

**TÍTULO DO PROJETO:**

Xeroderma Pigmentoso: Como soluções aos portadores dessa doença genética rara são universalizantes e promovem melhora na qualidade de trabalho

**CATEGORIA (MARCAR APENAS UMA):**

- Ciências Agrárias
- Ciências Biológicas
- Ciências Exatas e da Terra
- Ciências Humanas
- Ciências da Saúde
- Ciências Sociais Aplicadas
- Engenharia

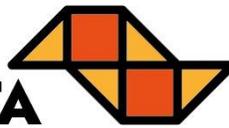
**RESUMO:**

Nesse trabalho, o objetivo é averiguar a deficiência de vitamina D (hipovitaminose D) como uma resultante do quadro do Xeroderma Pigmentoso e propor soluções universais que possam agregar em melhorias na qualidade de vida desses portadores, bem como, da população brasileira como um todo. 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 e plausível do Estado e a importância de investimentos direcionados a pesquisa científica. 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 que desencadeiam outras patologias, tais como, neoplasias oculares, cutâneas, na medula óssea, na cavidade oral, estômago, pulmões e pâncreas, além disso pode estar relacionada com o desenvolvimento de outras comorbidades. Para averiguar a deficiência de vitamina D, é feita uma pesquisa de estado da arte como meio de levantar toda a bibliografia existente que contemple essa temática, em seguida um estudo de campo com *survey* direcionada como uma ferramenta de obtenção de dados quantitativos, validados por meio de uma entrevista semiestruturada submetida a uma rigorosa análise de discurso, para elencar dados pontuais a respeito da problemática em questão. Diante dos resultados encontrados infere-se a

hipovitaminose D como uma constante entre os portadores, decorrentes do efeito mutagênico dos raios ultravioletas, condição que corrobora para o desenvolvimento de outras doenças, caso não seja suplementado por via oral. Dessa forma, avançando na melhor qualidade de vida dos portadores.

**PALAVRAS-CHAVE:**

Xeroderma Pigmentoso, Vitamina D, Soluções universalizantes.



## **PLANO DE PESQUISA**

**O PLANO DE PESQUISA É O PLANEJAMENTO INICIAL DO QUE SERÁ EXECUTADO EM SUA PESQUISA. ELE É NECESSARIAMENTE UM DOCUMENTO ESCRITO E QUE SERVIRÁ COMO UM DIRECIONADOR PARA AS SUAS ATIVIDADES. O PLANO DEVE CONTER O OBJETIVO OU HIPÓTESE DA PESQUISA E OS MÉTODOS QUE SERÃO UTILIZADOS PARA SE ALCANÇAR ESSES OBJETIVOS.**

### **INTRODUÇÃO:**

Promover soluções que auxiliem e facilitam o cotidiano compreende o próprio pragmatismo que garantiu a perpetuação e evolução da nossa espécie. Em contrapartida, é fulcral que essas medidas sejam universalizantes e possam atender mesmo que por razões diferentes, o mesmo objetivo.

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.

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<sup>1</sup>, Tricotiodistrofia<sup>2</sup>, Síndrome cérebro-óculo-fácio-esquelética (COFS)<sup>3</sup>, Síndrome XP/deSanctis-Cacchione<sup>4</sup> (todas essas são autossômicas e recessivas, além de condicionarem maior sensibilidade aos raios solares, assim como o XP), outra questão é a manifestação de vários tipos de tumores ao longo da vida. (MOURA, 2015; SOLTYS, 2010).

Abordar a questão dessa doença genética rara é de suma importância, não só pela incidência nacional, que por si só já um é ponto crucial, mas também porque permite aberturas para discussões

<sup>1</sup> A síndrome de Cockayne apresenta como quadro clínico problemas neurológicos e de desenvolvimento físico, cataratas, perda auditiva neurossensorial, cárie dentária, fotossensibilidade e retinopatia pigmentar. (CASTRO, 2016) Ainda assim, essa síndrome somada ao XP, desencadeia maior suscetibilidade de desenvolvimento de câncer de pele, tendo a doença relacionada com mutação nos genes XPD e XPG. (CASTRO, 2016; SOLTYS, 2010)

<sup>2</sup> A Tricotiodistrofia é uma doença na qual o indivíduo tem problemas para formar satisfatoriamente as pontes de sulfeto do DNA, o que dificulta a síntese de alguns aminoácidos importantes, o que resulta em fragilidade de unhas e cabelos, entretanto a condição patológica condiciona baixa estatura, microcefalia, déficit cognitivo, infertilidade, fotossensibilidade e maior probabilidade de contrair doenças infecciosas. Nesse caso, a doença está relacionada com mutação nos genes XPB e XPD. (CASTRO, 2016; SOLTYS, 2010)

