

XERODERMA PIGMENTOSO: Como soluções aos portadores dessa doença genética rara são universais e promovem melhoria na qualidade de trabalho

Thauani Isabelle Egilio

Orientadora Tatiane de Aguiar Feliciano Pilotto; Coorientadora Paola Fernanda Guidi Meneghin de Oliveira

RESUMO

Nesse trabalho, o objetivo é averiguar a deficiência de vitamina D (hipovitaminose D) e propor soluções universais que possam agregar em melhorias na qualidade de trabalho dos portadores de Xeroderma Pigmentoso e de toda a população brasileira. A justificativa para desenvolver essa pesquisa se pauta da grande incidência da doença no país, haja vista que o Brasil lidera o ranking mundial. No vilarejo de Araras (GO), a proporção de ocorrência dessa genodermatose rara é de 1 em cada 40 habitantes, indicando a necessidade de um tratamento rigoroso do Estado. O Xeroderma Pigmentoso é uma síndrome genética rara, autossômica, recessiva e hereditária, que promove extrema sensibilidade aos raios ultravioletas e até então não possui cura, assim a doença é decorrente de falhas no processo de reparo do DNA que, ao não ter as lesões corrigidas acumulam mutações..

Palavras-chave: Xeroderma Pigmentoso, vitamina D, soluções universalizantes.

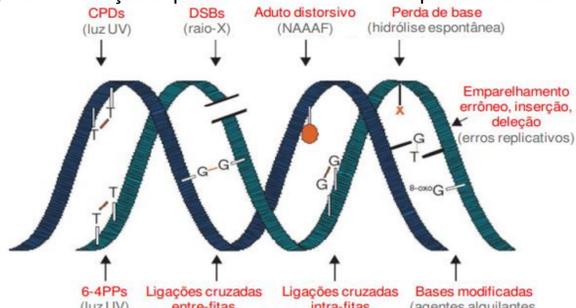
INTRODUÇÃO

Tratar da questão do Xeroderma Pigmentoso no Brasil, é escancarar a necessidade de investimentos urgentes em pesquisa científica no país que possam maximizar a qualidade e expectativa de vida desse grupo. A recorrência de Xeroderma Pigmentoso (XP) no município de Faina, no vilarejo de em Araras é a maior do mundo, atingindo 1 em cada 40 pessoas. Comparativamente, nos Estados Unidos e Europa a proporção é de um caso para um milhão de pessoas. (Sociedade Brasileira de Dermatologia, 2021).

Uma vez que a doença causa deficiência na via NER (reparo por excisão de nucleotídeos), portadores dessa condição genética estão suscetíveis a desenvolver outras comorbidades tais como, Síndrome de Cockayne, Tricotodistrofia, Síndrome cérebro-óculo-fácio-esquelética (COFS), Síndrome XP/deSanctis-Cacchione (condicionam maior sensibilidade aos raios solares, assim como o XP), outra questão é a manifestação de vários tipos de tumores ao longo da vida. (CASTRO, 2016; LERNER, 2014; MOURA, 2015; SOLTYS, 2010).

Abordar a questão dessa doença genética rara é de suma importância, não só pela incidência nacional, mas também porque permite aberturas para discussões de outras doenças decorrentes dos raios solares.

Figura 1. Mutações que ocorrem no DNA dos portadores de XP



Fonte: Soltys, 2010

OBJETIVO

Analisar a alta incidência brasileira de casos de Xeroderma Pigmentoso, com a finalidade de delimitar as dificuldades e os que os portadores enfrentam no ambiente de trabalho.

Elaborar soluções que evitam a exposição aos raios ultravioletas para atender às necessidades desses portadores como um amplificador da qualidade e expectativa de vida desse grupo, de modo a viabilizar um melhor envolvimento desses no convívio social.

Figura 2. Portadora de Xeroderma Pigmentoso



Fonte: PANISSON, 2019.

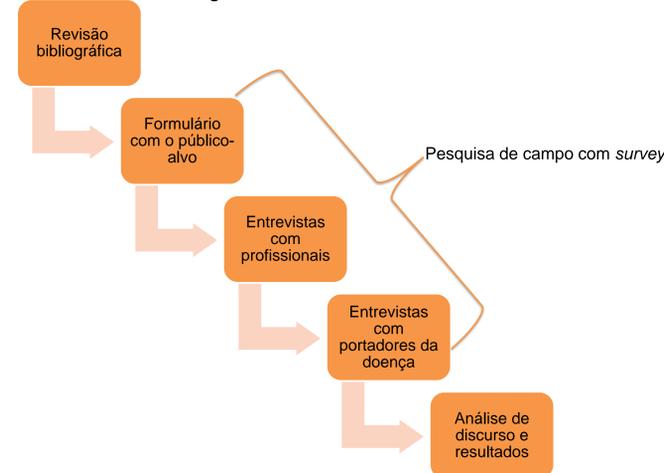
MATERIAIS E MÉTODOS

Será realizada uma pesquisa de estado da arte, para o levantamento de todo o material bibliográfico existente, objetivando partir das produções publicadas recentemente, o que permite uma percepção global sobre a temática.

Com isso, após extensa análise teórica, fora realizado uma pesquisa de campo com *survey*, caracterizada por se tratar de uma coleta realizada de forma conjunta com o grupo-alvo, desse modo, o instrumento utilizado se limitará a um questionário e entrevistas semiestruturadas (isso significa que embora existam indagações previamente determinadas, o indivíduo entrevistado conduzirá a outras possíveis perguntas mediante as respostas relatadas) contribuindo para uma multiplicidade de informações esclarecidas baseadas nas experiências do grupo acometido. Nesse sentido é passível de verificar convergências e divergências nas vivências narradas.

