

EPIDERMÓLISE BOLHOSA

MARANGONI, E. H. M.¹; MARCIANO, G. S. B.²; SOUZA, M. J. D. M³.

Palavras-chave: Epidermólise bolhosa. Manifestações. Tratamento.

INTRODUÇÃO

A Epidermólise Bolhosa é uma condição genética rara, que leva ao desenvolvimento de bolhas cutâneas na mucosa de todo o corpo causadas por mínimos atritos ou traumas frequentes desde o nascimento. A condição é resultado de mutações em genes essenciais para a integridade da pele, tornando-a vulnerável a traumas leves, levando a uma formação de bolhas.

A EB está associada a um defeito genético por uma proteína na pele, sendo o fundamental o colágeno. Os pacientes lidam com dor crônica, limitações em suas atividades diárias e estigmas sociais, especialmente entre crianças e adolescentes. Portanto, a Epidermólise Bolhosa não afeta apenas a saúde física dos indivíduos, mas também sua qualidade de vida.

É essencial explorar os aspectos emocionais e sociais da condição para criar estratégias de suporte e intervenção, visando melhorar o bem-estar geral dos acometidos. Desse modo, compreender as diferentes formas da EB e suas manifestações é crucial para fornecer um diagnóstico preciso e um tratamento adequado.

OBJETIVO

Este estudo tem como objetivo oferecer uma visão abrangente sobre a epidermólise bolhosa (EB), abordando suas causas, manifestações clínicas, diferentes tipos e o impacto na qualidade de vida dos pacientes. Além disso, pretende-se investigar as opções de diagnóstico, como biópsias e análises de DNA fetal, e avaliar as expectativas de vida e as estratégias de tratamento atualmente disponíveis. Por fim, o estudo visa ressaltar a importância da pesquisa contínua e da colaboração entre profissionais de saúde, pesquisadores

e famílias, com o intuito de desenvolver novas abordagens que possam aprimorar a gestão da condição genética e a qualidade de vida dos afetados.

MÉTODO

Este estudo tem um delineamento transversal com abordagem mista, qualitativa e quantitativa, e tem como objetivo investigar o nível de compreensão da população sobre a Epidermólise Bolhosa (EB). A intervenção educativa consistiu na entrega de um cartão informativo e de agradecimento detalhando a condição genética.

Foi realizada uma atividade interativa e educativa com os alunos para promover o entendimento sobre a Epidermólise Bolhosa (EB). Inicialmente, foi apresentado um resumo explicando como a doença afeta a pele e a vida dos pacientes. Para tornar o aprendizado mais visual e dinâmico, utilizou-se um cartaz onde os alunos, com tinta colorida nos dedos, marcaram suas impressões digitais, representando as áreas da pele que poderiam ser afetadas pela doença. As diferentes cores simbolizam aspectos da EB, como bolhas, cicatrizes e áreas de fragilidade.

Ao final da atividade, o cartaz estava cheio de impressões digitais coloridas, representando visualmente o impacto da condição genética na pele e servindo como uma lembrança tangível das informações aprendidas.

Para fundamentar teoricamente o estudo, foram realizadas pesquisas em bases de dados como Google Acadêmico, seleção dos artigos foi baseada em termos-chave como: "epidermólise bolhosa". O processo de seleção envolveu a leitura dos títulos dos artigos, seguida pela análise dos resumos e, posteriormente, a leitura completa dos textos que se mostraram relevantes para o tema em questão.

RESULTADOS

A Epidermólise Bolhosa é uma doença hereditária caracterizada pela formação de bolhas na pele e mucosas devido a mínimos atritos ou traumas, presente desde o nascimento. Resulta de mutações genéticas que afetam as

proteínas responsáveis pela adesão das camadas da pele. A doença é dividida em quatro tipos principais.

Epidermólise Bolhosa Simples (EBS)

A Epidermólise Bolhosa Simples (EBS) é marcada pela formação de bolhas na camada superficial da pele, geralmente desencadeadas por traumas leves. Os tipos mais frequentes são a EBS localizada e a generalizada. Embora a gravidade possa variar, a EBS é geralmente menos severa em comparação com outros tipos de EB. Apesar das bolhas dolorosas e desconforto, a maioria dos pacientes consegue levar uma vida relativamente normal.

Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ)

A EBJ afeta a junção entre a epiderme e a derme, resultando em bolhas que podem ser mais profundas e extensas. Pacientes podem apresentar complicações como infecções, cicatrizes e, em casos mais graves, comprometimento nutricional devido a bolhas na boca e esôfago. A mortalidade também pode ser maior, especialmente em formas mais severas.

Distrofia Epidérmica Bolhosa Dominante (DEBD)

A Distrofia Epidérmica Bolhosa Dominante (DEBD) é transmitida de forma autossômica dominante, com bolhas dolorosas em áreas de atrito, como mãos e pés, mas geralmente apresenta gravidade moderada e qualidade de vida relativamente boa.

Distrofia Epidérmica Bolhosa Recessiva (DEBR)

A Distrofia Epidérmica Bolhosa Recessiva (DEBR) é mais grave, com bolhas profundas que afetam pele e mucosas, complicações frequentes e maior risco de câncer de pele, resultando em uma qualidade de vida reduzida e menor expectativa de vida.

As manifestações da Epidermólise Bolhosa (EB) variam conforme o quadro clínico de cada paciente, podendo ser leves ou graves. Entre os sintomas mais

frequentes estão a formação de bolhas nas áreas mais expostas ao atrito ou pressão, como mãos, pés, joelhos e cotovelos.

Figura 1 - Manifestação da Epidermólise Bolhosa



Fonte: Autor do trabalho (2024).

As dores associadas à EB podem ser intensas e afetar significativamente a qualidade de vida dos pacientes. A dor pode se manifestar de forma aguda, crônica ou neuropática. Atividades simples, como vestir-se, caminhar ou realizar tarefas diárias, podem desencadear dor devido à fragilidade extrema da pele. Lesões abertas podem infeccionar, agravando a dor e aumentando a inflamação.

O manejo da dor inclui o uso de medicamentos analgésicos, como paracetamol, e anti-inflamatórios não esteroides (AINEs), além de cuidados especializados com a pele, terapias físicas, massagens e acupuntura. O acompanhamento por uma equipe multidisciplinar, que inclui dermatologistas, biomédicos, nutricionistas, fisioterapeutas e psicólogos, é essencial para otimizar o tratamento da EB, oferecendo intervenções personalizadas que atendam às necessidades de cada paciente.

Figura 2/3 - Ressaltando a importância da conscientização e das intervenções para EB.



CONCLUSÃO

O estudo atual enfatiza a Epidermólise bolhosa, que pode impactar significativamente a qualidade de vida. A identificação precoce dessa condição permite intervenções que minimizem complicações e melhorem o manejo dos sintomas. No entanto, assim como no estudo, é crucial aumentar a conscientização sobre a Epidermólise bolhosa e os exames disponíveis, uma vez que o conhecimento limitado pode prejudicar o acesso a cuidados adequados. Investir em educação em saúde, desde o pré-natal até o pós-natal, é essencial para garantir que os pais e profissionais de saúde estejam bem informados, favorecendo um tratamento mais eficaz e a redução de sequelas.

REFERÊNCIA

MARIATH, L.; SANTIN, J.; SCHULER-FACCINI, L.; KISZEWSKI, A. Epidermólise bolhosa hereditária: atualização dos aspectos clínicos e genéticos. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, v. 95, n. 5, p. 551-569, 2020.

SALES, Janyele. Quem tem epidermólise bolhosa vive por quanto tempo?

Disponível em:

<<https://medicoresponde.com.br/quem-tem-epidermolise-bolhosa-vive-por-quanto-tempo/>>. Acesso em: 08 maio 2017.

MIGUELEZ, J.; OLIVEIRA, Z. N. P.; SAMPAIO, M. C. A. Diagnóstico pré-natal das genodermatoses. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, v. 82, n. 4, p. 353-381, 2007. Disponível em:

<<https://www.scielo.br/j/abd/a/sgWcxGCTdHwS3smdLS636qG/abstract/?lang=pt>>. Acesso em: 2007.

SOUZA, R. F.; LOPES, A. A. Epidermólise bolhosa: tipos e características.

Revista Brasileira de Dermatologia, São Paulo, v. 95, n. 3, p. 123-130, 2020.