<sup>3</sup> A Síndrome cérebro-óculo-fácio-esquelética (COFS) é um quadro clínico que está relacionado com mutações nos genes XPD e XPG, tal condição está associada com o desenvolvimento de microcefalia congênita, cataratas congênitas e/ou microftalmia, artrogripose, atraso grave do desenvolvimento psicomotor, atraso do crescimento estaturponderal, dismorfismo facial, fotossensibilidade cutânea, neuropatia periférica, surdez neurossensorial e retinopatia pigmentar. Essa doença é muito grave e leva a morte nos primeiros anos de vida. (DOLLFUS, 2009; LAUGEL, 2009)

<sup>4</sup> A Síndrome XP/deSanctis-Cacchione é um quadro de XP, no qual o indivíduo desenvolve hipogonadismo, nanismo e doença neurológica severa. (LERNER, 2014; SOLTYS, 2010)

de outras doenças decorrentes dos raios solares, dos quais estão listadas no quadro abaixo, dado que o Brasil é conhecido tipicamente por ser um país de clima tropical.

**Quadro 1 - Doenças causadas pelo desenvolvimento de erupção cutânea após a exposição à luz**

(continua)

<b>Caracterização quanto ao grupo</b>	<b>Tipo de manifestação</b>
<b>IDIOPÁTICAS</b>	Dermatite actínica crônica Erupção solar polimorfa Hidroa estival Hidroa vaciniforme Prurigo actínico Urticária solar
<b>DEGENERATIVAS E NEOPLÁSITICAS</b>	Carcinoma basocelular Carcinoma espidermóide Ceratose actínica Lesão actínica Melanoma maligno
<b>Secundárias a agentes exógenos</b>	Erupções medicamentosas Fotoalergia: de contato e sistêmica Fototoxicidade: de contato e sistêmica
<b>METABÓLICAS</b>	Porfíria cutânea tarda Porfíria eritropoiética Porfíria variegada Protoporfíria eritropoiética
<b>DERMATOSES FOTOEXACERBADAS</b>	Dermatomiosite Doenças autoimunes Lúpus eritematoso Pênfigo Pênfigo foliáceo Penfigóide bolhoso

**Quadro 1 – Doenças causadas pelo desenvolvimento de erupção cutânea após a exposição à luz**

(conclusão)

<b>Caracterização quanto ao grupo</b>	<b>Tipo de manifestação</b>
<b>GENODERMATOSES</b>	Ceratose folicular (Doença de Darier) Pênfigo crônico benigno familiar Síndrome de Bloom <b>Síndrome de Cockayne</b> Síndrome de Kindler Síndrome de Rothmund-Thompson <b>Tricotiodistrofia</b> <b>Xeroderma Pigmentoso</b>
<b>DOENÇA INFECCIOSA</b>	Herpes simples labial
<b>DEFICIÊNCIAS NUTRICIONAIS</b>	Deficiência de piridoxina Pelagra
<b>DOENÇAS DERMATOLÓGICAS PRIMÁRIAS</b>	Acne Acne rosácea Dermatite atópica Dermatose acantolítica transitória Doença de Darier Doença de Hailey-Hailey Líquen plano actínico Mucinosse eritematosa reticular Poroceratose actínica superficial disseminada Psoríase

**Fonte: Adaptado de SIMIS, Deborah Regina Cunha; SIMIS, Tatiana. Doenças da pele relacionadas à radiação solar. PUC-SP. V.8, n°.1. p.1-8, 2006.**

Como apresentado na tabela 1, as doenças podem ser idiopáticas, degenerativas e neoplásicas, metabólicas, dermatológicas associadas à radiação, genodermatoses (contemplados

nesse grupo o XP, a Síndrome de Cockayne e a Tricotiodistrofia), infecciosa, deficiências nutricionais e dermatológicas primárias.

Posto isso, revelo, particularmente, o meu grande interesse em pesquisa científica e pela área que está sendo abordada no decorrer desse trabalho, principalmente em se tratando da multiplicidade e dos avanços que à genética contempla. Me debruçar nessa pesquisa é elucidar um pouco das dificuldades enfrentadas por parte dos portadores de Xeroderma Pigmentoso, bem como estudar a fundo questões que, muitas vezes, eu só teria contato no ensino superior.

Assim, friso que o objetivo desse trabalho consiste em entender as realidades como forma de ressaltar a importância de soluções que possam melhorar a qualidade de vida e a inserção social desses indivíduos.

