

Epidermólise bolhosa: revisão narrativa*Epidermolysis bullosa: narrative review*Tamires Shadyani Pacheco¹, Gleidson Brandão Oselame²**Resumo**

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma doença genética que causa bolhas ao mínimo ou nenhum trauma. Ocorre devido à mutação de genes que codificam qualquer um dos componentes estruturais da pele. Neste sentido, o presente estudo teve como objetivo descrever a fisiopatologia, qualidade de vida e complicações comuns no portador de EB e Assistência de Profissionais de Saúde. Tratou-se de estudo de revisão narrativa. Os dados foram coletados nas bases de dados indexadas na Biblioteca Virtual da Saúde (BVS), *Scientific Electronic Library Online* (Scielo) e por meio do buscador *Google Acadêmico*. A coleta de dados deu-se nos meses de março, abril e maio de 2015. Desta forma, a amostra final de artigos foi composta por sete estudos que foram submetidos à leitura exploratória e interpretativa. A classificação dos tipos de EB se baseia no nível de clivagem onde as bolhas se desenvolvem, além da combinação dos aspectos clínicos, formas de herança, fator genético e proteínas envolvidas. Por ser uma doença hereditária, com diversos subtipos, ocorrem níveis de dificuldades diferentes para o portador e sua família. Neste sentido, o profissional de saúde precisa estar atualizado para conhecer sobre a doença, estar apto a prestar cuidados e realizar procedimentos diante de um paciente com necessidades tão específicas.

Palavras chave: Epidermólise bolhosa, Qualidade de vida, Pessoal de Saúde.

Abstract

Epidermolysis bullosa (EB) is a genetic disease that causes blisters to minimal or no trauma. It occurs due to the mutation of genes that encode any of the structural components of the skin. In this sense, the present study aimed to describe the pathophysiology, quality of life and common complications in carrying EB and health care professionals. It was study of narrative review. Data were collected in databases indexed in virtual health library (BVS) scientific electronic library online (Scielo) and through Google scholar search. Data collection took place in march, april and may 2015. Thus, the final sample of articles was made up of seven studies that underwent exploratory and interpretative reading. The classification of types of ebis based on the level of cleavage where the bubbles develop, besides the combination of clinical forms of inheritance,

350

1. Acadêmica de Enfermagem, no Centro Universitário Campos de Andrade - UNIANDRADE, Curitiba, Paraná

2. Gleidson Brandão Oselame, Enfermeiro, Especialista em Saúde Pública, Mestre em Engenharia Biomédica, Docente pelo curso de Enfermagem no Centro Universitário Campos de Andrade - UNIANDRADE, Curitiba, Paraná.

E-mail do primeiro autor: tspacheco93@gmail.com

Recebido em 16/09/2015

Aceito, após revisão, em 13/10/2015

genetic factors and proteins involved. Because it is a hereditary disease with different subtypes, there are different levels of difficulty for the wearer and his family. In this sense, health professionals need to be updated to know about the disease, be able to provide care and perform procedures on a patient with such specific needs.

Keywords: Epidermolysis Bullosa, Quality of life, Health Personnel.

Introdução

A epidermólise bolhosa (EB) é caracterizada por uma doença de caráter genético e hereditário, que causa bolhas quando ocorre trauma ou até mesmo sem nenhum trauma. Caracteriza-se a um espaço entre as camadas da pele, onde se encontra um líquido rico em proteínas.¹⁻³

A causa da EB é a mutação de genes que modificam componentes estruturais dos queratinócitos e da junção derme epidérmica. Essas modificações provocam alterações das proteínas que são responsáveis pela junção das estruturas que constituem a pele, formando assim as bolhas.⁴

Pode ser dividida de acordo com o tipo de herança genética, disposição anatômica das lesões e morbidez associada à doença e também em epidermólise bolhosa simples, juncional, distrófica e síndrome de kindler.⁵

A epidermólise bolhosa simples (EBS) não causa maiores complicações, exceto pelas infecções, e geralmente não compromete mucosas e unhas. As lesões acima da membrana basal ocorrem na epidermólise bolhosa juncional (EBJ). Na

epidermólise bolhosa distrófica (EBD), ocorre à separação das camadas que se localizam abaixo da junção da derme com a epiderme, onde existem vasos sanguíneos e nervos. Já a síndrome de kindler ocorre onde o nível de clivagem varia entre simples, juncional ou distrófica.¹⁻⁶

Destaca-se que as doenças bolhosas estão associadas a significativo índice de morbimortalidade.⁴ A epidermólise bolhosa é uma doença que mantém lesões frequentes, ou ditas como crônicas, que requer abordagem interdisciplinar objetivando a melhora da qualidade de vida do portador da doença e a sua família.²

