

Trabalhos Científicos

Título: Dermatoses Genéticas Com Enfoque Em Ictioses E Epidermólise Bolhosa: Uma Revisão Integrativa Em Pediatria.

Autores: PALOMA NUNES F. PINTO (UNIFACS), JÉSSICA C. BARRETO (UNIFACS)

Resumo: Ictioses e epidermólise bolhosa são doenças genéticas raras da infância, com manifestações dermatológicas importantes, como hiperqueratose, formação de bolhas e infecções recorrentes. Tais alterações comprometem a integridade cutânea e afetam o bem-estar físico, emocional e social. Avanços no conhecimento genético e imunológico têm impulsionado pesquisas sobre terapias inovadoras (retinoides, agentes biológicos e terapia gênica), ainda restritas a contextos experimentais. Este estudo visa sintetizar evidências recentes sobre prevalência, apresentações clínicas, prognóstico e terapias em desenvolvimento na pediatria. Analisar, com base na literatura atual, a prevalência, padrões clínicos, desfechos e avanços terapêuticos no manejo das ictioses e da epidermólise bolhosa em crianças, com foco no impacto clínico e cotidiano. Realizou-se revisão sistemática conforme os princípios do PRISMA, com busca nas bases PubMed, Scopus, Embase e Web of Science, incluindo publicações entre 2010 e 2024. Também foram consultadas informações no livro Dermatologia de Azulay. Foram incluídos estudos de coorte, observacionais e ensaios clínicos que abordaram manifestações cutâneas, prognóstico e abordagens terapêuticas em pacientes pediátricos com ictioses ou epidermólise bolhosa. Os dados extraídos incluíram: frequência de cada subtipo, idade média ao diagnóstico, impacto psicossocial, terapias utilizadas e evolução clínica dos casos. Foram selecionados 42 estudos, totalizando 2.753 crianças. Entre os subtipos de ictiose, a forma vulgar foi a mais frequente (61%). Na epidermólise bolhosa, predominou a forma distrófica grave (48%). A idade média ao diagnóstico foi de 4,2 anos para ictioses e 1,8 anos para epidermólise bolhosa. Os sintomas mais comuns incluíram prurido intenso, infecções cutâneas recorrentes e limitação funcional. Crianças com formas graves apresentaram maior comprometimento psicossocial, exigindo suporte multidisciplinar contínuo. No tratamento, estudos mostraram que o uso de retinóides tópicos (tazaroteno) resultou em melhora relevante da descamação em ictioses congênitas: 75% dos pacientes tratados com tazaroteno 0,05% gel apresentaram redução na descamação e rugosidade. O uso de isotretinoína tópica (TMB-001) levou à redução 8805,50% da severidade da descamação em 50% dos pacientes com ictiose lamelar congênita. Já na epidermólise bolhosa, a terapia gênica com beremagene geperpavec (Vyjuvek) mostrou que 65% das feridas tratadas fecharam totalmente em 24 semanas, contra 26% no grupo placebo. Tais dados indicam avanços promissores no tratamento de dermatoses genéticas raras na infância. As ictioses e a epidermólise bolhosa representam desafios clínicos crônicos, com forte impacto na qualidade de vida. O diagnóstico precoce e intervenções individualizadas são fundamentais. Embora ainda sem cura, avanços terapêuticos promissores apontam para melhor controle e prognóstico. Estudos multicêntricos são essenciais para ampliar o acesso a terapias inovadoras.