Com o intuito de abordar a questão do emprego e qualidade de trabalho, será desenvolvido um estudo para levantar dados inéditos e validar, categoricamente, a importância de protetores e iluminação específicas, que não só agregam em benefícios para esse grupo, mas compreende diversos públicos, especialmente os albinos, (contemplando uma população fotossensível de cerca de vinte e um mil brasileiros, segundo dados divulgados pelo governo em 2020), e a população trabalhadora no geral, pois segundo o INCA (Instituto Nacional do Câncer), os casos de câncer de pele – causados, principalmente, pela grande exposição aos raios solares – correspondem a 33% dos casos totais registrados, contribuindo com um montante de 185.000 mil novas ocorrências por ano.

Assim sendo, afirmo que é indiscutível a relevância deste trabalho, uma vez que contribui para um melhor entendimento e definição de políticas públicas cabíveis aos órgãos Municipais, Estaduais e Federal, para melhorar a qualidade de trabalho de toda a população.

## **OBJETIVOS:**

### **Objetivos gerais:**

Abordar e analisar a alta incidência brasileira de casos de Xeroderma Pigmentoso, com a finalidade de delimitar as dificuldades e os demais problemas no ambiente de trabalho que esses portadores possam vir a enfrentar.

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

### **Objetivos específicos:**

- a) Identificar as raízes históricas da doença com o intuito de relacionar esse aspecto com a alta incidência de casos de Xeroderma Pigmentoso no Brasil;
- b) Identificar os tipos de genes que caracterizam essa doença relacionando as suas mutações com os tipos de sintomas manifestados e as suas possíveis implicações;
- c) Averiguar a deficiência de vitamina D em portadores de Xeroderma Pigmentoso, haja vista que a falta dessa pode contribuir para o surgimento de outras doenças e comprometer ainda mais o quadro patológico;
- d) Traçar e definir soluções eficientes e universalizantes com o intuito de viabilizar melhores condições de trabalho, que se expandem inclusive, para os não portadores dessa doença genética rara.

## **METODOLOGIA:**

Com a finalidade de obter conhecimentos pautáveis para um vasto conteúdo de pesquisa de estado da arte<sup>1</sup>, pode-se classificar o processo metodológico como sendo uma pesquisa aplicada quanto à natureza, exploratória e descritiva quanto aos objetivos, quali-quantitativa quanto a abordagem do problema, sendo essa calcada no método indutivo e uma pesquisa bibliográfica, de campo e com *survey* quanto aos procedimentos técnicos. Todos esses apoiados em um embasamento teórico metodológico que permeará todo o desenvolvimento do trabalho.

Assim sendo, no que se refere a pesquisa aplicada, – também chamada de pesquisa prática - segundo Gil (2019) pode ser enquadrado como um estudo rigoroso que visa mitigar ou solucionar problemáticas presentes no espectro social do pesquisador. Diante de tal, atribui-se que por meio

dos dados obtidos, extraídos de levantamento bibliográfico, documental e questionário mediante a coleta de dados atrelado a uma pesquisa de campo, serão apontadas as abordagens mais apropriadas para amenizar os impactos sociais do Xeroderma Pigmentoso.

Consoante a tal, num primeiro momento, realizar-se-á uma pesquisa exploratória que conforme Gil (2019) tem o fito de condicionar uma melhor assimilação como modo de explicitar o problema. Desse modo, essa etapa consiste num intenso levantamento bibliográfico e entrevistas com autoridades da área. Entretanto, evidencia-se que não limitar-se-á apenas a tal, inferindo-se subsequentemente uma rigorosa pesquisa descritiva que em concordância a TRIVIÑOS (1987), se baseia em um encadeamento de informações referente ao que será pesquisado. Por conseguinte, essa modalidade de pesquisa se insere num cenário na qual a intenção se apresenta na descrição de fatos e fenômenos característicos baseado no contexto que os indivíduos acometidos com a doença estão inseridos. Logo, de acordo com Gil (2019) a utilização de procedimentos padrão de coletas de dados são inerentes, sendo essas obtidas por meio de questionários e observações sistemáticas, os quais serão apresentados no decorrer deste trabalho.

No que se pauta a metodologia concorde a abordagem do problema, Flick (2004) enfatiza um tópico crucial ao elucidar o quanto a associação concomitante dos métodos quantitativos e qualitativos agregam na autenticidade dos resultados, uma vez que ao empregá-las de modo conjunto promove-se uma maior rigorosidade, que incrementam constatações e perspectivas distintas ao integrar dados globais que se complementam e são válidos. Desse modo, pode atingir com os dados coletados um tributo de quantidade vinculada com qualidade, atribuindo em números o quanto o convívio social dos portadores detentores dessa doença genética rara é afetado (isto é, qualitativo).

Diante disso, o método indutivo se apresenta nesse contexto de pesquisa quali-quantitativa como modo de dimensionar ao longo da análise as categorias relevantes encontradas, embasadas no empirismo. Assim, a pesquisa com *survey* se insere nessa conjuntura de coleta direcionada de dados com um grupo particular (portadores de Xeroderma Pigmentoso) para obtenção de informações específicas (SANTOS, 1999).

