

## Trabalhos Científicos

**Título:** ‘esperança Sob A Pele - Perspectivas Da Terapia Gênica ‘pz-Cel’ No Tratamento Da Epidermólise Bolhosa Em Neonatos’

**Autores:** DANIELA DOS SANTOS NOGUEIRA (CENTRO UNIVERSITÁRIO FAMINAS - MURIAÉ), PASCALE GONÇALVES MASSENA (CENTRO UNIVERSITÁRIO FAMINAS - MURIAÉ), PEDRO HENRIQUE DOS SANTOS CARNEIRO DE OLIVEIRA (FACULDADE DINÂMICA DO VALE PIRANGA), MARIA EDUARDA LOUBACK PINTO DOMINGOS (CENTRO UNIVERSITÁRIO FAMINAS - MURIAÉ)

**Resumo:** A epidermólise bolhosa distrófica recessiva (RDEB) é uma genodermatose hereditária de alta morbimortalidade, com risco cumulativo de letalidade estimado em aproximadamente 8% até os 15 anos. Causada por mutações homozigóticas no gene COL7A1, responsável pela produção do colágeno tipo VII, a doença tem quadro clínico devastador em neonatos: bolhas amplas ao nascimento, dor crônica e perda progressiva da integridade cutânea e mucosa, risco elevado de infecções recorrentes e sepses. As perspectivas de tratamento, antes baseado no manejo sintomático, ganharam novas cores: a aprovação do pz-cel (Zevaskyn™) pela FDA em 2025. O uso do medicamento representou uma mudança de paradigma, sendo a primeira terapia gênica e celular aprovada para essa condição. Analisar criticamente, por meio de revisão bibliográfica atualizada, os principais achados clínicos, moleculares e prognósticos relacionados à aplicação do pz-cel em neonatos com RDEB grave e o impacto de sua inclusão no tratamento da RDEB. Foi conduzida uma revisão bibliográfica nas bases PubMed e Scopus, utilizando os descritores: “pz-cel”, “Zevaskyn”, “COL7A1 gene therapy”, “recessive dystrophic epidermolysis bullosa” e “neonatal EB”, com recorte temporal de 2019-2024. Foram selecionados estudos clínicos com dados sobre segurança, eficácia e resposta tecidual ao tratamento em crianças, com foco especial nos neonatos. Excluíram-se revisões exclusivamente teóricas ou estudos pré-clínicos em modelo animal. Os ensaios clínicos de fase I/II que sustentaram a aprovação do pz-cel demonstraram cicatrização sustentada em áreas previamente ulceradas, com presença de colágeno tipo VII funcional - essencial na manutenção da estrutura da pele e da integridade cutânea - nas zonas envolvidas. Em neonatos, os enxertos de queratinócitos autólogos transduzidos com vetor retroviral carregando o COL7A1 integraram-se de forma estável ao tecido cutâneo, promovendo não apenas adesão epidérmica eficaz, mas também redução expressiva da dor, prurido, formação de novas bolhas e incidência de infecções secundárias. Os relatos mais recentes destacam um impacto direto na qualidade de vida desde os primeiros meses, com menor uso de opioides, redução das trocas de curativos e melhor ganho ponderal. Ao longo de 12 a 24 meses de seguimento, não foram observados eventos adversos graves relacionados à inserção gênica ou resposta imunológica à proteína restaurada. O pz-cel representa uma nova era no tratamento da RDEB neonatal. Para além da cicatrização local, os benefícios abrandem a estabilidade sistêmica do paciente, impactando na qualidade de vida desde os primeiros dias, em um tratamento personalizado e com baixo risco imunogênico. Embora o custo e a complexidade da produção, bem como incertezas acerca da durabilidade dos efeitos, ainda sejam desafios, os benefícios observados justificam sua adoção em centros de referência.