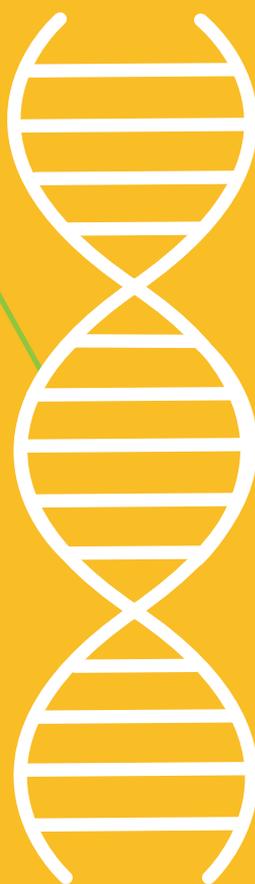


UM

GUIA

VISUAL PARA
COMPREENDER A

**EPIDERMÓLISE
BOLHOSA**



**INFORMAÇÕES
PARA PESSOAS COM
EPIDERMÓLISE BOLHOSA (EB)
E RESPECTIVAS FAMÍLIAS**

O que é a EB?

A EB é uma família de **distúrbios genéticos raros que envolve a pele e os tecidos semelhantes à pele** que compartilham o mesmo processo de formação de feridas

epidermolise bolhosa

refere-se à camada exterior da pele (epiderme)

significa degradação

um tipo de bolha

As pessoas com EB têm uma **pele extremamente frágil**, o que resulta em bolhas ou fissuras constantes na pele que podem causar feridas difíceis de curar. Essas bolhas e feridas são causadas por **alterações das proteínas** que ajudam a sustentar as camadas da pele e que suportam sua estrutura

As bolhas e feridas podem surgir devido a **fricção**, como acontece quando se esfrega ou arranha a pele ou outro tecido. Elas podem surgir em qualquer lugar na pele e, às vezes, no interior do corpo, como na mucosa da boca

Existem 4 tipos de EB:

- 1 **EBS**
EB simples
- 2 **EBJ**
EB juncional
- 3 **EBD**
EB distrófica, incluindo EBD dominante (**EBDD**) e EBD recessiva (**EBDR**)
- 4 **Síndrome de Kindler**

Quais são alguns dos fatos mais importantes sobre a EB?



uma doença **crônica** que pode piorar com a **idade**



afeta tanto **homens** como **mulheres** e pode ocorrer em todas as etnias



os sinais e sintomas variam **amplamente**



não é contagiosa



estima-se que afete cerca de **500.000** pessoas em todo o mundo



provoca dor e pode afetar a vida cotidiana **física** e **emocionalmente**



A EB é uma doença genética. O que isso significa?



As doenças genéticas são causadas por mutações dos genes



Normalmente, há determinados genes que dão instruções para produzir proteínas



Em casos de EB, os genes com mutação dão instruções alteradas que mudam a função ou a quantidade de proteína produzida



Essas alterações das proteínas afetam a estrutura e a resistência da pele

Como é herdada a EB?



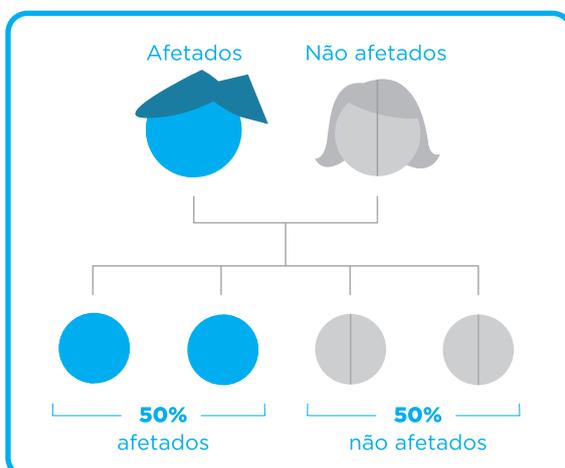
Às vezes, a EB ocorre **espontaneamente** em uma pessoa devido a uma nova mutação genética que seus pais não tinham



Mas, normalmente, a EB é **herdada** de um ou ambos os pais que têm EB ou são portadores de um gene de EB com mutação

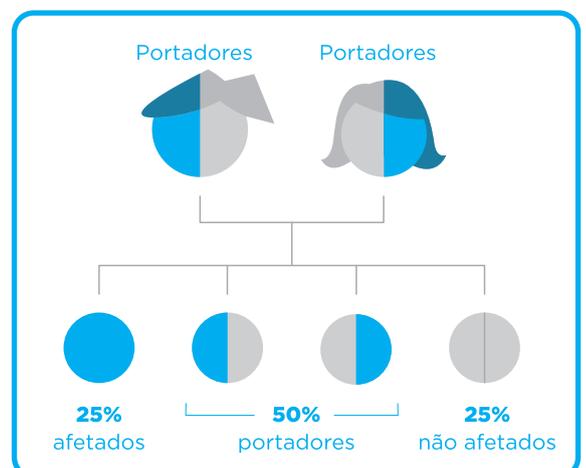
DOMINANTE (EBS, EBDD)