Com isso, a pesquisa com *survey* se demonstra um recurso da pesquisa de campo, já que essa se caracteriza por se tratar de uma coleta realizada de forma conjunta com o grupo-alvo (FONSECA, 2002). No que tange à pesquisa, o instrumento utilizado se limitará a 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 serão submetidos a uma análise de discurso como forma de interpretação de tais para a discussão de resultados que permearão a questão problema desta presente pesquisa. Assim, o estudo pautado conduzido nessa metodologia transcende o material textual e revela um enfoque de contexto, de construção linguística, de fala, de conteúdo ideológico associada a uma preocupação social, na qual viabiliza uma interpretação daquilo que se insere nas entrelinhas do que fora exposto pelos entrevistados, permitindo uma análise verbal, não-verbal (isto é, visual) e da teoria, o que agrega demasiadamente nos resultados coletados. Fato esse elucidado por Dijk “a AD<sup>2</sup> objetiva propor um ‘modo’ ou uma ‘perspectiva’ diferente de teorização, análise e aplicação ao longo dos campos” (VAN DIJK, 2008, p.114). Ao partir dessa prerrogativa, a análise crítica de discurso contempla de modo coerente e conciso os resultados, validando-os.

---

<sup>1</sup>Gil (2019) define a pesquisa do estado da arte como sendo um meio de identificação de vários referenciais; Lakatos (1991) propõe ainda que esse modelo de pesquisa não necessita iniciar de um estágio inaugural, uma vez que é pautada no levantamento bibliográfico, é possível partir de uma continuidade do material já existente; Rodrigues (2008) enfatiza a questão de que o levantamento a ser realizado não necessita ser extenso, no enquanto é fulcral que ela permita uma percepção global sintetiza em tópicos relevantes, isso porque a vasta disposição de fontes nem sempre agregaram em novas informações, assim podem trazer conteúdo repetido ou de pouca utilidade diante da pesquisa que se está desenvolvendo, condicionando uma perca no objetivo que se quer atingir.

<sup>2</sup> AD = Análise de discurso

**CRONOGRAMA:**

<b>ETAPA</b>	Abr	Mai	Jun	Jul	Ago	Set	Out	Nov
Definição do tema	X							
Título	X							
Objetivos gerais e específicos	X							
Revisão Bibliográfica	X							
Justificativa		X						
Metodologia		X						
Entrevistas e aplicação de questionário			X	X	X			
Tabulação dos resultados obtidos				X	X			
Análise e discussão dos resultados						X	X	
Considerações finais						X	X	
Entrega do trabalho								X

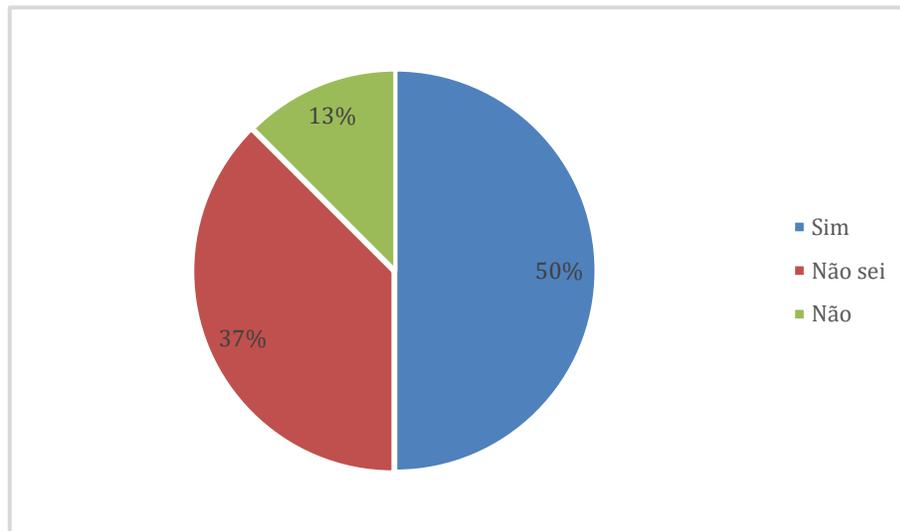
**RESULTADOS ESPERADOS:**

Espera-se que a partir da pesquisa seja confirmado a falta de fotoproteção nos portadores de Xeroderma Pigmentoso (XP), tendo como parâmetro a avaliação do percentual de pacientes com hipovitaminose D (deficiência de vitamina D) e análise do documentário exibido “Dor e preconceito na pele: Xeroderma Pigmentoso”.

