


CARCINOMA DE CÉLULAS ESCAMOSAS CONJUNTIVAL EM PACIENTE PORTADOR DE XERODERMA PIGMENTAR E DOENÇA DE CROHN: RELATO DE CASO

CONJUNCTIVAL SQUAMOUS CELL CARCINOMA IN A PATIENT WITH XERODERMA PIGMENTOSUM AND CROHN'S DISEASE: A CASE REPORT

CARCINOMA DE CÉLULAS ESCAMOSAS CONJUNTIVAL EN UN PACIENTE CON XERODERMA PIGMENTOSO Y ENFERMEDAD DE CROHN: REPORTE DE CASO

 <https://doi.org/10.56238/arev8n2-126>

Data de submissão: 24/01/2026

Data de publicação: 24/02/2026

Breno Barreto Ribeiro

Doutor em Ciências da Saúde

Instituição: Universidade Estadual de Montes Claros (UNIMONTES)

Endereço: Minas Gerais, Brasil

E-mail: bbrjg2020@gmail.com

Maria Isabel Maia Rocha

Graduanda em Medicina

Instituição: Afya Centro Universitário Montes Claros

Endereço: Minas Gerais, Brasil

E-mail: mariaisabelmaiarocha@gmail.com

Nathana de Queiroz Vieira Ramalho

Graduanda em Medicina

Instituição: Universidade Estadual de Montes Claros (UNIMONTES)

Endereço: Minas Gerais, Brasil

E-mail: nathana.nqv@gmail.com

Deborah de Farias Lelis

Doutora em Ciências da Saúde

Instituição: Universidade Estadual de Montes Claros (UNIMONTES)

Endereço: Minas Gerais, Brasil

E-mail: dehlelisfarias@gmail.com

Rafael Tadeu Barbosa Rocha

Médico Oftalmologista

Instituição: Clínica Oftalmológica Oftalmos

Endereço: Minas Gerais, Brasil

E-mail: rafaelrochaoftalmos@gmail.com

RESUMO

O carcinoma de células escamosas conjuntival (CCEC) é a neoplasia maligna da superfície ocular mais comum e pode comprometer a acuidade visual (AV) pelo seu comportamento invasivo. O xeroderma pigmentar (XP) aumenta muito o risco do desenvolvimento do CCEC, por apresentar um defeito no reparo de DNA induzido pela radiação ultravioleta, principalmente, em pacientes jovens. Trata-se de um caso de paciente, portador de XP e que compareceu com quadro de baixa visual secundária ao

CCEC em ambos os olhos (AO) e, durante o acompanhamento oftalmológico foi diagnosticado com a doença de Crohn (DC). O paciente foi submetido a procedimento cirúrgico associado à terapia tópica com colírio de mitomicina C (MMC) 0,04% em AO com regressão das lesões e melhora da AV no final do tratamento. O relato reforça a associação CCEC–XP e a utilidade da MMC como terapia adjuvante/primária nestes casos, apesar dos efeitos colaterais transitórios.

Palavras-chave: Oftalmologia. Carcinoma de Células Escamosas Conjuntival. Xeroderma Pigmentoso.

ABSTRACT

Conjunctival squamous cell carcinoma (CSCC) is the most common malignant neoplasm of the ocular surface and can impair visual acuity (VA) due to its invasive behavior. Xeroderma pigmentosum (XP) markedly increases the risk of developing CSCC because it involves a defect in ultraviolet radiation–induced DNA repair, particularly in young patients. This is a case report of a patient with XP who presented with decreased vision secondary to CSCC in both eyes (OU) and, during ophthalmologic follow-up, was diagnosed with Crohn’s disease (CD). The patient underwent a surgical procedure combined with topical therapy using mitomycin C (MMC) 0.04% eye drops in OU, with lesion regression and VA improvement at the end of treatment. This report reinforces the CSCC–XP association and the usefulness of MMC as adjuvant/primary therapy in these cases, despite transient adverse effects.

Keywords: Ophthalmology. Conjunctival Squamous Cell Carcinoma. Xeroderma Pigmentosum.

