a presença e o tipo de HPV nos espécimes histopatológicos. Nas lesões relacionadas ao HPV nos pacientes com HIV têm sido encontradas alterações displásicas que torna obrigatória a vigilância desses pacientes de modo a detetar possível evolução para carcinoma espinocelular. O tratamento de escolha consiste na remoção cirúrgica; outras opções incluem crioterapia, eletrocauterização e ablação com laser. No entanto, todos esses métodos estão associados à recorrência frequente, e os dois últimos podem expor a equipa cirúrgica e o paciente a aerossol contendo HPV infetante.

<http://doi.org/10.24873/j.rpemd.2022.12.947>