No primeiro caso, infere-se a vitamina D como um importante indicador, já que é sintetizada a partir do contato com os raios solares, os indivíduos acometidos com esse quadro clínico devem apresentar deficiência dessa vitamina, uma vez que a radiação ultravioleta proveniente do Sol necessita ser evitada. Em contrapartida, a falta de hipovitaminose D revela que o contato com os raios solares são recorrentes, condição que denuncia a carência de fotoproteção.

A partir de resultados preliminares, por meio de questionário aplicado direcionado ao público-alvo, observa-se uma outra barreira que transcende os sintomas da doença, é a escassez de informação. Dessa forma, dentre os 8 (oito) entrevistados, 4 (quatro) possuem deficiência de vitamina D, 03 (três) não souberam informar e 1(um) não possui, conforme demonstrado no quadro abaixo:

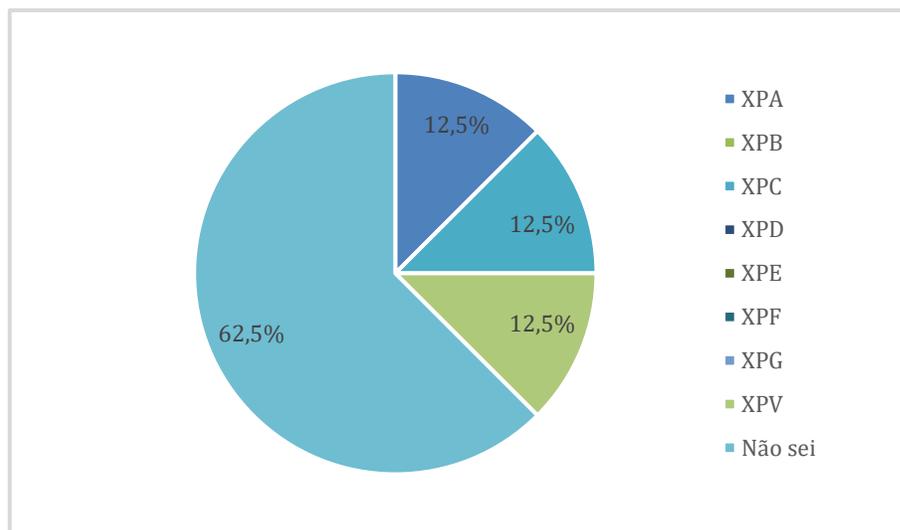
**Gráfico 1 – Presença de deficiência de hipovitaminose D em portadores de XP**



Fonte: Elaborado pela autora Thauani Isabelle Egilio (2021)

Nesse cenário, a falta de informação acerca da presença ou ausência de vitamina D se torna um entrave que está diretamente ligado a outros fatores corroboram para o agravamento dos sintomas desencadeados pelo XP, entre elas está o desconhecimento quanto ao tipo de caracterização da doença.

**Gráfico 2 – Definição quanto ao tipo de caracterização da doença em portadores de XP brasileiros**



Fonte: Elaborado pela autora Thauani Isabelle Egilio (2021)

Tal condição, proporciona uma barreira para que o paciente detenha o conhecimento pleno da doença e possua noção do quadro sintomático que terá.

A situação torna-se ainda mais ampla quando avaliado a fotoproteção no ambiente de trabalho, de modo que pela análise preliminar de questionário, 5 (cinco) dos 8 (oito) entrevistados não trabalham, 1 (um) trabalha, mas o local não possui as adaptações necessárias (telas protetoras e lâmpadas de LED, por exemplo), 1 (um) empreende por não ter conseguido ingressar no mercado de trabalho, que não contém a estrutura adequada e 1 (um) não teve dificuldade de incorporar-se no ambiente trabalhista.

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 médica que atende na Unidade Básica de Saúde (UBS) mais próxima está trabalhando há 6 meses sem ser remunerada, além de que o posto médico 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. Isso remota a precariedade de um vilarejo que abrigou na sua formação duas famílias distintas com tipos diferentes de Xeroderma Pigmentoso, de forma que o casamento entre eles resultou em uma terceira mutação da doença.

Toda a estrutura da cidade é inadequada, não só pela infraestrutura decadente, mas também por ser uma área localizada na região Centro-Oeste do país, que detém um clima tipicamente tropical e semiúmido, assim sendo, no verão a temperatura pode chegar aos 40°C, ou seja, é um local totalmente indevido para esses portadores residirem.

Posto isso, diante dos resultados esperados e preeliminares expostos, ao término do trabalho acredita-se que os dados 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, tais modificações agregam no combate a exposição dos raios ultravioletas e atuam na prevenção de outras doenças desencadeados por essa energia luminosa, que é o caso do 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.