O meio diagnóstico da EB é realizado com base na avaliação clínica de pacientes que desde a infância apresentem lesões a traumas mínimos. Os diagnósticos podem ser confirmados por meio da biópsia cutânea, exames de imunofluorescência ou microscopia eletrônica.³

Não há percentual real de crianças nascidas com EB. Na França existem registros apenas de acompanhamento de cerca de 150 pacientes. A amostragem dos Estados Unidos

é de 50 por milhão de nascidos vivos. O Chile tem a prevalência de 10 a cada milhão de habitantes. No Brasil, não há dados consolidados, apenas registros de associações de portadores de EB de alguns estados.⁴⁻⁷

Portanto, a EB pode ser considerada uma doença rara e pouco conhecida.² Neste sentido, o presente estudo teve como objetivo descrever a fisiopatologia, qualidade de vida e complicações comuns no portador de EB e Assistência de Profissionais de Saúde.

Material e Métodos

Tratou-se de estudo de revisão narrativa. Os dados foram coletados nas bases de dados indexadas na Biblioteca Virtual da Saúde (BVS), *Scientific Electronic Library Online* (SciELO) e por meio do buscador *Google Acadêmico*.

Na BVS com o descritor em ciências da saúde (DECS, 2015) "Epidermólise Bolhosa", resultaram 4.095 artigos. Foram aplicados os seguintes filtros para inclusão dos estudos: texto completo disponível, assunto principal Epidermólise Bolhosa, Limite Crianças, Ano de publicação de 2011 a 2014 e artigos *open Access*. Esta busca retornou apenas 1 artigo. Na base de dados do SciELO com o uso do descritor resultaram 13 estudos, destes foram utilizados dois. Foram excluídos estudos duplicados nas bases de dados.

No buscador *Google Acadêmico* utilizou-se o descritor Epidermólise Bolhosa, com os mesmos anos de publicação (2011 a 2014). Emergiram 195 estudos, que passaram por busca de títulos que se relacionassem com o objetivo do estudo. A coleta de dados deu-se nos meses de março, abril e maio de 2015. Desta forma, a amostra final de artigos foi composta por sete estudos que foram submetidos à leitura exploratória e interpretativa.

Resultados e Discussão

Fisiopatologia da EB

A Epidermólise Bolhosa é uma doença de caráter hereditário, caracterizada pela formação de bolhas que podem acometer todo o corpo, desencadeadas por mínimo trauma ou sem causa aparente.²

A classificação dos diferentes tipos de EB se baseia no nível de clivagem onde as bolhas se desenvolvem, além da combinação dos aspectos clínicos, forma de herança, fator genético e proteínas envolvidas.³ Os tipos de EB são novamente divididos em subtipos que são classificados conforme a transmissão genética. Em torno de 30 diferentes de fenótipos de EB já foram descritos, cada um com mutações em genes que realizam a codificação das proteínas estruturais da pele.⁶

Quanto à herança genética, esta pode variar conforme o tipo e o subtipo de EB. A

EBS, geralmente apresenta modo de transmissão autossômica dominante. Já a EBJ tem um modo de transmissão autossômico recessivo, porém recentemente foi relatada uma forma autossômica dominante. A EBD apresenta tanto a forma recessiva quanto a dominante, sendo a primeira com quadro clínico severo. A Síndrome de Kindler tem como modo de transmissão o autossômico recessivo.⁴

A maioria dos pacientes com EBS tem um bom prognóstico e qualidade de vida relativamente boa, porém há subtipos letais. A EBJ apresenta um subtipo que é fatal o *Herlitz*, os bebês normalmente têm áreas com grandes erosões e tecido de granulação em torno de áreas periorificiais e envolvimento ocular, traqueal, TGI, trato geniturinário e renal. Os outros subtipos de EBJ têm um prognóstico melhor. A EBD dominante tem um bom prognóstico e também uma qualidade de vida relativamente boa. Já a EBD recessiva apresenta um dos subtipos denominados generalizada severa ou *Hallopeau-Siemens* que apresenta bolhas no corpo todo desde o nascimento e resultam em extensas cicatrizes e distrofia dos dedos, em especial das mãos. A inteligência não é afetada e a qualidade de vida é considerada baixa nesta forma de EB. Já a síndrome de Kindler, que recentemente foi classificada como EB, os pacientes apresentam bolhas generalizadas ao

nascimento, com cicatrizes, queratodermia, atrofia da pele, poiquilodermia, fotossensibilidade e raramente, retardo mental e anomalias ósseas.⁴ Até o momento não há tratamento curativo para a epidermólise bolhosa.⁵

