



Trabalhos Científicos

Título: Epidermólise Bolhosa Associada A Atresia De Píloro: Relato De Caso

Autores: MORGANA KREUSCHER (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); MARIANE RITTER WODIANI (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); MARIA ISABELA ZAGO (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); MARIA BEATRIZ ROSSI RODRIGUES (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); JEANINE A. MAGNO FRANTZ (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU); KARINE FURTADO MEYER (UNIVERSIDADE REGIONAL DE BLUMENAU)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma doença multissistêmica, genética, caracterizada por formação de bolhas na pele e mucosas espontaneamente ou ao menor atrito. É causada por mutação em um dos genes envolvidos na codificação das proteínas estruturais da pele, responsáveis pela adesão entre as camadas do tegumento. Apresenta quatro formas principais: Simples, Distrófica, Juncional e Kindler e as manifestações clínicas variam de bolhas localizadas e superficiais até comprometimento generalizado, incluindo órgãos internos. A EB uma doença rara, com incidência de 19 casos por 1 milhão de nascidos vivos. As manifestações surgem ao nascimento ou logo após. A EB associada à atresia de piloro (EB-PA) é extremamente rara e pode se manifestar em qualquer uma das formas de EB. **DESCRIÇÃO DE CASO:** RN, feminino, de termo, parto cesárea por polidrâmnio, APGAR 1/4. Ao exame, vesículas e bolhas em cabeça, cotovelos, axilas, mucosa oral e descolamento de unhas. No 9º dia apresentou distensão abdominal e ruídos hidroaéreos ausentes. Radiografia simples e ultrassom com dilatação gástrica, pneumatose em parede e estase líquida abundante sem comunicação com o piloro. Definiu-se o diagnóstico de Epidermólise Bolhosa com atresia de piloro. Realizado gastroduodenoanastomose sem intercorrências, porém no segundo dia de pós operatório evoluiu para choque séptico e óbito. **DISCUSSÃO:** EB-PA é uma doença rara, com poucos casos descritos na literatura. As proteínas Integrina alfa6, beta4 e plectina estão alteradas. O diagnóstico e intervenção precoce das complicações intestinais são fundamentais para um bom prognóstico e deve ser pensado sempre que houver manifestações intestinais. **CONCLUSÃO:** As alterações gastrointestinais encontradas representam um agravante para a doença. A taxa de mortalidade nessas crianças é altíssima e o diagnóstico precoce pode evitar tal desfecho em alguns casos. Nas formas simples e localizadas evoluem com diminuição das bolhas, porém nas formas mais severas evoluem com comprometimento de órgãos internos e óbito precoce.