## **REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS:**

2019 - IBGE/Diretoria de Pesquisas. Coordenação de População e Indicadores Sociais. Gerência de Estudos e Análises da Dinâmica Demográfica. Projeção da população do Brasil por sexo e idade para o período 2010-2060. Acesso em 12 de maio de 2021.

BORGES, Júlio César. “DNA: Replicação, reparo e recombinação”. Universidade de São Paulo (USP). Disponível em:< [http://graduacao.iqsc.usp.br/files/Aula02\\_BioqII-Qui\\_DNARecRepliRepa1.pdf](http://graduacao.iqsc.usp.br/files/Aula02_BioqII-Qui_DNARecRepliRepa1.pdf)>. Acesso em 21 de maio de 2021.

CANHAS, Isabela. “Mutação”. *InfoEscola*. Disponível em:<<https://www.infoescola.com/biologia/mutacao/>>. Acesso em 25 de junho de 2021.

CARTAULT, F.; NAVA, C.; MALBRUNOT, A.C.; MUNIER, P.; HEBERT, J.C.; N’GUYEN, P., et al. A new XPC gene splicing mutation has lead to the highest woldwide prevalence of xeroderma pigmentosum in black Mahori patients. *DNA Repair (Amst)*. 2011; 10(6): 577-85.

CASTRO, Ligia 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](https://www.teses.usp.br/teses/disponiveis/87/87131/tde-22022017-155133/publico/LigiaPereiraCastro_Doutorado_P.pdf)>. Acesso em 30 de outubro de 2020.

CHAIBUB, Sulamita Costa Wirth. “Alta incidência de Xeroderma Pigmentosum em comunidade no interior de Goiás”. Hospital Geral de Goiânia - Seção de Dermatologia (Instituição da Secretaria de Saúde do Estado de Goiás) – Goiânia (GO), Brasil. 2011.

CHEUNG-ONG, Kahlin; GIAEVER, Guri; NISLOW, Corey. (2013) DNA-damaging agents in cancer chemotherapy: Serendipity and chemical biology. *Chem and Biol* 20:648–659.

CLEAVER, J. E.; FEENEY, L.; TANG, J. Y.; TUTTLE, P. Xeroderma Pigmentosum Group C in an Isolated Region of Guatemala. *Journal of investigative dermatology*, v.127, n. 2, p. 493-496., fev. 2007.

CONTIEIRO, Jonas. “Replicação e Reparo do DNA”. Universidade Estadual Paulista "Júlio de Mesquita Filho" (Unesp). Disponível em:<<https://ib.rc.unesp.br/Home/Departamentos47/BioquimicaeMicrobiologia/replicacao.pdf>>. Publicado em 2006. Acesso em 19 de maio de 2021.

CRUZ, Lavínia Almeida. **Estudo da interação entre remodeladores de cromatina e vias de reparação de DNA em resposta ao dano induzido por agentes antineoplásicos e ditelureto de difenila em *Saccharomyces cerevisiae***. 2014. Tese (Doutorado em Genética e Biologia Molecular) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2014.

DANTAS, Adriana. **Recombinação Genética**. Universidade Estadual do Rio Grande do Sul, Bento Gonçalves, 2012.

DANTAS, Edcleverton Barros. XERODERMA PIGMENTOSO: RELATO DE CASO. Tese (Trabalho de Conclusão de Curso de Medicina) – Universidade Federal de Sergipe. Lagarto, p. 38, 2018.

DOLLFUS, Hèlene; LAUGEL, Vicent. Síndrome COFS. *Doenças raras*. Disponível em:<[https://www.orpha.net/consor/cgibin/OC\\_Exp.php?Expert=1466&lng=PT](https://www.orpha.net/consor/cgibin/OC_Exp.php?Expert=1466&lng=PT)>Publicado em fevereiro de 2009. Acesso em 15 de maio de 2021.

FELTES, B. C. Estudo conformacional do complexo proteico DDB2-DDB1 e suas diferentes variantes mutantes na doença Xeroderma Pigmentosum. Tese (Doutorado em Biologia celular e molecular) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre, p. 100. 2017.

FIORAVANTI, CARLOS. “Luta contra o Sol”. *Revista Fapesp*. Disponível em: <<https://revistapesquisa.fapesp.br/luta-contra-o-sol/>>. Edição 199. Publicado em 2012. Acesso em 19 de maio de 2021.

FLICK, U. Uma introdução à pesquisa qualitativa. 2. ed. Porto Alegre: Bookman, 2004.

FONSECA, J. J. S. Metodologia da pesquisa científica. Fortaleza: UEC, 2002. Apostila.

GIL, Carlos, A. *Como Elaborar Projetos de Pesquisa*, 6ª edição. São Paulo, Atlas, 2017.