A EBD recessiva apresenta lesões intrabucais que apresentam lesões específicas como à obliteração do vestíbulo, anquiloglossia, microstomia e descaracterização das rugas do palato e papila lingual, tudo devido às formações de bolhas constantes e a cicatrização.⁶

Miliasintrabucais podem ser vistas em todas as formas que apresentam maior gravidade de EB, e a frequência maior está na mucosa do palato⁶. Pode ocorrer o retardo no crescimento dos pacientes acometidos por EB, e algumas vezes dão-se pelas lesões na mucosa oral e gástrica.²

Alguns tipos de EB apresentam manifestações no palato, língua, assoalho bucal, lábios, displasias dentárias e microstomias. Ocorrem cáries extensas, escarificação dos tecidos periodontais e abscessos. O osso alveolar reabsorve e o palato e o assoalho se tornam contínuos com o vestíbulo bucal. A higiene bucal é extremamente importante, e deve ser feita com escova de cerdas macias e curtas para diminuir o trauma. Se houver exame bucal, este deverá ser realizado com apoio somente

no dente do paciente e nunca apoiar no paciente. Depois de terminar o tratamento deverá ser verificada a existência de bolhas, e se houver perfurá-las com agulha estéril.¹

Qualidade de Vida do portador de EB

O *Dermatology Life Quality Index*(DLQI) é um dos índices de qualidade de vida mais utilizados na dermatologia, ocorre também uma correlação entre escala de gravidade clínica e intensidade dos distúrbios psicológicos. Destaca-se que sintomas psiquiátricos aparecem de maneira uniformemente distribuída em todos os tipos de EB.³

Ainda segundo o DLQI, a família tem extrema influência, independentemente de condições financeiras, fatores emocionais, tempo ou dificuldades, o carinho e o afeto foram avaliados como importantes recursos na qualidade de vida dos portadores de EB.³

Os quadros de depressão, ansiedade e distúrbios de comportamento, necessitam ser levados em consideração, e podem alterar as estratégias de tratamento, pois podem modificar o quadro clínico, acelerando e agravando o desenvolvimento da doença, muitas vezes os profissionais de saúde não levam em consideração estes agravos e acabam por piorar ainda mais o quadro de saúde do paciente e da família. Os quadros de depressão são frequentes, e com elas podem

vir ideação ou tentativa de suicídio³. Ainda, a separação entre pais de crianças com EB é comum e, contribui ainda mais para complicações financeiras.⁵

Complicações comuns no portador de EB e Assistência do Profissional de Saúde

A constipação é uma das complicações mais comuns no portador de EB. O profissional de Saúde deve questionar de forma cuidadosa os pais sobre a evacuação dos seus filhos, pois se não o fizerem, os pais omitirão que a evacuação ocorre a cada cinco a sete dias, com sangramento retal e dor. Os pais normalmente não falam sobre a condição dos filhos por acharem que é uma condição intratável e deixam de procurar ajuda.⁴

A estenose de esôfago, no início limita a consistência dos alimentos ingeridos, primeiro observa-se a disfagia para os alimentos que tem consistência normal, em seguida, para alimentos pastosos e depois, eventualmente para líquidos, que sem o devido tratamento pode comprometer a deglutição até mesmo da saliva.⁴

A anemia também é frequente nos tipos graves de EB, em especial a EBD recessiva e a EBJ, discretamente amenizada pelas transfusões e suplementação de ferro. A anemia pode afetar ainda mais o bem-estar dos pacientes, como a falta de energia, fadiga, dispneia, diminuição do exercício físico, má

cicatrização e anorexia. A anemia ocorre por deficiência de ferro, tanto pelo aumento da perda como redução na ingestão, ou pela má absorção do intestino. Outra causa da anemia é a inflamação, associada à cicatrização de feridas crônicas, resultando em citocinas circulantes que provavelmente inibem a

O profissional de saúde deverá realizar sempre uma avaliação cuidadosa e individualizada, pois precisa estar atento a todos os sinais e sintomas que podem indicar agravo ou aparecimento de novas lesões. Precisar ter um olhar diferenciado e particular a cada situação e paciente.¹

O curativo ideal para o tratamento da EB é aquele que fornece um ambiente favorável à cicatrização e que não apresente perigo a pele adjacente na remoção do curativo.¹