RESUMEN

El carcinoma escamocelular conjuntival (ceconj) es la neoplasia maligna más frecuente de la superficie ocular y puede comprometer la agudeza visual (av) debido a su comportamiento invasivo. El xeroderma pigmentoso (xp) aumenta de forma marcada el riesgo de desarrollo de ceconj, ya que presenta un defecto en la reparación del adn inducida por la radiación ultravioleta, principalmente en pacientes jóvenes. Se trata del caso de un paciente con xp que acudió con disminución visual secundaria a ceconj en ambos ojos (ao) y, durante el seguimiento oftalmológico, fue diagnosticado con enfermedad de crohn (ec). El paciente fue sometido a un procedimiento quirúrgico asociado a terapia tópica con colirio de mitomicina c (mmc) al 0,04% en ao, con regresión de las lesiones y mejoría de la av al final del tratamiento. El caso refuerza la asociación ceconj–xp y la utilidad de la mmc como terapia adyuvante/primaria en estos casos, a pesar de los efectos adversos transitorios.

Palabras clave: Oftalmología. Carcinoma Escamocelular Conjuntival. Xeroderma Pigmentoso.

1 INTRODUÇÃO

O carcinoma de células escamosas conjuntival (CCEC), também conhecido como carcinoma espinocelular da conjuntiva, é a neoplasia maligna de superfície ocular mais comum, apresentando uma incidência entre varia de aproximadamente 0,02 a 3,5 casos por 100 mil habitantes em todo o mundo (Yang; Foster, 1997). Apesar do crescimento lento, o CCEC pode invadir estruturas como a córnea, o globo ocular e até a órbita, em casos mais avançados (Basti; Macsai, 2003; Shields; Shields, 2015). Clinicamente, apresenta-se desde sintomas inespecíficos como hiperemia e irritação ocular até a redução da acuidade visual (AV), devido ao acometimento do eixo visual (Shields; Shields, 2015). Afeta mais o sexo masculino e tem como principal fator de risco a exposição à radiação ultravioleta (RUV) (Gichuhi et al., 2013).

O xeroderma pigmentar (XP) é uma doença genética e hereditária, caracterizada pela extrema sensibilidade à RUV, principalmente, oriunda da luz solar. Essa hipersensibilidade leva a um risco maior de câncer na pele e nos olhos. Os sintomas podem começar na infância com o desenvolvimento de manchas semelhantes às sardas na região dermatológica exposta à luz solar (Passos; Araujo Jacobina Brito; Duarte de Almeida Neto, 2024). Estudos destacam que o XP é um sério fator de risco para o CCEC, especialmente em pacientes jovens (Effendi et al., 2022; Kalamkar et al., 2016).

O presente estudo relata o caso de um paciente que compareceu para avaliação oftalmológica queixando importante baixa acuidade visual (BAV) em ambos os olhos (AO) secundária ao CCEC. Posteriormente, o mesmo foi diagnosticado com o XP e, recentemente, com a doença de Crohn (DC).

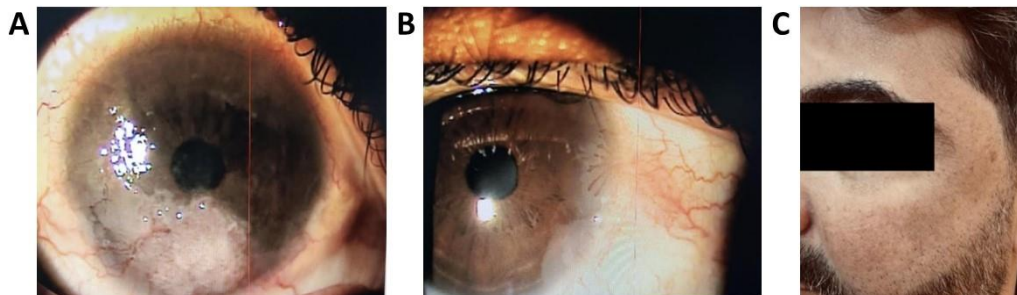
2 RELATO DO CASO

Trata-se de um relato de caso observacional, descritivo e com acompanhamento de 4 anos. Em 2021, o paciente foi atendido no Serviço de Oftalmologia do Centro Ambulatorial de Especialidade Tancredo Neves (CAETAN), em Montes Claros, Minas Gerais. Os dados clínicos, oftalmológicos e histopatológicos foram analisados, sendo que o paciente consentiu com a divulgação das informações conforme as diretrizes éticas do Hospital Universitário Clemente de Farias e da Unimontes. O presente estudo foi aprovado pelo comitê de ética sob protocolo nº 7.789.196.

