

Desafios no diagnóstico e tratamento da epidermólise bolhosa: uma abordagem aos diferentes tipos e subtipos da doença

Um importante problema de saúde pública, a Epidermólise Bolhosa, conhecida como EB, é uma doença genética com condição dermatológica rara e complexa que afeta principalmente a pele e as membranas mucosas, levando à formação de bolhas e feridas dolorosas. Existem diversos tipos e subtipos de EB, cada um com suas características clínicas e genéticas, o que pode tornar o diagnóstico e tratamento desafiadores. Além disso, a doença pode ter um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e suas famílias, devido à dor crônica, ao risco de infecções e às limitações físicas^[1].

A EB é causada por uma deficiência na produção de proteínas estruturais que compõem as camadas da pele, principalmente Queratina e Colágeno^[2]. Apesar de os dados epidemiológicos sobre a frequência da doença e suas variantes serem escassos, estima-se que a condição afete 20 indivíduos por milhão de nascidos vivos no mundo, sem predileção por raça ou sexo^[3].

O diagnóstico da EB pode ser confirmado por meio de diversos exames, em especial os laboratoriais, que desempenham um papel fundamental para determinar o prognóstico da doença, permitindo a identificação precisa do tipo/subtipo bem como das proteínas e estruturas afetadas, auxiliando

“

Existem diversos tipos e subtipos, classificados de acordo com o nível da camada afetada, como EB Simples - o tipo mais comum, que corresponde a 70% dos casos; EB Juncional - mais grave, correspondendo a 5% dos casos; EB Distrófica (EBD), com 25% das ocorrências; e EB Kindler (EBK), a forma mais rara^[5].

”

do na previsão da gravidade da doença e na definição do plano de tratamento mais adequado. O sequenciamento genético e a análise de amostras de pele são métodos eficazes e amplamente utilizados para esse fim^[4].

Existem diversos tipos e subtipos, classificados de acordo com o nível da camada afetada, como EB Simples - o tipo mais comum, que corresponde a 70% dos casos; EB Juncional - mais grave, correspondendo a 5% dos casos; EB Distrófica (EBD), com 25% das ocorrências; e EB Kindler (EBK), a forma mais rara^[5]. A identificação do tipo e subtipo é importante para determinar a evolução dos sintomas, possíveis tratamentos e prognóstico de cada paciente^[6].

Por se tratar de uma doença multissistêmica e ainda sem cura, a EB pode causar diversas complicações ao longo da vida dessas pessoas, por isso a identificação precoce de seus sinais e sintomas, seguida de medidas preventivas e tratamento das lesões e bolhas, pode garantir uma melhor qualidade de vida

aos acometidos. O controle das comorbidades e complicações que possam surgir por meio do acompanhamento da equipe multidisciplinar também é fundamental.

O suporte de uma equipe multidisciplinar, composta por médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, nutricionistas, dentistas, en-

fermeiros, fonoaudiólogos e psicólogos, é de grande importância para que se avalie caso a caso resultando na correta identificação, classificação e planejamento dos cuidados necessários. Além disso, algumas condições extra cutâneas podem requerer a intervenção de profissionais especializados em áreas como cardiologia, ortopedia, reumatologia, gastroenterologia, dermatologia e nefrologia, entre outras^[7].

Visando direcionar os protocolos de atendimentos às pessoas com EB e como forma de estabelecer a conduta para o tratamento das pessoas com EB, em dezembro de 2021 o Ministério da Saúde aprovou o PCDT - Protocolo de Diretrizes Brasileiras para os cuidados de Pacientes com Epidermólise Bolhosa, descrito na portaria conjunta Nº24. Nele foram abordados o conceito geral da Epidermólise Bolhosa, critérios de diagnóstico, critérios de inclusão e de exclusão, cuidados gerais e específicos e mecanismos de regulação, controle e avaliação da doença. Essa iniciativa representou um avanço importante tanto para a orientação de profissionais da saúde quanto para a padronização dos cuidados às pessoas com EB visando as melhores práticas

Por Elaine Godoy

Coordenadora Clínica da Mölnlycke



“ Por se tratar de uma doença multissistêmica e ainda sem cura, a EB pode causar diversas complicações ao longo da vida dessas pessoas, por isso a identificação precoce de seus sinais e sintomas, seguida de medidas preventivas e tratamento das lesões e bolhas, pode garantir uma melhor qualidade de vida aos acometidos. ”

relatadas nas literaturas e guidelines nacionais e internacionais^[8].

A saúde emocional também possui um papel importante na vida das pessoas com EB e precisa fazer parte dos pilares do tratamento da doença. A dor causada pelas lesões somada a algumas limitações físicas, medo do futuro e o preconceito, podem levar a pessoa com EB a apresentar sintomas de estresse emocional, isolamento social e sentimentos autodestrutivos como a vergonha e a baixa autoestima^[9]. A participação da família, grupos de apoio e conscientização da sociedade acerca da doença, desempenham papel fundamental no enfrentamento da doença e seus desafios diários^[10]. Embora ainda não exista uma cura conhecida para EB, a educação e conhecimento sobre a EB podem melhorar significativamente a saúde física, emocional e psicológica das pessoas com essa doença, deixando sua jornada mais leve e proporcionando maior qualidade de vida.

Referências

¹ HASC, Liu L, Bolling M et al. Clinical guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa. Br J Dermatol 2020; 182:574-92.

² HASC, Liu L, Bolling M et al. Clinical guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa. Br J Dermatol 2020; 182:574-92.

³ FINE.J.D, Bruckner Tuderman L, Eady R A J et al. Inherited epidermolysis bullosa:update recommendations on diagnosis and classification. JAMA Acad Dermatol 2014; 70:1103-26.

⁴ HASC, Liu L, Bolling M et al. Clinical guidelines for laboratory diagnosis of epidermolysis bullosa. Br J Dermatol 2020; 182:574-92.

⁵ HAS C, Liu L, Bolling M et al, op. cit., p. 182:574-92.

⁶ FINE.J.D, Bruckner Tuderman L, Eady R A J et al. Inherited epidermolysis bullosa:update recommendations on diagnosis and classification. JAMA Acad Dermatol 2014; 70:1103-26.

⁷ BRASIL. Ministério da Saúde, 2020. Disponível em <[https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-por](https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-por-taria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf)

[taria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf](https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-por-taria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf)>. Acesso em: 19 abr. 2023.

⁸ BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. Brasília, Brasil; 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt/arquivos/2022/portal-por-taria-conjunta_-no-24-diretrizes_brasileiras_eb.pdf>. Acesso em: 12 mar.2023.

⁹ FRANTZ.J.M Cuidados com o recém-nascido com epidermólise bolhosa. Debra Brasil. Disponível em: <<https://debrabrasil.com.br/o-que-e-eb/>>. Acesso em: 05 de ago. 2022.

¹⁰ CHILE. Fundação Debra. Manual Prático: Cuidados Básicos em pacientes con Epidermolysis Bulosa, 2008. Disponível em: <<https://debrachile.cl/wp-content/uploads/2021/10/guia-curaciones-1.pdf>>. Acesso em: 12 de mar. 2023.