Devido à fragilidade da pele dos pacientes com EB, o uso de alguns tipos de curativo ficarestrito. Então, levou-se ao desenvolvimento de curativos atraumáticos, não aderentes e a base de silicone medicinal. O silicone é produzido à base de silício, água e óleo, e tem sido muito utilizado no tratamento de feridas, pois está associado à redução da dor durante a troca do mesmo, devido à propriedade atraumática. Os curativos além de serem utilizados para cura são utilizados para evitar bolhas em pacientes com EB.¹

eritropoiese e reduzem a eficiência da utilização de ferro.⁴⁻⁵

A complicação músculo esquelética é considerada uma das mais graves, pois ocorre a perda da funcionalidade das mãos e aproximação dos dedos, diminuindo a capacidade dos movimentos.²

Os recém-nascidos com epidermólise bolhosa exigem conhecimento por parte dos profissionais, pela gravidade e cronicidade da doença. A equipe precisa ter uma abordagem de extrema importância, pois a criança precisa de nutrição adequada e cuidados extremos com a pele, para prevenir infecções, porém a infecção provavelmente irá acontecer em algum ponto e o profissional de saúde deve instruir os pais a monitorar acontecimentos.¹

O tratamento é focado nas lesões e suas complicações e nas manifestações clínicas, o melhor manejo da doença pode ser alcançado apenas com o trabalho de uma equipe multidisciplinar.⁴

Os profissionais de saúde têm um grande desafio frente aos cuidados aos pacientes com EB, uma vez que os cuidados a estes pacientes podem levar ao estresse, pelo pouco conhecimento sobre a doença. O que pode provocar ainda tomada de medidas e decisões incertas e inadequadas.²

A cautela do profissional de saúde na prevenção e na realização dos cuidados com as lesões são essenciais para um tratamento

com resultados positivos, em especial na prevenção de bolhas e na união de dois ou mais dedos das mãos e dos pés.²

O diagnóstico é realizado a partir de achados clínicos e laboratoriais, por isto a importância da coleta de dados, histórico familiar e consangüinidade, itens que devem ser levados em consideração. Como os exames genéticos não estão disponíveis em todas as cidades do Brasil, os subtipos só podem ser diferenciados através de análise imunológica e ultraestrutural. Esta classificação dos subtipos é importante na determinação dos riscos que envolvem a mucosa, desenvolvimento de neoplasias e morte prematura.²⁻⁵

CONCLUSÕES

A epidermólise bolhosa é uma doença hereditária com diversos subtipos que causam bolhas no corpo todo por mínimo ou nenhum trauma, e cada um destes subtipos tem dificuldades diferentes para o portador e sua família. A família tem total influencia na qualidade de vida do paciente, pois traz o carinho e afeto.

Ainda, quanto à qualidade de vida, não foram encontrados outros estudos que evidenciassem este assunto. O diagnóstico da doença é realizado a partir da história clínica e de exames laboratoriais. Existem também exames genéticos, de análises imunológicas e

ultraestrutural, onde são utilizados na classificação dos subtipos, além de mostrar diversas doenças concomitantes como a anemia.

O profissional de saúde deverá realizar sempre uma avaliação cuidadosa e individualizada, pois precisa estar atento a todos os sinais e sintomas que podem indicar agravo ou aparecimento de novas lesões. Precisar ter um olhar diferenciado e particular a cada situação e paciente.

Referências

1. Ferreira DDA, Boccara MADP. Assistência de Enfermagem em Epidermólise Bolhosa: Revisão Integrativa da Literatura. REENVAP. 2014;1(5):9-20.
2. Barbosa JAG, Do Amaral AP, Rodrigues Andrade AP. Epidermólise bolhosa: cuidados de enfermagem e orientações ao portador. Revista Tecer. 2015;7(13):133-42.
3. Boeira VLSY. Epidermólise bolhosa hereditária: uma revisão de literatura [Monografia]. Salvador: Universidade Federal da Bahia; 2012.
4. Zidório APC. Consumo alimentar habitual e evolução antropométrica de crianças e adolescentes portadores de epidermólise bolhosa: estudo de uma série de casos [Dissertação]. Brasília: Universidade de Brasília; 2014.

5. Angelo MMFC, França DCC, Lago DBR, Volpato LER. Manifestações clínicas da epidermólise bolhosa: revisão de literatura. *Pesqui bras odontopediatria clín integr.* 2012;12(1):135-42.

6. Czylusniak GD, Schwab CB. Epidermólise bolhosa distrófica recessiva generalizada: protocolo de atendimento odontológico e

relato de caso. *Arquivos em Odontologia.* 2011;47(4):237-43.

7. Aubert J, Berenguer L, Cofré MJ, Leyton C, González A, Sepúlveda R. Explorando la participación ocupacional en niños con epidermólisis bullosa integrados al sistema educacional chileno. *Revista Chilena de Terapia Ocupacional.* 2013;13(1):81-91.