- Se um dos pais for afetado por EB e o outro não for afetado, há uma probabilidade de 50% de que cada criança nascida sofra de EB
- Se a criança não herdar um gene com mutação de um progenitor afetado, ela não desenvolverá EB nem transmitirá a doença para seus filhos



RECESSIVA (EBJ, EBDR, SÍNDROME DE KINDLER)

- Uma criança tem que herdar duas cópias de um gene com mutação recessiva para ser afetada pela doença
- Se ambos os pais forem portadores de um gene com mutação mas não forem afetados por EB, há uma probabilidade de 25% de que cada criança nascida sofra de EB
- Se uma pessoa apenas herdar uma cópia de um gene com mutação, a pessoa é portadora da doença



Quais sintomas as pessoas com EB apresentam?

PESSOAS COM SINTOMAS DE EB:



Pele frágil

Bolhas

Coceira

Dor

Os sintomas geralmente surgem pela primeira vez em bebês e crianças, mas, às vezes, não aparecem até a adolescência

Os sintomas podem variar de leves a graves

Todas as áreas da pele podem ser afetadas, tanto no interior como no exterior do corpo

Os sinais e sintomas diferem conforme o tipo de EB, mas todos os tipos podem causar dor aguda e crônica

SÍNDROME DE KINDLER

- Um tipo raro de EB
- A pele fica facilmente queimada de sol
- Formam-se bolhas em qualquer camada da pele ou nos órgãos internos
- Há maior risco de carcinoma de células escamosas no interior da boca

ESTRUTURA DA PELE:

PRINCIPAIS LOCAIS DE FORMAÇÃO DE BOLHAS

EBS

- Os sintomas variam de leves a graves
- Formam-se bolhas na camada superficial da pele, conhecida como epiderme
- Geralmente, surgem bolhas nas mãos e nos pés, mas elas podem se espalhar por toda a pele

EBJ

- Os sintomas variam de leves a graves
- Formam-se bolhas entre a epiderme e a derme
- Podem surgir bolhas na pele e no interior do corpo, como, por exemplo, na mucosa da boca e no esôfago

EBD

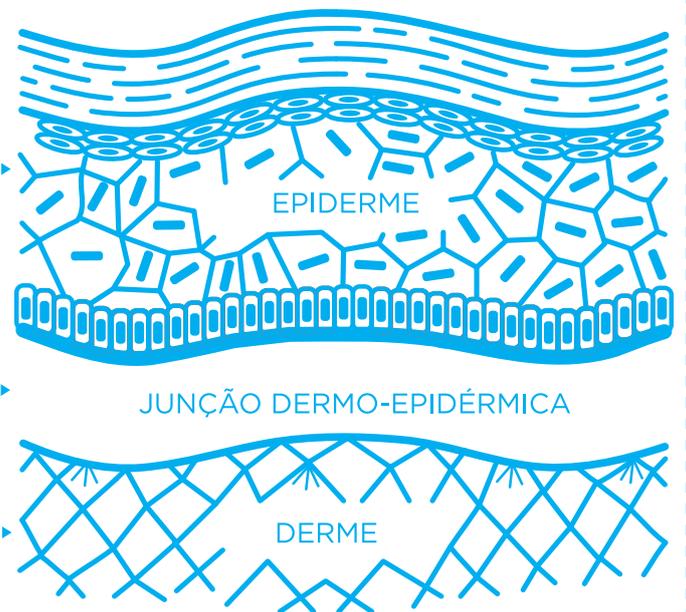
- Os sintomas variam de leves a graves
- Formam-se bolhas na derme
- Existem dois tipos de EBD:

1 DOMINANTE

Surgem feridas nas mãos, cotovelos, joelhos e pés

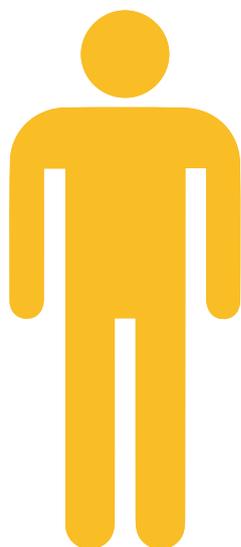
2 RECESSIVA

Podem surgir bolhas e cicatrizes em todo o corpo e há um risco maior de um tipo de câncer de pele chamado carcinoma de células escamosas



Adaptado com permissão da Associação Americana para Pesquisa de Epidermólise Bolhosa Distrófica (debra of America).

Como a EB afeta a vida diária?



