

Epidermólise Bolhosa: Desafios e perspectivas no tratamento.

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma rara e debilitante doença genética caracterizada pela fragilidade da pele e das mucosas, resultando em bolhas e lesões dolorosas. Essa condição afeta principalmente crianças, comprometendo sua qualidade de vida e exigindo cuidados médicos constantes¹.

Pode ser classificada com genética ou autoimune, e, dessa forma, divide-se entre as formas epidermólise bolhosa hereditária (EBH) ou epidermólise bolhosa adquirida (EBA), respectivamente. A EBA pode acometer pele e mucosas, com diferentes fenótipos, na qual há produção de anticorpos contra o colágeno VII², nesse caso não ocorre a transmissão genética da doença¹⁻².

Com relação aos dados epidemiológicos da EB, ela é uma condição que ocorre em todo o mundo e afeta ambos os sexos. No entanto, não existem dados epidemiológicos disponíveis sobre a frequência da EB no Brasil. A prevalência da forma hereditária da EB (EBH) é de aproximadamente 11 casos por um milhão de habitantes, enquanto a incidência é de cerca de 20 casos por um milhão de nascidos vivos³. Esses números são estimativas gerais e podem variar em diferentes países e regiões.

A EB pode ser descrita como um grupo de doenças que envolvem alterações em proteínas estruturais presentes na epiderme, mais preci-

“

Pacientes com EB vivenciam desafios diários, desde a dor física decorrente das lesões cutâneas até as limitações impostas em suas atividades diárias. A principal característica da doença se dá pela pele frágil e propensa a bolhas, o que requer cuidados extremamente delicados, como curativos especiais e medidas preventivas e rigorosas para evitar complicações, como as infecções secundárias e suas graves complicações.

”

samente na junção dermoepidérmica ou na derme papilar superior. Essas alterações moleculares genéticas são transmitidas de forma autossômica dominante (AD) ou recessiva (AR) e resultam na formação de bolhas na pele e nas mucosas, que podem ser espontâneas ou desencadeadas por traumas³⁻⁴.

Pacientes com EB vivenciam desafios diários, desde a dor física decorrente das lesões cutâneas até as limitações impostas em suas atividades diárias. A principal característica da doença se dá pela pele frágil e propensa a bolhas, o que requer cuidados extremamente delicados, como curativos especiais e medidas preventivas e rigorosas para evitar complicações, como as infecções secundárias e suas graves complicações.

Além disso, a cicatrização do paciente é lenta e a formação de cicatrizes deformantes podem levar a complicações funcionais e estéticas significativas. A EB também pode afetar órgãos

internos, como o esôfago e o trato gastrointestinal, causando problemas alimentares e dificuldades na nutrição⁵.

Embora não exista uma cura definitiva para a doença, avanços significativos têm ocorrido atualmente no tratamento e manejo dela. Os cuidados multidisciplinares envolvem dermatologistas, pediatras, nutricionistas e especialistas em genética, entre outros profissionais de saúde.

Atualmente, o tratamento é principalmente sintomático, visan-



Por Valéria Aparecida Masson

Bacharel e Licenciada em Enfermagem pela Unicamp. Doutora e Mestre em Ciências da Saúde pela Unicamp. Estomaterapeuta pela Unicamp. Sócio fundador da clínica dermatológica Leviva. Docente de graduação na área da saúde e pós-graduada em Enfermagem em Dermatologia.

do aliviar a dor, prevenir infecções e promover a cicatrização das lesões, portanto as principais formas de tratamento incluem os curativos especializados, terapias tópicas, antibióticos e analgésicos, que visam basicamente controlar os sintomas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes⁶.

As feridas em pacientes com EB são frequentes, difíceis de cicatrizar e podem apresentar características como exsudação excessiva, necrose, grande extensão e cicatrização complexa e lenta. Essas características variam de acordo com o tipo e subtipos específicos de EB.

Além do tratamento e prevenção de feridas, existem outros aspectos importantes a considerar no cuidado dos pacientes com EB.

A equipe multiprofissional deve se atentar ao controle da dor e o reconhecimento precoce de possíveis complicações, como infecções bacterianas que podem levar a sepse, que é uma causa comum de mortalidade neonatal, cicatrização deformante e o desenvolvimento de neoplasias cutâneas agressivas, que é uma causa comum de mortalidade a partir da adolescência⁵⁻⁶.

Além disso, avanços na terapia genética têm

oferecido esperança para o tratamento da EB. Estratégias como a terapia gênica e a edição genética têm como objetivo corrigir as mutações genéticas subjacentes que causam a EB, abrindo caminho para um potencial cura. Essas abordagens inovadoras estão sendo testadas em ensaios clínicos e mostraram resultados promissores em estudos pré-clínicos, trazendo esperança para um futuro com opções terapêuticas mais eficazes.

A pesquisa em EB tem ganhado impulso significativo nos últimos anos. Avanços na compreensão dos mecanismos moleculares e da fisiopatologia da doença têm levado ao desenvolvimento de abordagens terapêuticas mais direcionadas. Novas tecnologias, como a terapia celular, estão

sendo exploradas como uma possível opção para a regeneração da pele afetada. Além disso, a medicina personalizada e a medicina regenerativa podem desempenhar um papel fundamental na abordagem individualizada do tratamento da EB.

Referências

¹ Has, C., Bauer, J. W., Bodemer, C., Bolling, M. C., Bruckner-Tuderman, L., Diem, A., Fine, J. D., Heagerty, A., Hovnanian, A., Marinkovich, M. P., Martinez, A. E., McGrath, J. A., Moss, C., Murrell, D. E., Palisson, F., Schwieger-Briel, A., Sprecher, E., Tamai, K., Uitto, J., Woodley, D.T., ... Mellerio, J. E. (2020). Consensus reclassification of inherited epidermolysis bullosa and other disorders with skin fragility. *The British journal of dermatology*, 183(4), 614–627. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/bjd.18921>.

² Kridin K, Kneiber D, Kowalski EH, Valdebran M, Amber KT. Epidermolysis bullosa acquisita: A comprehensive review. *Autoimmun Rev*. 2019;18(8):786-95.

³ Fine JD. Epidemiology of Inherited Epidermolysis Bullosa Based on Incidence and Prevalence Estimates From the National Epidermolysis Bullosa Registry. *JAMA Dermatol*. 2016;152(11):1231-8

⁴ Brasil. Ministério da Saúde. Portaria N° 199/GM/MS, DE 30

DE JANEIRO DE 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. In: Ministro MdSGd, editor. Brasília, DF:Ministério da Saúde; 2014.

⁵ Mariath, L. M., Santin, J. T., Frantz, J. A., Doriqui, M., Kiszewski, A. E., & Schuler-Faccini, L. (2019). An overview of the genetic basis of epidermolysis bullosa in Brazil: discovery of novel recurrent disease-causing variants. *Clinical genetics*, 96(3), 189–198. <https://doi.org/10.1111/cge.13555>

⁶ Brasil. Ministério da saúde. Secretaria de ciência, tecnologia, inovação e insumos estratégicos em saúde. Protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas. Diretrizes Brasileiras da Epidermólise Bolhosa. Brasília: Agosto/2021. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2021/20210920_ddt_eb_cp79.pdf