



# **EPIDERMÓLISE BOLHOSA: CASO DESAFIADOR**

**Marina Teixeira**

**Bruna de Lucca Facholli Takahashi**

**Alessandra Mobius Gebran**

**Leon Grupenmacher**

## Epidermólise Bolhosa: Caso desafiador

Marina Teixeira, Bruna de Lucca Facholli Takahashi, Alessandra Mobius Gebran, Leon Grupenmacher Hospital Evangélico Mackenzie

### INTRODUÇÃO

A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença genética rara, autossômica recessiva, caracterizada por fragilidade da pele e mucosas, com formação de bolhas após traumas mínimos. A EP é dividida em três tipos conforme o nível de clivagem tecidual: EBS, EBJ e EBD. A doença resulta de mutações em genes responsáveis pela adesão dermoepidérmica, sendo diagnosticada por sequenciamento genético. O envolvimento ocular, comum nas formas juncional e distrófica, pode ocorrer desde o primeiro ano de vida, com conjuntivite, simbléfaro e neovascularização corneana, afetando significativamente a função ocular e por essa razão é um desafio terapêutico.

### RELATO DE CASO

Paciente B.L.B.B., nascido com 36 semanas de idade gestacional, apresentou ao nascimento alterações cutâneas extensas. Aos sete dias de vida, foi confirmado o diagnóstico de Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ), variante LAMA3, por meio de avaliação clínica e genética. As lesões inicialmente acometiam a região glútea e progrediram rapidamente, evoluindo com infecção secundária por *Pseudomonas aeruginosa* e *Staphylococcus aureus* (MRSA). O paciente necessitou de múltiplas internações, com manejo clínico intensivo, incluindo transfusões sanguíneas, suporte nutricional e realização de traqueostomia. As lesões cutâneas persistiram, com progressão para a face e região ocular. Em 2023, aos cinco anos de idade, o paciente evoluiu com agravamento das lesões bolhosas palpebrais, apresentando fotofobia intensa, simbléfaro bilateral e neovascularização corneana, apesar do tratamento conservador com lubrificantes oculares, pomadas oftálmicas e antibióticos tópicos conforme necessário. Devido à gravidade do quadro ocular, em 2024 optou-se pela realização de reconstrução palpebral e correção cirúrgica do simbléfaro com uso de membrana amniótica, fixada com cola biológica nos tarsos superior e inferior, além de aplicação em córnea. Durante o procedimento, foram administrados antibióticos e corticosteroide

tópicos em caráter intraoperatório. No pós-operatório, observou-se melhora significativa da abertura ocular e da fotofobia, bem como discreta melhora do aspecto corneano. O paciente permanece em acompanhamento ambulatorial multidisciplinar, devido à complexidade sistêmica do caso, com planejamento de nova abordagem cirúrgica para o olho direito.



Imagem 01. Olho direito no Pré operatório.



Imagem 02. Olho direito no 7º Pós operatório.

### CONCLUSÃO

Este caso destaca a complexidade do manejo oftalmológico em epidermólise bolhosa juncional (variante LAMA3), evidenciando a natureza crônica e debilitante da doença. A membrana amniótica foi eficaz na reconstrução palpebral e correção de simbléfaro, promovendo melhora funcional significativa. Contudo, o acompanhamento contínuo e multidisciplinar é essencial, com foco na preservação da visão e na qualidade de vida. A abordagem precoce e individualizada é crucial, além da necessidade de novas estratégias terapêuticas para controlar as complicações oculares.

### REFERÊNCIAS

- FINE, J.-D. et al. Revised clinical and laboratory criteria for subtypes of inherited epidermolysis bullosa: a consensus report by the Subcommittee on Diagnosis. *Journal of the American Academy of Dermatology*, [S.l.], v. 58, n. 6, p. 931-950, 2008.
- SILVA, M. A. P. da; SILVA, M. A. P. da; SANTOS, M. A. dos; et al. Vivências de mães no cuidado a crianças adolescentes com Epidermólise Bolhosa. *Esc Anna Nery*, [S.l.], v. 27, e20220231, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1590/2177-9465-EAN-2022-0231pt>.
- Bachir Y, Daruich A, Marie C, Robert MP, Bremond-Gignac D. Eye Involvement and Management in Inherited Epidermolysis Bullosa. *Drugs*. 2022 Aug;82(12):1277-1285. doi: 10.1007/s40265-022-01770-8. Epub 2022 Sep 8. PMID: 36074321.
- Khanna, D., & Bardhan, A. (2024). Epidermolysis Bullosa. In StatPearls. StatPearls Publishing. / [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK599531/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK599531/)