GOLDSTEIN, Michael; KASTAN, Michael B. (2015). **The DNA Damage Response: Implications for Tumor Responses to Radiation and Chemotherapy**. *Annu Rev Med* 66:129–143.

GOVERNO FEDERAL. Governo Federal investe R\$ 7,1 milhões para conhecer albinos. Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos. Disponível em: <<https://www.gov.br/mdh/pt-br/assuntos/noticias/2020-2/dezembro/governo-federal-investe-r-7-1-milhoes-para-conhecer-albinos>>. Publicado em 18 de dezembro de 2020. Acesso em 17 de maio de 2021.

HALKUD, R.; SHENOY, A. M.; NAIK, S. M.; CHAVAN, P.; SIDAPPA, K. T.; BISWAS, S. Xeroderma pigmentosum: clinicopathological review of the multiple oculocutaneous malignancies and complications. *Indian Journal of Surgical Oncology*, v. 5, n. 2, p. 120-124, abr. 2014.

JUNQUEIRA, L. C. U., Carneiro, J. *Histologia Básica: Texto & Atlas*. 12.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013.

KLEIJER, W.J.; LAUGEL, V.; BERNEBURG, M.; NARDO, T.; FAWCETT, H.; GRATCHEV, A., et al. Incidence of DNA repair deficiency disorders in western Europe: Xeroderma pigmentosum, Cockayne syndrome and trichothiodystrophy. *DNA Repair* 2008; 7:744-50.

LAKATOS, E.; MARCONI, M. de A. 1991. *Metodologia científica*. 2ª ed. São Paulo, Atlas, p.224.

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.

LIMA, Michelle de Souza. **Modulação da resposta de dano ao DNA e da autofagia em células tumorais expostas ao tratamento com quimioterápicos**. Tese (Doutorado em Genética e Biologia Molecular). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2018.

MENCK, CFM, ARMELINI, MG and LIMA-BESSA, KM (2007) On the search for skin gene therapy strategies of xeroderma pigmentosum disease. *Current Gene Therapy*, 7(3): 163-174.

MONTECUCCO, Alessandra; ZANETTA, Francesca; BIAMONTI, Giuseppe. (2015) **Molecular mechanisms of etoposide**. EXCLI J 14:95–108.

MORENO, Natália Cestari. **Efeitos da luz UVA em células de pacientes com Xeroderma Pigmentosum Variante**. 2017. 114 f. Tese (Doutorado em Ciências, na área de biologia/genética) Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2017.

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.

PUIGVERT, JC, SANJIV, K; Helleday T. (2016). Targeting DNA repair, DNA metabolism and replication stress as anti-cancer strategies. FEBS J 283:232–245.

RAJÃO, Matheus Andrade. **Síntese translesão e Reparo de DNA em *Trypanosoma cruzi*: caracterização funcional da DNA polimerase kappa e análise da remoção de lesões no DNA nuclear e mitocondrial**. Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2011.

RODRIGUES, E. 2008. *Histórias impublicáveis sobre trabalhos acadêmicos e seus autores*. Londrina: Editora Planta, p.164.

SAFFI et al. (2010) **Effect of the anti-neoplastic drug doxorubicin on XPD-mutated DNA repair-deficient human cells**. DNA Repair 9:40–47. SINGH, R.; FARMER, P.B. **Liquid chromatography-electrospray ionization-mass spectrometry: the future of DNA adduct detection**. *Carcinogenesis*, v.27, p.178-196, 2006.

SANTOS, A. R. Metodologia científica: a construção do conhecimento. Rio de Janeiro: DP&A, 1999.

SGARBIERI, V. C. Proteínas em alimentos protéicos: propriedades, degradações, modificações, 1996.

SINGH, R.; FARMER, P.B. **Liquid chromatography-electrospray ionization-mass spectrometry: the future of DNA adduct detection**. *Carcinogenesis*, v.27, p.178-196, 2006.

SOARES et al. (2007). **Replication and homologous recombination repair regulate DNA doublestrand break formation by the antitumor alkylator ecteinascidin 743**. PNAS 104:13062–7.

SOARES, João Victor da Silva. Xeroderma Pigmentoso. Universidade Federal do Ceará. Disponível em: <[http://petdocs.ufc.br/index\\_artigo\\_id\\_434\\_desc\\_Gen%C3%A9tica\\_pagina\\_2\\_subtopico\\_56\\_busca\\_](http://petdocs.ufc.br/index_artigo_id_434_desc_Gen%C3%A9tica_pagina_2_subtopico_56_busca_)>. Publicado em 22 de março de 2015. Acesso em 15 de maio de 2021.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE DERMATOLOGIA. Humanização: Cuidados com o próximo. Disponível em: <<https://www.sbd.org.br/projetoAraras>>. Acesso em 16 de maio 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.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE ENDOCRINOLOGIA E METABOLOGIA. Dia Mundial das Doenças Raras. Disponível em:<<https://www.endocrino.org.br/dia-mundial-das-doencas-raras/>>. Publicado em 26 de fevereiro de 2021. Acesso em 16 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.