IMPACTO FÍSICO



O tratamento diário das feridas pode ser doloroso e levar tempo e pode incluir banhos de imersão e trocas de curativos constantes



Podem surgir feridas e bolhas em todo o corpo, o que pode dificultar a realização das atividades cotidianas



As feridas crônicas podem formar tecido cicatricial, o que pode resultar em deformações das mãos e dos pés que limitam a destreza e a mobilidade



A coceira é um problema comum que pode perturbar o sono e a capacidade de concentração. Durante o sono, o ato de coçar a pele pode gerar ou piorar as feridas



A camada exterior transparente do olho (a córnea) pode ficar lesionada, o que pode provocar dor, produção excessiva de lágrimas ou corrimento



Podem surgir problemas gastrointestinais e subnutrição devido à dificuldade para engolir, estreitamento do esôfago devido ao tecido cicatricial, intolerância à lactose e constipação



Anemia e fadiga, que podem variar entre os vários tipos de EB, podem surgir devido à presença de uma doença crônica ou fatores como subnutrição ou perda de sangue crônica



Pode ocorrer isolamento social devido ao receio de sofrer mais traumas e a limitações físicas



A pessoa pode sentir estresse e sofrer de depressão devido às alterações do seu aspecto e às limitações nas atividades cotidianas



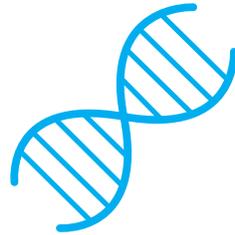
IMPACTO PSICOLÓGICO

Um médico suspeita de EB — o que acontece depois?



BIÓPSIA DA PELE

É extraída uma pequena amostra do tecido cutâneo afetado de feridas abertas ou não cicatrizadas, que é examinada para encontrar deficiências proteicas e defeitos estruturais



TESTES GENÉTICOS

É extraída uma amostra de sangue para determinar se a doença foi herdada de um ou ambos os pais



TESTE PRÉ-NATAL

Se houver um histórico familiar de EB, pode ser realizado um teste pré-natal

Como se trata a EB?



Os sintomas são tratados com cuidados diários das feridas e curativos, juntamente da prescrição de medicamentos para a coceira e para o alívio da dor



Prevenção de infecções, cicatrizes e articulações rígidas

Atualmente, não há uma cura para a EB; contudo, estão sendo investigados possíveis tratamentos:



Avanços no tratamento das feridas



Reposição de proteínas



Transplante de células-tronco



Terapia genética

O que pode ajudar?

Embora esta seja uma doença séria que afeta a vida da pessoa, há algumas dicas diárias que podem ajudar a aliviar os sintomas



- Seguir as recomendações do médico para tratar as feridas



- Proteger os locais da pele vulneráveis usando luvas e acolchoamento em torno dos cotovelos e joelhos



- Evitar roupas justas, calçados rígidos, costuras interiores e etiquetas para reduzir a fricção



- Colocar proteções almofadadas nos óculos para proteger o nariz e as orelhas



- Manter uma alimentação saudável; são necessárias mais calorias e proteínas para ajudar na cicatrização da pele



- Manter a pele fresca evitando a exposição a temperaturas elevadas



- Manter a pele hidratada para minimizar a coceira, reduzir a fricção e evitar a ocorrência de fissuras na pele



- Tratar as bolhas conforme recomendado pelo médico e usar ligaduras e curativos não adesivos



- Considerar atividades de lazer e esportes sem contato para minimizar o risco de trauma na pele



O que significam essas palavras?

Anemia

Uma doença em que a pessoa tem menos eritrócitos ou hemoglobina do que o normal, o que causa fadiga

Derme

A camada interior da pele

DNA

Uma unidade básica que permite a transmissão de informações genéticas de uma geração para a geração seguinte e contém instruções ou código para produzir proteínas

Epiderme

A camada exterior da pele

Esôfago

O canal que liga a boca ao estômago passando pela garganta

Gene

Uma parte de um cromossomo em uma célula transferida do progenitor para os filhos que influencia os traços hereditários

Mutação

Um erro permanente no código do DNA

Refluxo

O fluxo inverso do conteúdo do estômago para o esôfago

Carcinoma de células escamosas

Um tipo de câncer de pele



Quer saber mais?

Fale com seu médico ou enfermeiro. Estes recursos adicionais também podem fornecer informações relevantes para ajudá-lo a compreender a EB*:

Associação Internacional para Pesquisa de Epidermólise Bolhosa Distrófica (Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association, DEBRA)

debra-international.org

DEBRA Brasil

www.debrabrasil.com.br

DEBRA UK

debra.org.uk

EB Research Partnership (EBRP)

ebresearch.org

Sohana Research Fund

sohanaresearchfund.org

Instituto Nacional de Artrite e Doenças Musculoesqueléticas e da Pele (National Institute of Arthritis and Musculoskeletal and Skin Diseases, NIAMS)

niams.nih.gov

Fundación Geiser

www.fundaciongeiser.org

Organização Europeia de Doenças Raras (European Organization for Rare Disorders, EURORDIS)

eurordis.org

*Tenha em conta que as opiniões expressas pelas organizações indicadas acima não refletem necessariamente as opiniões da Amicus. A Amicus não mantém nem é responsável pelo conteúdo das comunicações das organizações indicadas acima nem por seus sites.