

Genética | Caso Clínico

EP-053 - (21SPP-11416) - EPIDERMÓLISE BOLHOSA – DO DIAGNÓSTICO À ABORDAGEM TERAPÊUTICA

Inês Pais-Cunha¹; Débora Valente Silva¹; Paulo Soares²; Clara Paz Dias³; Nuno Gomes⁴; Alberto Mota^{4,5}; Irene Carvalho¹

1 - Pediatria Hospitalar, Unidade de Gestão Autónoma da Criança e da Mulher, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 2 - Serviço de Neonatologia, Unidade de Gestão Autónoma da Criança e da Mulher, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 3 - Serviço de Neonatologia, Centro Hospitalar de Alto Ave; 4 - Serviço de Dermatologia, Centro Hospitalar Universitário de São João, Porto; 5 - Faculdade de Medicina do Porto

Introdução / Descrição do Caso

A epidermólise bolhosa é uma genodermatose rara, clínica e geneticamente heterogénea. Caracteriza-se por mutações com fragilidade dos tecidos epiteliais com bolhas, vesículas e úlceras em locais de trauma menor. Surge desde o nascimento até à infância precoce e o diagnóstico assenta na biópsia cutânea. Pode complicar com infeções, sinequias digitais, desnutrição, atraso estaturponderal e neoplasia cutânea invasiva. SM, 36 dias de vida, sem antecedentes perinatais ou familiares de relevo. Múltiplas lesões bolhosas e úlceras cutâneas da face, tronco e membros, desde o nascimento. Lesões na mucosa oral e queratite com neovascularização corneana à direita. Avaliado por dermatologia, fez biópsia cutânea e autoanticorpos para exclusão de penfigoide bolhoso neonatal. Repetiu estudo, com resultados sugestivos de epidermólise bolhosa. Realizou cuidados de desinfeção e pensos de cicatrização, sob analgesia. Alta ao 80º dia, com boa evolução ponderal. Estudo genético: mutação COL7A1. Mantém cuidados de pensos e seguimento multidisciplinar.

Comentários / Conclusões

Este caso tem clínica e estudo genético compatíveis com epidermólise bolhosa distrófica. A hipótese de penfigoide bolhoso seria menos provável. O tratamento assenta em cuidados de pensos para promover a deficiente cicatrização, evitar novas lesões e infeção. Analgesia concomitante é fundamental para controlo da dor. A presença de lesões orais e o aumento das necessidades calóricas exige suplementação nutricional adequada. O seguimento regular permite a deteção precoce de carcinoma epidermoide, uma complicação muitas vezes fatal. Este subtipo tem uma sobrevida que pode chegar à idade adulta, embora com grave repercussão na qualidade de vida. O aconselhamento genético é importante para planeamento familiar.

Palavras-chave : epidermólise bolhosa, genética, dermatologia, neonatologia