

Quais são os principais desafios no diagnóstico diferencial da epidermólise bolhosa e como distingui-la de outra condição de pele bolhosa?

Veronica Bogado: A epidermólise bolhosa abrange doenças que compartilham três características principais: A transmissão genética, a fragilidade mecânica da pele e a formação de bolhas. É uma doença rara, são dermatoses causadas por mutação genética das proteínas estruturais da pele que causam bolhas, dependendo da altura da clivagem da bolha sendo derme, epiderme e junção dermoepidérmica elas podem ser mais graves ou mais leves. Embora seja difícil diferenciar o subtipo da epidermólise bolhosa, o diagnóstico é normalmente cogitado em indivíduos com lesões bolhosas persistentes após a primeira infância. As manifestações clínicas dessas doenças variam dos casos mais brandos até as formas gravemente mutilantes até fatais, e diferem quanto ao padrão hereditário. As manifestações clínicas são anormalidades associadas.

Priscila Keiko: Como a epidermólise bolhosa (EB) é uma doença genética, o exame diagnóstico padrão-ouro é o sequenciamento genético. Por ser uma doença com envolvimento de pelo menos 25 genes, tanto o exoma como o sequenciamento de nova geração de painel dos genes, ou ainda o sequenciamento completo do genoma humano, permite o diagnóstico molecular. Por meio desses resultados é possível ainda fazer o diagnóstico diferencial de outras doenças de pele com sintomas semelhantes aos da EB.

Revista Feridas: Existem medidas preventivas ou estratégias de acompanhamento específicas que devem ser implementadas para garantir a melhor qualidade de vida possível? E quais os desafios no manejo da epidermólise em termos de prevenção de bolhas, controle da dor, tratamento de infecções secundárias e cicatrização de feridas?

Veronica Bogado: O principal cuidado re-

ferente a epidermólise bolhosa hoje em dia, é a prevenção dos traumas mecânicos, devendo proteger as áreas mais vulneráveis e evitar atritos na pele. Ainda não há tratamento específico para a epidermólise, mas a terapia gênica está em fase de pesquisa, o tratamento vai depender da gravidade da extensão do acometimento cutâneo e consiste em cuidados gerais com a pele, medidas de suporte para os outros sistemas afetados, tratamentos sistêmicos para as complicações, cuidados com as feridas, su-



Embora seja difícil diferenciar o subtipo da epidermólise bolhosa, o diagnóstico é normalmente cogitado em indivíduos com lesões bolhosas persistentes após a primeira infância.



porte nutricional e o controle das infecções são medidas fundamentais no tratamento de todos os pacientes com epidermólise

Existem vários tipos de curativos a base de silicone, a base de lipídio colóide não aderente, curativos com hidrogel, curativos com espuma, curativos absorventes, curativos contendo prata, curativos contendo antimicrobianos, todos eles visando dependendo da gravidade o tratamento da doença. Mas o principal é evitar o dano mecânico.

O acompanhamento desses pacientes é multiprofissional, porque eles podem ter cáries

excessivas por conta dificuldade de fazer a higiene, então é necessária avaliação do odontologista, podem ter microstomia, ulcerações orais, estreitamentos esofagianos, então avaliação com o gastro porque se tem também lesão ao longo do tubo digestivo, cuidados com a constipação então dieta tem que ser adequada, dieta líquida rica em fibras; É importante observar o retardo de crescimento devido a desnutrição, então deve conter o acompanhamento de um nutricionista pois é um profissional



Foto: Arquivo Pessoal

Priscila Keiko Matsumoto Martin
Pesquisadora Einstein



Foto: Arquivo Pessoal

Dra. Veronica Bogado
Dermatologista da Rede D'Or e da
Universidade Federal Fluminense.

fundamental para esses pacientes para evitar as carências nutricionais, anemias e tudo mais, e também muito importante é a parte psicológica e psiquiátrica, acompanhamento da criança e das famílias também que ficam completamente envolvidas com a situação.

Priscila Keiko: Houve o desenvolvimento do PCDT (Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas) para epidermólise bolhosa, em 2019. Mas o maior desafio é implementar o protocolo e as diretrizes em todo o país para que de fato alcance todas as pessoas com EB.