A partir disso, em um terceiro momento, os dados obtidos foram submetidos a uma análise de discurso como forma de interpretação de tais para a discussão de resultados que permearam a questão problema desta presente pesquisa. Assim, o estudo pautado conduzido nessa metodologia transcende o material textual e revela um enfoque de contexto e a uma preocupação social, na qual viabiliza análise verbal, não-verbal (isto é, visual) e da teoria, o que agrega demasiadamente nos resultados coletados. Ao partir dessa prerrogativa, a análise crítica de discurso contempla de modo coerente e conciso os resultados, validando-os.

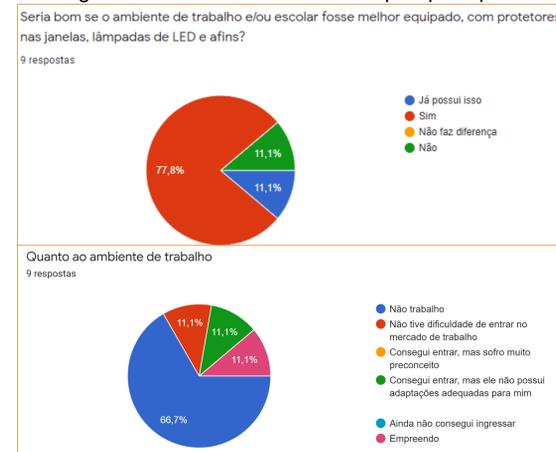
Passos metodológicos:



RESULTADOS PARCIAIS

Com base nas respostas ao formulário aplicado, a tese de que os portadores carecem de equipamentos básicos se confirma, dado que dentre 9 respostas apenas 1 (o que corresponde a 11,1%) afirmou que tal local já detém as adaptações necessárias. O mesmo é elucidado quando se trata dos obstáculos quanto ao ingresso no mercado de trabalho (Figura 3).

Figura 3. Gráficos resultantes de pesquisa perfil



Fonte: arquivo pessoal

Não o bastante, no documentário exibido “Dor e preconceito na pele: Xeroderma Pigmentoso”, é relatado um contexto precário, no qual no vilarejo de Araras, no município de Faina, no estado de Goiás, que tem a maior taxa de incidência da doença, a Unidade Básica de Saúde (UBS) mais próxima não possui os equipamentos necessários de avaliação, não há ambulatório especializado para atendimento e falta remédios e protetores de telas nas janelas.

Além disso, fica visível a situação vulnerável no quesito fotoproteção, principalmente, de um portador de XP que trabalha em uma fazenda, da qual provém o seu sustento, de modo que é submetido com contato constante ao Sol. O que ressalta a carência de proteção solar e aparatos que condicionam tal.

CONCLUSÃO

Até o momento a pesquisa se mostrou bem-sucedida, de modo que, mediante aos resultados parciais expostos, espera-se que os dados apresentados possam corroborar para escancarar as reais necessidades desses pacientes, como ferramenta de chamar atenção das autoridades públicas para prestar melhor suporte a esses indivíduos, bem como, de proporcionar melhorias no ambiente de trabalho, que possam suprir o básico, como protetores de telas nas janelas, lâmpadas de LED e cobertura de áreas ao ar livre.

Já que são, justamente, essas modificações que agregarão no combate a exposição dos raios ultravioletas e atuarão na prevenção de outras doenças desencadeadas pela radiação ultravioleta, como o câncer de pele, que segundo o INCA acomete 185.000 mil brasileiros todos os anos, podendo ser evitado por meio dessas alterações, sendo assim, esses equipamentos se mostram benéficos inclusive para os não portadores de XP, atingindo, convenientemente, toda a população trabalhadora e o objetivo da pesquisa, de promover soluções universalizadoras.

REFERÊNCIAS

- CASTRO, Lígia Pereira. **Caracterização genotípica de pacientes brasileiros com deficiência em processos de reparo de DNA.** Disponível em: <https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/87/87131/tde-22022017-155133/publico/LigiaPereiraCastro_Doutorado_P.pdf>. Acesso em 30 de maio de 2021.
- LERNER, Leticia Koch. **Papel das proteínas XPD e DNA polimerase eta nas respostas de células humanas a danos no genoma.** Tese (Doutorado em Oncologia). São Paulo: Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, 2014.
- MOURA, L. M. S. **Busca de variantes em sequência de DNA proveniente de pacientes com deficiência em processos de reparo do genoma.** Tese (Mestrado em Bioinformática) – Universidade de São Paulo. São Paulo, p. 80. 2015.
- PANISSON, Daniel. “Garota cearense com doença de pele rara encontra alma gêmea: O amor existe, acredite em mim!”. *The Epoch Times*. Disponível em: <https://es.theepochtimes.com/garota-cearense-com-doenca-de-pele-rara-encontra-verdadeira-alma-gemea-o-amor-existe-acredite-em-mim_567294.html>. Publicado em 27 de novembro de 2019. Acesso em 10 de junho de 2021.
- SOCIEDADE BRASILEIRA DE DERMATOLOGIA. **Câncer de pele.** Disponível em: <https://www.sbd.org.br/dermatologia/pele/doencas-e-problemas/cancer-da-pele/64/#:~:text=O%20c%C3%A2ncer%20da%20pele%20responde,de%20185%20mil%20novos%20casos.>. Acesso em 18 de maio de 2021.
- SOLTYS, D T. **Análise da natureza genotípica de pacientes Xeroderma Pigmentosum brasileiros.** 2010. 155 f. Tese (Doutorado em Microbiologia) – Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2010.

AGRADECIMENTOS

A Deus, aos meus pais, às minhas orientadoras, aos portadores de Xeroderma Pigmentoso, à Dra. Lígia de Pereira Castro e à minha instituição de ensino, SESI Santa Bárbara d’Oeste.