



DERMAPED
4º SIMPÓSIO INTERNACIONAL DE
DERMATOLOGIA PEDIÁTRICA
PORTO ALEGRE - RS | 29 DE JUNHO A 01 DE JULHO DE 2023

**29 DE JUNHO
A 01 DE JULHO
DE 2023**

Centro de Eventos do BarraShoppingSul
Av. Diário de Notícias, 300, Cristal, Porto Alegre - RS



Trabalhos Científicos

Título: Epidermólise Bolhosa Distrófica Recessiva: Relato De Caso

Autores: BEATRIZ HERBST SANDAY (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DO PAMPA), FÁBIO TAVARES DA SILVA (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DO PAMPA), ELOÁ MARIA DOS SANTOS CHIQUETTI (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DO PAMPA), CARLA TOUREM ARGEMI (FUNDAÇÃO UNIVERSIDADE FEDERAL DO PAMPA)

Resumo: A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma dermatose hereditária autossômica rara caracterizada por um conjunto de afecções bolhosas decorrentes de mutações de proteínas envolvidas na aderência dermoepidérmica. Pode ser classificada em quatro grupos principais com base no grau de clivagem: simples, juncionais, distróficas (EBD) e Kindler. Estima-se existir 500 mil pessoas com EB no mundo. Devido à epidemiologia e ao diagnóstico precoce, objetiva-se relatar este caso de região interiorana do Brasil. OJDG, 1 ano e 7 meses, a termo (IG: 37 + 5), parto vaginal, bolsa rota cerca de 12h, sem intercorrências gestacionais, natural da fronteira Oeste do Rio Grande do Sul. Nasceu com 3.500g. No primeiro dia de vida, observou-se lesão única em face medial do 3º quirodáctilo esquerdo, duas lesões papulovesiculares na região do tornozelo direito e uma vesícula em região infraorbital esquerda. No segundo, indicou-se fototerapia devido à icterícia por incompatibilidade do sistema ABO, recebendo alta no quinto dia. Após 10 dias, procurou ambulatório pediátrico com queixa de aumento das lesões de aspecto vesicular, drenando líquido seroso que progrediu para úlceras evoluídas para crostas. Além disso, referiu perda da lâmina ungueal do recém-nascido similar a perda ungueal que a mãe tem desde o nascimento. Após a internação hospitalar, a avaliação dermatológica apresentou hipótese diagnóstica (HD) de EB, penfigóide bolhoso e impetigo bolhoso, solicitando biópsia. Prescreveu-se oxacilina e amicacina por 10 dias, com boa evolução das lesões em processo de cicatrização, recebendo alta após 12 dias da entrada com orientação de curativos diários na unidade básica. A microscopia do exame anátomo-patológico descreveu dermatite vesicular subepidérmica, cogitando a hipótese de EB. Encaminhada para o serviço de referência, realizou Sequenciamento de Nova Geração (NGS) revelando heterozigose para variante patogênica em COL7A1, associada tanto a forma de herança dominante como recessiva. As variantes patogênicas que levam a perda de função da proteína são em geral associadas à forma recessiva da doença. Neste caso, identificou-se apenas uma variante com essas características. O diagnóstico, feito no 7º mês de vida da criança, permitiu iniciar assistência em serviço especializado de uma associação internacional e oferecer melhor condição de vida. A partir disso, houve assistência adequada de curativos específicos para EB, o que não aconteceu nos primeiros momentos de tratamento das lesões. Ressalta-se a HD realizada de maneira precoce, posteriormente confirmada pelo NGS. Porém, mesmo com a HD estabelecida, a falta de conhecimento da doença prejudicou o cuidado inicial necessário para paciente com EB. Ademais, após diagnóstico confirmado, seria interessante orientar o teste genético dos pais para realizarem aconselhamento genético. Logo, a discussão sobre EB deve ser ampliada a fim de formular diagnóstico precoce e estabelecer os cuidados adequados para prevenir os sintomas dessa doença.