Centralizar o cuidado e assistência onde haja acompanhamento multidisciplinar é o que tem funcionado melhor em outros países, como Áustria, Reino Unido, Alemanha e Chile. A Debra, uma organização que apoia famílias e pessoas com EB, atua como referência nesses serviços, que reúnem tanto médicos especializados e treinados, enfermeiros, psicólogos, assistentes sociais, serviços de diagnóstico e também pesquisas.

Viver com EB é um desafio diário, com altos e baixos da doença, particularidades de cada tipo e subtipo, e há grande variabilidade nos cuidados de cada pessoa. Ainda assim, muitos problemas podem ser solucionados com mais informação e treinamento.

Temos que divulgar e combater o preconceito, incentivar as pesquisas e buscar recursos para elas e garantir que as pessoas com EB tenham de fato acesso às melhores tecnologias, terapias e curativos disponíveis. Tudo isso é caro para essas pessoas, e esse é ainda um enorme desafio.

Revista Feridas: Existem abordagens promissoras no desenvolvimento de terapias para epidermólise bolhosa? Quais os avanços recentes nessa área?

Priscila Keiko: Existem duas pomadas para o tratamento das feridas crônicas, mas nenhum tratamento que envolva cura da doença. Ainda assim, eles promovem melhora da qualidade de vida e prevenção da evolução das feridas. A cicatrização das feridas é acelerada com o uso dessa pomada, que tem em sua base o extrato de ruibarbo.

Recentemente uma pomada que entregou

duas cópias do gene colágeno do tipo 7 por meio de um vetor viral que não causa doença também foi aprovada pela agência regulatória americana, a FDA. Essa pomada é aplicada nas feridas de pessoas que têm epidermólise bolhosa distrófica, devido à ausência ou falta parcial desta proteína na pele.



Viver com EB é um desafio diário, com altos e baixos da doença, particularidades de cada tipo e subtipo, e há grande variabilidade nos cuidados de cada pessoa.



Outras terapias estão em fase clínica, da qual depende o lançamento de novos produtos.

Nota EB

Leandro Rossi: Nas minhas buscas, encontrei que a cada quatro crianças, uma sofre com a doença." A estatística está errada.

No mundo existem aproximadamente 500-600 mil pessoas com EB. E no Brasil há cerca de 3.000 pessoas com EB. A prevalência geral é de 1 para cada 65.000 ser vivo no Brasil, ou seja, dentro da estatística de super raras.

A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença multissistêmica hereditária, não contagiosa e ainda sem cura.

Epidermólise bolhosa (EB) não é o nome de uma única doença de pele, mas sim um grupo de doenças clinicamente e geneticamente diferentes. Sua característica comum é a formação de bolhas. As bolhas se formam ao mínimo atrito na pele e/ou membranas mucosas. A EB engloba quatro tipos principais: EB simples (EBS), EB junctional (EBJ), EB distrófica (EBD) e EB Kindler (EBK), com mais de 30 subtipos que diferem pela localização na camada de pele

na qual as bolhas são formadas e pela causa genética.

A pele normal possui um cimento especial para mantê-la íntegra. Esse cimento é formado por uma proteína chamada colágeno. Ele é responsável pela união das células da camada mais superficial da pele com a camada mais interna. Isso dá resistência à nossa pele proporcionando-lhe uma função protetora. Nas pessoas com EB, esse colágeno é ausente ou alterado. Isso leva ao descolamento da pele com formação de bolhas ao mínimo atrito. Por esse motivo as pessoas que vivem com EB são conhecidas como "Borboletas", pois a pele se assemelha às asas de uma borboleta por causa da sua fragilidade. A pele se descola por trauma, pelo calor excessivo e até mesmo de forma espontânea, causando bolhas dolorosas. Os sintomas podem variar de leve a grave, conforme o tipo/subtipo da doença.

As bolhas geralmente aparecem logo após o nascimento e por ser uma doença rara, poucos profissionais de saúde têm conhecimento dos cuidados com o recém-nascido, o que pode aumentar ainda mais os traumas. Se um bebê nasceu com suspeita de epidermólise bolhosa, entre em contato com a DEBRA Brasil IMEDIATAMENTE, e nós enviaremos o KIT Borboletinha, além do apoio técnico da nossa equipe de voluntários.

Leandro Rossi: A EB se classifica em quatro tipos principais, conforme o nível de formação das bolhas:

Epidermólise bolhosa simples – EBS (70%) – A formação das bolhas é superficial e não deixa cicatrizes. O surgimento das bolhas diminui com a idade.

