Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Epidermólise Bolhosa Neonatal

Autores: MARIA ISABELI DE ALMEIDA RODRIGUES (UCPEL), GRETA SANTOS ZAFFALON (UCPEL), LAUREN BUENO FERNANDES (UCPEL), KATARINA BENDER BOTESELLE (UCPEL), MARIA CLARA SALDANA (UCPEL), BIBIANA MARTINS VERÍSSIMO DE MELO (UCPEL), LUIZA BALBINOTTI OLIVEIRA (UCPEL), PRISCILA DALLA COLETTA MACCARI (UCPEL), ALESSANDRA YUTANI KUROIWA (UCPEL), MARIELE FACCIN MONTAGNER (UCPEL), PAULA TREVISOL GREQUE (UCPEL), ISABELLA PEREIRA KAMMER (UCPEL), VANUZZA DE FÁTIMA PICCIN (UCPEL), BRUNA BEATRIZ ALVES DOS SANTOS (UCPEL), JÚLIA BIFF GIL (UCPEL)

Resumo: A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença rara, hereditária, que pode se apresentar no período neonatal, do tipo mecano bolhosa, caracterizada pelo desenvolvimento de bolhas induzidas por traumas leves ou fricção da pele. Apresenta como principais subtipos: simples, juncional, distrófica e a Síndrome de Klünder. Recém nascido, masculino, idade gestacional 40 semanas e 3 dias, nascido de parto cesareana, peso ao nascimento de 2.960 gramas, Apgar 2/8. Ao nascer, apresentou síndrome do desconforto respiratório, necessitando do uso de ventilação por pressão positiva (CPAP), com melhora do padrão respiratório após. Na sala de recepção foi observado ao exame descamação bolhosa importante em região de mãos e pés, além de pústula no tornozelo esquerdo. Em vista disso, internou em Unidade de Terapia Semi-intensiva no dia do nascimento para manejo. Durante a investigação clínica, o pai referiu história de quadro semelhante ao nascer, com resolução aos 15 anos de idade. Na internação realizou laboratórios para infecções do grupo TORCH, com resultados negativos. Devido às extensas lesões, foi solicitada avaliação da equipe assistente de Dermatologia, tendo diagnóstico sugestivo de Epidermólise bolhosa a ser confirmado com biópsia e sequenciamento genético via ambulatorial após a alta. Além disso, devido às lesões em região oral, iniciou-se sessões de laserterapia pela equipe da Odontologia, assim como acompanhamento com o grupo de pele para os cuidados dos curativos. A avaliação primária, como em qualquer patologia neonatal, inicia-se com anamnese detalhada do histórico pré-natal e familiar. Após, é de suma importância a realização do exame físico criterioso da pele com objetivo de identificar a morfologia das lesões, bem como exames laboratoriais para descartar diagnósticos diferenciais, principalmente, infecções congênitas que se apresentam com comprometimento da pele, como a sífilis. Além dos achados cutâneos como bolhas escassas até lesões extensas, incluindo desenluvadas, também pode se manifestar com alterações extracutâneas, afetando outros tecidos com revestimento de histologia epitelial, como ocular, trato gastrointestinal e cavidade oral. O diagnóstico clínico juntamente com biópsia e teste genético é necessário para confirmar a patologia e diferenciar os diversos subtipos existentes, como também para guiar o tratamento futuro. A EB é uma patologia rara e de difícil diagnóstico, marcada por alta morbimortalidade e prejuízo funcional ao paciente. Dessa forma, sua descoberta rápida e tratamento são de extrema importância na prática clínica, visando à melhora da qualidade de vida. Além disso, o desenvolvimento de mais estudos sobre a EB é primordial para prover mais conhecimento à comunidade médica, bem como aos pacientes.