Paciente do sexo masculino, 41 anos, compareceu à consulta oftalmológica em 2021 queixando importante BAV em AO (olho direito – OD 20/300 e olho esquerdo – OE 20/100), sem melhora com correção óptica. À biomicroscopia, foram detectadas lesões conjuntivais em AO (Figuras 1A e B). Em OD uma extensa lesão conjuntival (360°), já invadindo córnea cerca de 90°. Em OE, lesão similar em região temporal conjuntival. Associadamente, observou-se a presença de manchas hiperocrômicas, semelhantes às sardas, em região facial. O mesmo foi encaminhado para avaliação dermatológica, onde

se confirmou tratar de XP (Figura 1C). Recentemente, o paciente foi diagnosticado com DC e encontra-se em tratamento sistêmico para tal.

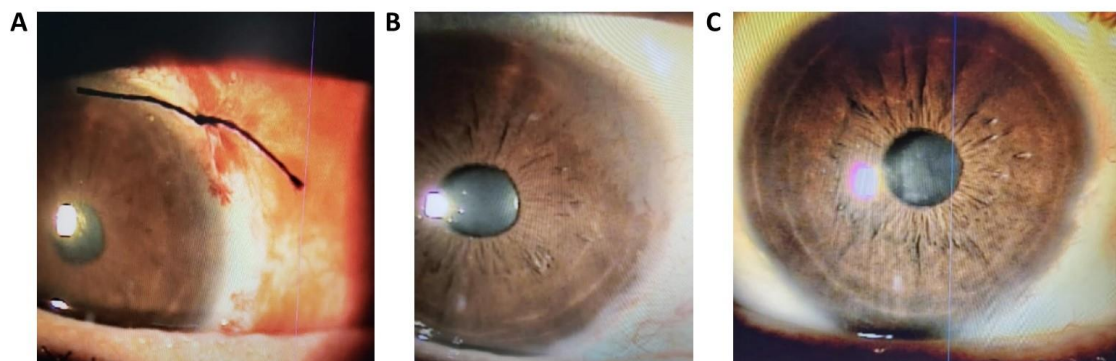
Figura 1. A) Carcinoma de Células Escamosas Conjuntival em Olho Direito; B) Carcinoma de Células Escamosas Conjuntival em Olho Esquerdo; C) Manchas hipercrômicas em região facial.



Fonte: Elaborada pelos próprios autores.

Inicialmente, o paciente foi submetido à exérese da lesão conjuntival somente em OE (Figura 2A) e o resultado histopatológico confirmou se tratar de CCEC. Imediatamente, iniciou-se, de forma adjuvante, o uso de colírio Mitomicina C 0,04% (MMC 0,04%) com ótimo resultado em AO (Figura 2B e C). Seguiu-se o protocolo de 1 gota, 4 vezes ao dia, em ciclos (Ex: 1 semana com colírio seguida por 1 semana de pausa) por 2 a 4 ciclos, dependendo da resposta clínica (Shields et al., 2002).

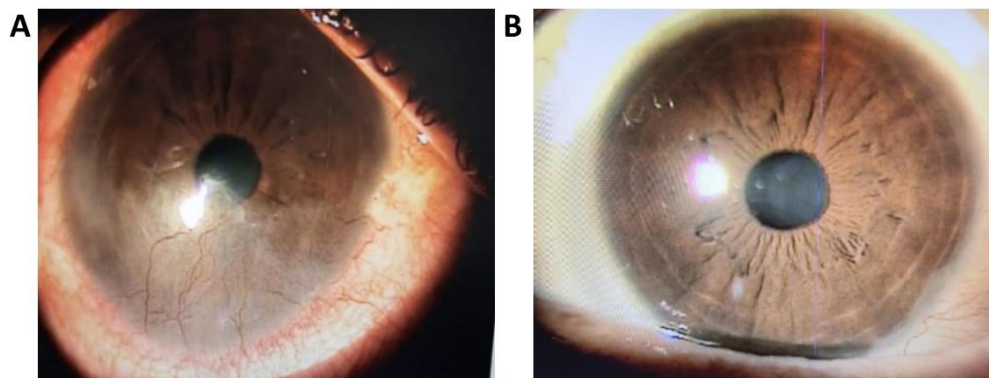
Figura 2. A) Exérese de lesão em olho esquerdo; B) Olho direito em uso de colírio; C) Olho direito após terapêutica.



Fonte: Elaborada pelos próprios autores.