Epidermólise bolhosa junctional – EBJ (5%) – As bolhas são profundas, acometem a maior parte da superfície corporal e por isso é a forma mais grave e o óbito pode ocorrer antes do primeiro ano de vida. Mas uma vez controladas as complicações, a doença tende a melhorar com a idade.

Epidermólise bolhosa distrófica – EBD (25%) – As bolhas também são profundas e se formam abaixo da epiderme, na derme, abaixo da membrana basal, o que leva a cicatrizes

Veronica Bogado: A epidermólise bolhosa abrange doenças que compartilham três características principais: A transmissão genética, a fragilidade mecânica da pele e a formação de bolhas. É uma doença rara, são genodermatoses causadas por mutação genética das proteínas estruturais da pele que causam bolhas, dependendo da altura da clivagem da bolha sendo derme, epiderme e junção dermoepidérmica elas podem ser mais graves ou mais leves. Embora seja difícil diferenciar o subtipo da epidermólise bolhosa, o diagnóstico é normalmente cogitado em indivíduos com lesões bolhosas persistentes após a primeira infância. As manifestações clínicas dessas doenças variam dos casos mais brandos até as formas gravemente mutilantes até fatais, e diferem quanto ao padrão hereditário. As manifestações clínicas são anormalidades associadas.

Priscila Keiko: Como a epidermólise bolhosa (EB) é uma doença genética, o exame diagnóstico padrão-ouro é o sequenciamento genético. Por ser uma doença com envolvimento de pelo menos 25 genes, tanto o exoma como o sequenciamento de nova geração de painel dos genes, ou ainda o sequenciamento

pecíficas que devem ser implementadas para garantir a melhor qualidade de vida possível? E quais os desafios no manejo da epidermólise em termos de prevenção de bolhas, controle da dor, tratamento de infecções secundárias e cicatrização de feridas?

Veronica Bogado: O principal cuidado referente a epidermólise bolhosa hoje em dia, é a prevenção dos traumas mecânicos, devendo proteger as áreas mais vulneráveis e evitar atritos na pele. Ainda não há tratamento específico



Ou seja, as pessoas com EB podem ter uma vida com toda a capacidade e vontade delas. Porém, exige cuidados e acompanhamento de rotina.



co para a epidermólise, mas a terapia gênica está em fase de pesquisa, o tratamento vai depender da gravidade da extensão do acometimento cutâneo e consiste em cuidados gerais com a pele, medidas de suporte para os outros sistemas afetados, tratamentos sistêmicos para as complicações, cuidados com as feridas, suporte nutricional e o controle das infecções são medidas fundamentais no tratamento de todos os pacientes com epidermólise

Existem vários tipos de curativos a base de silicone, a base de lipídio colóide não aderente, curativos com hidrogel, curativos com espuma, curativos absorventes, curativos contendo prata, curativos contendo antimicrobianos, todos eles visando dependendo da gravidade o tratamento da doença. Mas o principal é evitar o dano mecânico.

O acompanhamento desses pacientes é multiprofissional, porque eles podem ter cáries excessivas por conta dificuldade de fazer a higiene, então é necessário avaliação do odon-

tologista, podem ter microstomia, ulcerações orais, estreitamentos esofagianos, então avaliação com o gastro porque se tem também lesão ao longo do tubo digestivo, cuidados com a constipação então dieta tem que ser adequada, dieta líquida rica em fibras; É importante observar o retardo de crescimento devido a desnutrição, então deve conter o acompanhamento de um nutricionista pois é um profissional fundamental para esses pacientes para evitar as carências nutricionais, anemias e tudo mais, e também muito importante é a parte psicológica e psiquiátrica, acompanhamento da criança e das famílias também que ficam completamente envolvidas com a situação.

Priscila Keiko: Houve o desenvolvimento do PCDT (Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas) para epidermólise bolhosa, em 2019. Mas o maior desafio é implementar o protocolo e as diretrizes em todo o país para que de fato alcance todas as pessoas com EB.

Centralizar o cuidado e assistência onde haja acompanhamento multidisciplinar é o que tem funcionado melhor em outros países, como Áustria, Reino Unido, Alemanha e Chile. A Debra, uma organização que apoia famílias e pessoas com EB, atua como referência nesses serviços, que reúnem tanto médicos especializados e treinados, enfermeiros, psicólogos, assistentes sociais, serviços de diagnóstico e também pesquisas.