SOUFIR, N.; GED, C.; BOURILLON, A.; AUSTERLITZ, F.; CHEMIN, C.; STARY, A., et al. A prevalent mutation with founder effect in Xeroderma pigmentosum group C in north Africa. *J Invest Dermatol* 2010; 130: 1537- 42.

STEFANI, M. Protein misfolding and aggregation: new examples in medicine and biology of the dark side of the protein world. Em *Biochimica et biophysica acta*, volume 1739, páginas 5-25, 2004.

TRIBUNAL DE JUSTIÇA DE GOÍAS. “Portadores de Xeroderma Pigmentoso recebem benefícios no Mutirão Previdenciário”. *Jusbrasil*. Disponível em:<<https://tj-go.jusbrasil.com.br/noticias/222531669/portadores-de-xeroderma-pigmentoso-recebem-beneficios-no-mutirao-previdenciario>>. Acesso em 12 de maio de 2021.

TRIVIÑOS, A. N. S. Introdução à pesquisa em ciências sociais: a pesquisa qualitativa em educação. São Paulo: Atlas, 1987.

VALENCIA, Alexy Orozco. O papel das DNA polimerases propensas a erro e da atividade das uracila glicosilases na mutagênese espontânea em *Caulobacter crescentus*. Universidade de São Paulo (USP). São Paulo. 2017.

VAN DIJK, T. A. Discurso e poder. São Paulo: Contexto. 2008a.

\_\_\_\_\_. Context and language. Discourse and context: a socio-cognitive approach. Cambridge University Press. 2008b.

VIANA, F. O.; CAVALEIRO, L. H. S.; CARNEIRO, C. M. M. O.; BITTENCOURT, M. J. S.; BARROS, R. S.; FONSECA, D. M. Você conhece esta síndrome? Síndrome de DeSanctisCacchione: relato de caso com esquizencefalia. **Anais Brasileiros de Dermatologia**, v. 86, n. 5, p.1029-38, 2011.

VILAR, Juliana Brandstetter. **Mecanismo de reparo de DNA envolvidos com lesões induzidas por agente alquilante (nimustina) em células humanas e sua associação com a resistência de gliomas.** 2014. Tese (Doutorado em Ciências) – Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2014.

WATSON, James Dewey; CRICK, Francis Harry Compton. Molecular structure of nucleic acids: A structure for desoxyribose nucleic acid. Nature 171: 737-738, 1953.

WATSON, James Dewey. DNA: o segredo da vida. São Paulo: Companhia das Letras, 2005.

WATSON, James et al. **Biologia Molecular do Gene**. In:\_. **Mecanismos de transcrição**. 7ª edição. Porto Alegre: Artmed, 2015. cap 13, p. 453.

YAMASAKI, Paulo Renato. **Planejamento e síntese de derivados de benzofenonas: estudos de fotoproteção e fotodegradação in vitro**. 2016. Tese (Doutorado em Pesquisa e Desenvolvimento de Fármacos e Medicamentos) – Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Universidade Estadual Paulista "Julio de Mesquita Filho", Araraquara, 2016.

ZAHA, A. (Org.) Biologia molecular básica. 3.ed. Porto Alegre: Mercado Aberto, 2003.

## **CONTINUAÇÃO DE PROJETO ANTERIOR**

**\*PREENCHIMENTO OBRIGATÓRIO APENAS PROJETOS QUE SÃO CONTINUIDADE DE PROJETO ANTERIORES**

**TÍTULO DO PROJETO DE PESQUISA ANTERIOR:**

**RESUMO DO PROJETO DE PESQUISA ANTERIOR:**

**PERÍODO DE DESENVOLVIMENTO DO PROJETO DE PESQUISA ANTERIOR:**

**INÍCIO:**

**TÉRMINO:**

AO INSCREVER O PROJETO CONCORDAMOS COM O REGULAMENTO DA FEIRA PAULISTA DE CIÊNCIA E TECNOLOGIA E DECLARAMOS QUE AS INFORMAÇÕES ACIMA ESTÃO CORRETAS E O RESUMO E PÔSTER REFLETEM APENAS O TRABALHO REALIZADO AO LONGO DOS ÚLTIMOS 12

(DOZE) MESES. ESTAMOS CIENTES DE QUE A NÃO VERACIDADE DAS INFORMAÇÕES FORNECIDAS PODERÁ IMPLICAR NA DESCLASSIFICAÇÃO DO PROJETO.