Sete meses após a cirurgia em OE, houve recidiva da lesão neste olho. Pela resposta adequada obtida com o uso do colírio MMC 0,04%, optou-se por manter a abordagem clínica terapêutica (01 gota de 6/6 horas durante 2 ciclos). Durante o uso do colírio MMC 0,04% o paciente queixou-se somente de hiperemia conjuntival em AO, mas que regrediu após o tratamento. Houve remissão total da lesão neste olho (Figuras 3A e B). Desde então, não houve mais sinais de recidiva tumoral em AO. Ao final de 4 anos do diagnóstico e do acompanhamento, o paciente apresenta-se assintomático e com AV preservada (OD: -0,50: -0,50 a 100° - 20/20 e OE: -0,50: -0,50 a 70° - 20/20) em AO.

Figura 3. A) Olho esquerdo em uso de colírio após recidiva. B) Olho esquerdo após terapêutica.



Fonte: Elaborada pelos próprios autores.

3 DISCUSSÃO

A relação entre CCEC e XP é bem estabelecida na literatura médica e baseia-se na falha genética do mecanismo de reparo do DNA danificado das células pela RUV (Kraemer; Lee; Scotto, 1987). Assim, o risco de desenvolver neoplasia da superfície ocular é muito maior em pacientes portadores de XP quando comparado à população normal. Estas neoplasias de superfície ocular localizam-se, tipicamente, na região do limbo córneo-conjuntival que fica exposta aos RUV; por isto, são comuns em pacientes jovens em AO (Tonietto et al., 2005). Assim, a exposição contínua, mesmo minimizada aos RUV, resulta, também, em alta taxa de recidiva do CCEC como ocorreu no caso relatado. Em relação ao tratamento, a excisão cirúrgica com margens de segurança (sempre que possível) é o tratamento padrão, combinado ao uso quimioterápico tópico com colírio de MMC 0,04%, principalmente, nas lesões múltiplas, extensas e bilaterais (Shields et al., 2002; Cicinelli et al., 2018; Höllhumer; Williams; Michelow, 2021; Röck et al., 2020). A MMC é considerada uma opção eficaz e segura como tratamento único e inicial, auxiliando na regressão das lesões, evitando-se cirurgia e reduzindo o tamanho, a fim de facilitar uma abordagem cirúrgica, além de reduzir o risco de recidivas desta neoplasia (Ballalai et al., 2003). Os efeitos colaterais mais comuns do colírio de MMC (hiperemia, ceratite e secreção mucóide) são transitórios e desaparecem após a suspensão, como foi relatado pelo paciente (Khong; Muecke, 2006). Percebe-se que o pilar do tratamento e do prognóstico é a fotoproteção rigorosa desde a infância, incluindo a baixa exposição solar através do uso de roupas de proteção, de chapéus de aba larga e de óculos de sol com proteção RUV (Brambullo et al., 2022). Os exames oftalmológicos e dermatológicos regulares são cruciais para identificar e tratar as lesões nos estágios iniciais.

Em relação à DC, à princípio, não há uma ligação causal direta entre as doenças, pois apresentam etiopatogenias diferentes. No entanto, alguns artigos têm sugerido uma suposta analogia sobre a patogênese entre o XP e a DC, sugerindo a possibilidade de uma base genética comum no

mecanismo de reparo de DNA. Sugerem que no XP, o defeito no reparo do DNA induzido pela RUV na pele pode ser análogo ao da DC, com envolvimento difuso da mucosa intestinal exposta aos agentes mutagênicos. Assim, levanta-se a possibilidade de que a DC pode resultar, também, de um defeito no reparo do DNA de certas células, reforçando a relevância do tema (Yamamoto et al., 2018; Halliday, 2007).

4 CONCLUSÃO

Em resumo, o CCEC está fortemente relacionado ao XP, sendo este último considerado um importante fator de risco. Será sempre necessária uma abordagem multidisciplinar, focada na fotoproteção e no rastreamento vigilante para o manejo precoce e o controle da taxa de recidiva. Além disto, fica o alerta para a possível associação entre estas doenças e a DC.