Viver com EB é um desafio diário, com altos



Herança autossômica recessiva: ambos os pais são saudáveis, mas são portadores do gene de EB.



completo do genoma humano, permite o diagnóstico molecular. Por meio desses resultados é possível ainda fazer o diagnóstico diferencial de outras doenças de pele com sintomas semelhantes aos da EB.

Revista Feridas: Existem medidas preventivas ou estratégias de acompanhamento es-



Foto: Arquivo Pessoal

Leandro Rossi
Presidente da Debra Brasil

e baixos da doença, particularidades de cada tipo e subtipo, e há grande variabilidade nos cuidados de cada pessoa. Ainda assim, muitos problemas podem ser solucionados com mais informação e treinamento.

Temos que divulgar e combater o preconceito, incentivar as pesquisas e buscar recursos para elas e garantir que as pessoas com EB tenham de fato acesso às melhores tecnologias, terapias e curativos disponíveis. Tudo isso é caro para essas pessoas, e esse é ainda um enorme desafio.

Revista Feridas: Existem abordagens promissoras no desenvolvimento de terapias para epidermólise bolhosa? Quais os avanços recentes nessa área?

Priscila Keiko: Existem duas pomadas para o tratamento das feridas crônicas, mas nenhum tratamento que envolva cura da doença. Ainda assim, eles promovem melhora da qualidade de vida e prevenção da evolução das feridas. A cicatrização das feridas é acelerada com o uso dessa pomada, que tem em sua base o extrato de ruibarbo.

Recentemente uma pomada que entregou duas cópias do gene colágeno do tipo 7 por meio de um vetor viral que não causa doença também foi aprovada pela agência regulatória americana, a FDA. Essa pomada é aplicada nas feridas de pessoas que têm epidermólise bolhosa distrófica, devido à ausência ou falta parcial desta proteína na pele.

Outras terapias estão em fase clínica, da qual depende o lançamento de novos produtos.

Nota EB

Leandro Rossi: Nas minhas buscas, encontrei que a cada quatro crianças, uma sofre com a doença." A estatística está errada.

No mundo existem aproximadamente 500-600 mil pessoas com EB. E no Brasil há cerca



Um dos nossos lemas é: A EB não nos define. Ou seja, as pessoas com EB podem ter uma vida com toda a capacidade e vontade delas.



de 3.000 pessoas com EB. A prevalência geral é de 1 para cada 65.000 ser vivo no Brasil, ou seja, dentro da estatística de super raras.

A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença multissistêmica hereditária, não contagiosa e ainda sem cura.

Epidermólise bolhosa (EB) não é o nome de uma única doença de pele, mas sim um grupo de doenças clinicamente e geneticamente di-

ferentes. Sua característica comum é a formação de bolhas. As bolhas se formam ao mínimo atrito na pele e/ou membranas mucosas. A EB engloba quatro tipos principais: EB simples (EBS), EB juncional (EBJ), EB distrófica (EBD) e EB Kindler (EBK), com mais de 30 subtipos que diferem pela localização na camada de pele na qual as bolhas são formadas e pela causa genética.

A pele normal possui um cimento especial para mantê-la íntegra. Esse cimento é formado por uma proteína chamada colágeno. Ele é responsável pela união das células da camada mais superficial da pele com a camada mais interna. Isso dá resistência à nossa pele proporcionando-lhe uma função protetora. Nas pessoas com EB, esse colágeno é ausente ou alterado. Isso leva ao descolamento da pele com formação de bolhas ao mínimo atrito. Por esse motivo as pessoas que vivem com EB são conhecidas como "Borboletas", pois a pele se assemelha às asas de uma borboleta por causa da sua fragilidade. A pele se desloca por trauma, pelo calor excessivo e até mesmo de forma espontânea, causando bolhas dolorosas. Os sintomas podem variar de leve a grave, conforme o tipo/subtipo da doença.

As bolhas geralmente aparecem logo após o nascimento e por ser uma doença rara, poucos profissionais de saúde têm conhecimento dos cuidados com o recém-nascido, o que pode aumentar ainda mais os traumas. Se um

13º
congressoNursing
BRASILEIRO
4º Congresso Internacional Saúde Coletiva
4º Congresso Internacional Feridas
FLORIANÓPOLIS

Inscrições Abertas!
Dias 27, 28
& 29 de Setembro.
acesse: congressonursing.com.br