

Trabalhos Científicos

Título: Epidermólise Bolhosa Distrófica Recessiva Em Criança De 10 Anos: Um Relato De Caso.

Autores: MÔNICA VALLIN MARZOLA (ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), DANIELLE ANTONIO PIMENTEL (ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), CRISTIANE CARDOSO CORREIA TEIXEIRA (ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO), JONAS MANFRIN DIAS (ESTÁCIO RIBEIRÃO PRETO)

Resumo: A epidermólise bolhosa distrófica recessiva (EBDR) é uma doença genética rara, caracterizada por fragilidade cutânea e mucosa com formação de bolhas mucocutâneas, erosões e ulcerações a pequenos traumas, causando grande impacto na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. É caracterizada pela clivagem da pele na região da sublâmina densa, na porção superior da derme. O gene COL7A1, que codifica o principal constituinte das fibrilas de ancoragem, o colágeno tipo VII, é o único gene conhecido associado à EBDR. Paciente L.V.X, feminino, 10 anos, apresentou desde o nascimento bolhas e erosões extensas na pele, levando à internação em Hospital Terciário por dois meses para investigação diagnóstica. O diagnóstico inicial foi baseado em critérios clínicos, sem exames histopatológicos ou genéticos. Desde os primeiros meses de vida, necessitou de curativos diários, inicialmente utilizando atadura de rayon, óleo cicatrizante e sulfadiazina de prata. Aos 4 anos, desenvolveu pseudosindactilia em mãos e pés, sendo submetida a cirurgia corretiva, no entanto houve recorrência da pseudosindactilia. Em 2021 foi realizado mapeamento genético, confirmando mutação no gene COL7A1, reiterando o diagnóstico de EBDR. Aos 8 anos apresentou refluxo gastroesofágico, tratado com antagonista dopaminérgico, por três meses, com melhora dos sintomas. Na rotina, possui dieta exclusivamente pastosa para evitar lesões na mucosa oral e esofágica. Nos últimos anos, um novo fator agravante tem comprometido ainda mais o quadro cutâneo: o prurido intenso e persistente, levando a escoriações traumáticas e aumento das lesões ulceradas. Atualmente, as lesões cobrem praticamente toda a superfície corporal e mucosas. O tratamento inclui trocas diárias de curativos, higienização e hidratação com hidrogel e aplicação de antissépticos. A analgesia antes da manipulação das lesões é realizada com opioides e para o manejo do prurido conta com anti-histamínicos. A EBDR apresenta variações espectrais de manifestações clínicas com formas graves sendo as mais frequentes, com importante acometimento cutâneo e mucoso de forma extensa e profunda. O manejo atual é paliativo, focando no controle dos sintomas e na prevenção de complicações. No entanto, novas abordagens terapêuticas, como terapia gênica e transplante de células-tronco hematopoiéticas, estão sendo investigadas e podem representar uma esperança futura para esses pacientes. A epidermólise bolhosa distrófica recessiva é uma doença rara e debilitante que exige cuidados especializados e contínuos. O manejo clínico se baseia na prevenção de complicações, no alívio dos sintomas e no suporte multidisciplinar para garantir melhor qualidade de vida. Embora novas terapias estejam sendo estudadas, o tratamento atual permanece focado em medidas paliativas, destacando a necessidade de avanços para oferecer opções mais eficazes no futuro.