Trabalhos Científicos

Título: Epidermólise Bolhosa - Relato De Caso

Autores: EDIZIA FREIRE MORORÓ CAVALCANTE TORRES (UNIVERSIDADE TIRADENTES), CAROLINY BIASUZ FARO (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), FABIO AUGUSTO DE MORAIS PRADO SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), RAFAELLA CASTRO GAMA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), HUGO RAPHAEL RESENDE CRUZ (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), JÉSSICA TELES SANTANA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), MIRELLY GRACE RAMOS CISNEIROS (UNIVERSIDADE TIRADENTES), TAIS DIAS MURTA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), CAROLINA GRAMIGNA MAGALHÃES BARBALHO ()

Resumo: Introdução A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença genética associada a produção de queratina, acarretando a formação de bolhas após mínimos traumatismos. A doença varia de formas brandas até estigmatizantes ou fatais. Os 3 grandes grupos baseiam-se no nível histológico de formação da bolha, sendo eles: EB epidermolítica, EB juncional (EBJ) e ED distrófica (EBD). Descrição do caso RN, sexo feminino, a termo, 2200 g, internada em maternidade particular de SP apresentando lesões bolhosas em extremidades e mucosa oral. Apresentava estridor durante a respiração, possível indicativo de lesões bolhosas em laringe e faringe, entretanto o serviço não dispunha de exame endoscópico para confirmação. Genitora realizou pré-natal adequadamente, sem intercorrências e sem história de consanguinidade. A paciente apresenta irmã de 6 anos hígida. Foi feita biópsia incisional da lesão bolhosa e de parte da pele não acometida para imunotipagem e imunomapeamento. Discussão As manifestações clínicas da EBJ incluem o acometimento cutâneo mucoso por bolhas hemorrágicas, podendo conter lesões erosivas e cicatrizes atróficas. O surgimento do quadro desde o nascimento, distrofia ungueal e presença de tecido de granulação periorificial exuberante na paciente em questão reforçam o diagnóstico clínico. Biópsia incisional incluindo bolha de formação recente ou intencionalmente criada, associada a pele normal circundante deve ser feita para realização de imunofluorescência direta, microscopia eletrônica e identificação do nível dos planos acometidos. Assim, conclui-se tratar de EBJ pelo descolamento a nível da lâmina basal. Atraso no crescimento e anemia grave são frequentes, bem como a elevada mortalidade, caracterizando o subtipo mais raro e grave de EB. Conclusão A RN em questão possuía quadro clínico e histopatologia condizentes com EBJ. O diagnóstico e manejo precoces são fundamentais, uma vez que não existe cura conhecida para a doença, e por serem as lesões de pele e mucosas porta de entrada para infecções graves e potencialmente fatais.