



41º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
Pediatria
Florianópolis - SC

**22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024**

CentroSul Florianópolis
Av. Gov. Getúlio Vargas, 850
Centro - Florianópolis - SC



Trabalhos Científicos

Título: Epidermólise Bolhosa: Um Diagnóstico Que Precisa Ser Lembrado

Autores: VITÓRIA FRANÇA DA SILVA (UNIPAR), CAMILA DE OLIVEIRA SANDRI (UNIPAR), MARIA LUIZA BOM-AMI BARROS (UNIPAR), GIULIA WICHOSKI CAMPIOL (UNIPAR), LUIZA FATIMA KROKOSZ MARTIGNONI (UNIPAR), RAFAEL DOS SANTOS PEREIRA (UNIPAR), MARCOS VINICIUS SILVA ANGELO (UNIPAR), GABRIEL LAPEZAK SALVADOR (UNIPAR), EDSON MEDINE SEREJO NETO (UNIPAR), MATHEUS MENNA (UNIPAR), MARCOS CARRILO GARCIA NRTO (UNIPAR), DEBORA DIETRICH SOARES (UNIPAR), LUCAS MIRANDA VASCONCELOS (UNIPAR), PÂMELA QUEZINI (UNIPAR), GABRIELA GUERINI CARDOSO (UNIPAR)

Resumo: A epidermólise bolhosa (EB) é uma genodermatose rara e hereditária, caracterizada pela fragilidade cutaneomucosa, com formação de bolhas ao trauma. A manifestação ocorre já ao nascimento ou nos primeiros anos de vida. S.M.B, masculino, nascido em bom estado geral com 38 semanas e 2 dias de parto cesáreo, sem intercorrências durante a gestação e o parto. Já ao nascimento apresentava bolhas rotas sem eritema ou secreção em queixo, pé, dedos dos pés, antebraço e pênis variando de 0,5-1 cm. Foi dada alta da maternidade sem investigação. Com 18 dias de vida, mãe notou que o filho apresentava dificuldade para urinar, foi então orientada a realizar massagem em região de prepúcio para melhora da fimose. No dia seguinte a massagem evoluiu com bolha com conteúdo sanguinolento de mais ou menos 2 cm em região de glândula e prepúcio, com obstrução da uretra. No hospital por não possuir ainda o diagnóstico de EB foi realizado o debridamento dessa bolha causando mais trauma na região, evoluindo com cicatriz, desfiguração da glândula e retenção urinária por possível atresia da uretra necessitando de passagem de sonda vesical. Aos 50 dias de vida foi realizado uma postectomia e reconstrução da glândula e prepúcio pelo urologista evoluindo com boa cicatrização da região. Com 6 meses de vida, houve o aparecimento de vários cistos de milium agrupados nas regiões de cicatriz das bolhas, foi então encaminhado a dermatologista pediátrica, a qual suspeitou de EB pelo quadro repetitivo de bolhas e cistos de milium no local de cicatriz das bolhas. Solicitado teste genético, que foi conclusivo para epidermólise bolhosa distrófica autossômica recessiva. Atualmente encontra-se com 8 meses de vida, apesar de apresentar a forma distrófica da doença a criança apresenta poucas bolhas na sua evolução, segue em acompanhamento por uma equipe multidisciplinar com pediatra, dermatologista pediátrico, gastroenterologista pediátrico, nutricionista e dentista. A EB é uma doença rara, mas precisa ser lembrada pelos pediatras, frente a uma criança que nasce com bolhas na pele. O encaminhamento precoce ao dermatologista ou dermatologista pediátrico para um rápido diagnóstico evita as complicações de cicatrizes graves e sequelas após as bolhas. Seu diagnóstico pode ser feito por teste genético ou biópsia das bolhas. São reconhecidos três grupos da doença: simples, juncional e distrófica. Nas formas distróficas, o defeito genético deve-se à mutação no gene COL7A1, responsável pela codificação do colágeno VII, que participam na aderência da lâmina densa à derme. O grau do defeito genético varia de alteração sutil como em nosso paciente até completa ausência do colágeno tipo VII. Os pacientes com EB precisam ser acompanhados por equipe multidisciplinar com profissionais que cuidam da pele e das mucosas. O conhecimento da EB por parte dos pediatras é de grande importância para o diagnóstico precoce da doença afim de evitar sequelas maiores nesses pacientes e realizar um bom aconselhamento familiar.