

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 Infecçiology 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>