



22 A 26
DE OUTUBRO
DE 2024
FLORIANÓPOLIS - SC



Trabalhos Científicos

Título: Epidermólise Bolhosa Congênita: Relato De Caso

Autores: SANDHARA RIBEIRO RODRIGUES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), LIA MONTEIRO SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), PAMELA CARLA PEREIRA DE ASSIS (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), BRUNO FARIAS OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), LARA MENEZES DE SOUZA TEIXEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), ANA LUIZA FERNANDES VIEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), JULIETTE MARIA DANTAS EUFRASIO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), AMICIA PEIXOTO FRAZÃO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), WLADIA GISLAYNNE DE SOUSA TAVARES (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), KELSILENE FARIAS DE LUNECA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), FERNANDA COSTA CAVALCANTE (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), LABELLE GOMES HOLANDA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), DIEGO FURTADO ROLIM LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI), DENISE ARAUJO SOUSA DE MACEDO (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CARIRI)

Resumo: A Epidermólise Bolhosa (EB), representa um grupo de dermatoses genéticas e hereditárias raras, decorrente de mutações que envolvem cerca de 16 genes codificadores de proteínas responsáveis pela integridade e adesão celular. Assim, essas mutações resultam na fragilidade da pele, das mucosas e de alguns órgãos. A EB é dividida em 2 grupos principais: Epidermólise Bolhosa Hereditária (EBH) e Epidermólise Bolhosa Adquirida (EBA), esta caracterizada pela produção de anticorpos contra o colágeno VII. As manifestações clínicas da EB ocorrem principalmente nas regiões palmo-plantares, flexoras e abdômen. Variam de leve à grave e englobam ausência congênita da pele e formação de bolhas superficiais e profundas, podendo causar erosões e ulcerações. O diagnóstico é feito por biópsia de pele para estudo histológico, e realização de imunofluorescência, para identificar proteínas ausentes. Em acréscimo há a coleta de sangue, saliva ou swab bucal para sequenciamento genético. Recém nascido (RN), masculino, foi internado logo após o nascimento para investigação diagnóstica de lesões cutâneas. Ao exame físico: bom estado geral, com lesões avermelhadas subungueais e bolha superficial única na falange distal do 2º quirodáctilo da mão direita. Exames laboratoriais com 12 horas de vida mostraram proteína C reativa negativa e hemograma não indicativo de infecção neonatal, VDRL e hemocultura negativa. No segundo de vida surgiram úlceras na mucosa jugal, friáveis, com sangramento eventual e conseqüente prejuízo à amamentação, associadas a fragilidade ungueal com descamações laminares. A lesão inicial evoluiu com formação de crosta, ao mesmo tempo em que outras lesões vesico-bolhosas surgiram em couro cabeludo e braços, principalmente em áreas de flexura. Fez tratamento com antibióticos e antifúngicos, sem melhora clínica. Em interconsulta com dermatologista foi aventada a hipótese de epidermólise bolhosa congênita e hiperkeratose epidermolítica. O anatomopatológico da biópsia de pele coletada com um mês de vida mostrou dermatose bolhosa com formação de fenda subepidérmica, compatível com o diagnóstico de epidermólise bolhosa. Atualmente persiste com múltiplas lesões cutâneas e orais ativas. Manteve o tratamento com curativos de hidrogéis e encontra-se em investigação de subtipo, acompanhado em serviço terciário. Sabendo que a EB pode ter uma extensa variedade de apresentações clínicas, incluindo as formas de pior prognóstico e pela necessidade de afastar diagnósticos diferenciais devido à vasta gama de doenças bolhosas existentes (pênfigo vulgar, pênfigo bolhoso, síndrome da pele escaldada), é de extrema importância o conhecimento disseminado desta patologia. O diagnóstico precoce, com a correta identificação e classificação da doença viabiliza melhor planejamento do cuidado, acolhimento pela equipe multiprofissional e encaminhamento precoce aos centros de referência de alta complexidade, possibilitando a realização do tratamento adequado em tempo oportuno.