



36^º CONGRESSO BRASILEIRO DE
PEDIATRIA
O olhar que prepara para o Futuro



Trabalhos Científicos

Título: Epidermólise Bolhosa Recessiva Distrófica: Um Relato De Caso

Autores: BRUNA RAISA LOPES DE MELLO (UNOESTE); UNIAS RAMALHO DE ARRUDA JUNIOR (UNOESTE)

Resumo: Introdução: A Epidermólise Bolhosa(EB) é uma doença genética auto-imune rara, grave, porém não contagiosa da pele que resulta na formação de bolhas nos locais de trauma ou atrito, por menor que sejam e, em casos graves, acometem as membranas mucosas como a boca e esôfago. São reconhecidos três grupos da doença: EB simples, junctional e distrófica. As formas distróficas, englobam tanto a forma autossômica dominante, como a forma recessiva e o defeito genético deve-se à mutação no gene COL7A1, responsável pela codificação do colágeno VII, principal constituinte das fibrilas de ancoragem, que participam na aderência da lâmina densa à derme, cuja função é ligar, unir o epitélio ao conjuntivo. Descrição do caso: Indivíduo de 24 horas, do sexo masculino, que apresenta desde o nascimento formação de bolhas em membros e face. REG, choroso, hipoativo, hidratado, eupneico, afebril. EFE: sem alterações. O exame de imunofluorescência da bolha revelou quadro compatível com epidermólise bolhosa, que, associado aos dados clínicos, permitiram a classificação do caso na forma distrófica recessiva. Discussão: O diagnóstico precoce em recém-nascidos é relativamente difícil e é considerado o grande facilitador para um melhor tratamento da EB, mesmo sendo uma doença que não possui cura. Este diagnóstico depende de uma combinação de técnicas clínicas e laboratoriais, onde é confirmado pela imunofluorescência, mapeamento antigênico, antígenos monoclonais específicos e microscopia eletrônica, sendo este considerado padrão ouro em se tratando de EB. Neste subtipo da doença, EB distrófica recessiva, a terapia existente é predominantemente de suporte. Conclusão: Essa doença não possui cura até o momento, sendo, então, de extrema importância um melhor conhecimento sobre a mesma para que o diagnóstico precoce possa ser feito, visando uma melhora da qualidade de vida em seu tratamento, onde a perspectiva eventual está relacionada aos cuidados adequados oferecidos a esses pacientes, tais como ameniza o aparecimento de novas bolhas.