

PD-317 - (21SPP-11509) - A DOENÇA BORBOLETA – UM CASO DE DOENÇA CRÓNICA COMPLEXA

Catarina Andrade¹; Beatriz Câmara¹; Carla Pilar²; Fátima Alves²; Rute Gonçalves¹

1 - Serviço de Pediatria do Hospital Central do Funchal; 2 - Serviço de Cirurgia Pediátrica do Hospital Central do Funchal

Introdução / Descrição do Caso

A Epidermólise Bolhosa é uma doença genética heterogénea caracterizada pela disrupção da camada basal ou da junção dermo-epidérmica, com consequente clivagem tecidual. As formas recessivas distróficas graves manifestam-se no período neonatal, com envolvimento multissistémico progressivo. Para diagnóstico preconiza-se a biópsia cutânea. O tratamento é de suporte.

Adolescente do sexo feminino, 14 anos, com pais consanguíneos, com hipótese diagnóstica de epidermólise bolhosa distrófica, não confirmada por biópsia, colocada no período neonatal precoce. Quadro recorrente de lesões cutâneas em bolha com evolução para lesões erosivas, hemorrágicas, com prurido, dor e perturbação do sono; sindactilia, mília e alopecia; cáries dentárias; infeções oculares, diminuição da acuidade visual e leucoma da córnea; obstipação e disfagia para sólidos com agravamento desde os 11 anos, com dieta restrita a líquidos; Deteção endoscópica de estenose esofágica superior. Foi admitida no Serviço de Pediatria por febre e desnutrição, com elevação dos parâmetros de infeção, hipoalbuminemia e anemia microcítica e hipocrómica. Foi submetida a transfusão, ferro endovenoso, suporte nutricional por sonda nasogástrica e a antibióterapia dirigida a sobreinfeção cutânea. Após estabilização clínica, foi colocado botão gástrico com cicatrização lenta. No estudo genético, detetou-se uma variante patogénica em homozigotia no gene COL7A1. Mantém seguimento multidisciplinar.

Comentários / Conclusões

Com o presente caso, fica patente a importância da abordagem da Epidermólise Bolhosa como doença crónica complexa mediante cuidados paliativos precoces com foco na gestão das comorbilidades clínicas, controlo da dor, suporte nutricional, psicoterapêutico, familiar e para integração na comunidade.

Palavras-chave : Desnutrição, Epidermólise Bolhosa, Gastrostomia, Doença Crónica Complexa