REFERÊNCIAS

- BALLALAI, P. et al. Uso de mitomicina C tópico no tratamento da neoplasia intra-epitelial córneo-conjuntival e carcinoma espinocelular conjuntival: resultados preliminares. *Arq Bras Oftalmol.*, v. 66, p. 559-562, 2003. DOI: 10.1590/S0004-27492003000500003.
- BASTI, S.; MACSAI, M. S. Neoplasia escamosa da superfície ocular: uma revisão. *Córnea*, v. 22, n. 7, p. 687-704, 2003. DOI: 10.1097/00003226-200310000-00015.
- BRAMBULLO, T. et al. Xeroderma pigmentosum: a genetic condition skin cancer correlated - a systematic review. *Biomed Res Int.*, 2022, art. 8549532, 18 jul. 2022. DOI: 10.1155/2022/8549532.
- CICINELLI, M. V.; MARCHESE, A.; BANDELLO, F.; MODORATI, G. Clinical management of ocular surface squamous neoplasia: a review of the current evidence. *Ophthalmol Ther.*, v. 7, n. 2, p. 247-262, dez. 2018. DOI: 10.1007/s40123-018-0140-z.
- EFFENDI, R. M. et al. Xeroderma pigmentosum with simultaneous cutaneous and ocular squamous cell carcinoma. *Clinical Cosmetic and Investigational Dermatology*, 2022. DOI: 10.2147/CCID.S348771.
- GICHUHI, S.; SAGOO, M. S.; WEISS, H. A.; BURTON, M. J. Epidemiology of ocular surface squamous neoplasia in Africa. *Trop Med Int Health*, v. 18, n. 12, p. 1424-1443, dez. 2013. DOI: 10.1111/tmi.12203.
- HALLIDAY, G. Crohn's disease: an analogy. *BMJ*, 2007.
- HÖLLHUMER, R.; WILLIAMS, S.; MICHELOW, P. Ocular surface squamous neoplasia: management and outcomes. *Eye (Lond)*, v. 35, n. 6, p. 1562-1573, jun. 2021. DOI: 10.1038/s41433-021-01422-3.
- KALAMKAR, C.; RADKE, N.; MUKHERJEE, A.; RADKE, S. Xeroderma pigmentosum with bilateral ocular surface squamous neoplasia and review of the literature. *BMJ Case Rep.*, 10 maio 2016, e2016:bcr2016215364. DOI: 10.1136/bcr-2016-215364.
- KHONG, J. J.; MUECKE, J. Complications of mitomycin C therapy in 100 eyes with ocular surface neoplasia. *Br J Ophthalmol.*, v. 90, n. 7, p. 819-822, jul. 2006. DOI: 10.1136/bjo.2005.086850.
- KRAEMER, K. H.; LEE, M. M.; SCOTTO, J. Xeroderma pigmentosum: cutaneous, ocular, and neurologic abnormalities in 830 published cases. *Arch Dermatol.*, v. 123, n. 2, p. 241-250, 1987. DOI: 10.1001/archderm.123.2.241.
- PASSOS, M. J. B.; ARAUJO JACOBINA BRITO, V.; DUARTE DE ALMEIDA NETO, A. Xeroderma pigmentoso: uma patologia rara. *Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences*, v. 6, n. 9, p. 2349-2353, 2024. DOI: 10.36557/2674-8169.
- RÖCK, T. et al. Clinical management of squamous cell carcinoma of the conjunctiva. *Am J Case Rep.*, v. 21, e919751, 2020. DOI: 10.12659/AJCR.919751.
- SHIELDS, C. L.; NASERIPOUR, M.; SHIELDS, J. A. Topical mitomycin C for extensive, recurrent

conjunctival-corneal squamous cell carcinoma. *Am J Ophthalmol.*, v. 133, n. 5, p. 601-606, 2002. DOI: 10.1016/S0002-9394(02)01400-9.

SHIELDS, J. A.; SHIELDS, C. L. *Eyelid, conjunctival and orbital tumors: an atlas textbook*. [S.l.]: Wolters Kluwer Health, 2015.

TONIETTO, A. P.; MAGNANI, A. C.; MÁRSICO, J.; MASON, E. M.; FORTES FILHO, J. B. Carcinoma de células escamosas da conjuntiva: aspectos clínicos e histopatológicos em cinco pacientes. *Rev Bras Oftalmol.*, v. 64, n. 3, p. 140-145, 2005.

YAMAMOTO, T. et al. An adolescent case of xeroderma pigmentosum variant confirmed by the onset of sun exposure-related skin cancer during Crohn's disease treatment. *Pediatr Dermatol.*, v. 35, p. 206-207, 2018. DOI: 10.1002/cia2.12011.

YANG, J.; FOSTER, C. S. Squamous cell carcinoma of the conjunctiva. *Int Ophthalmol Clin.*, v. 37, n. 4, p. 73-85, 1997. DOI: 10.1097/00004397-199703740-00007.