



saúde



Ricardo Palma/Veiga

Carolina Gouveia
Dermatologista
Hospital CUF Descobertas
Lisboa

“Apesar da dor e das restrições impostas pela doença e dos poucos recursos disponíveis, as crianças e os adultos ‘borboleta’ têm uma extraordinária resiliência e dão-nos verdadeiras lições de vida,,

GENODERMATOSES PARTE I – AS PELES DE BORBOLETA

As genodermatoses são doenças genéticas muito raras que afetam a pele e, por vezes, outros órgãos. Estima-se a sua prevalência entre 1:6000 e 1:500.000. Atualmente conhecem-se cerca de 300. Podem ser congénitas ou manifestar-se ao longo dos primeiros anos de vida. As mais graves têm impacto significativo na qualidade de vida dos doentes e familiares: exclusão social e profissional, vulnerabilidade económica, impacto psicológico significativo, associação frequente com deficiências sensoriais, motoras e mentais e redução da esperança média de vida.

Estão incluídas no grupo das designadas doenças órfãs, cuja baixa prevalência acarreta vários problemas, nomeadamente falta de conhecimentos científicos e médicos, pouco investimento na investigação e desenvolvimento de tratamentos, e inexistência/escassez de legislação que proteja os doentes e famílias. Embora estejam em curso vários projetos de investigação genética e terapêutica a nível internacional, os doentes não têm ainda beneficiado diretamente dos mesmos. A maior parte dos fármacos ou dispositivos médicos de que necessitam não são comparticipados pelo Serviço Nacional de Saúde, o que acarreta custos financeiros avultados, dificilmente suportados pelo orçamento familiar. O subsídio estatal de que usufruem os portadores de doenças crónicas é manifestamente insuficiente para suportar os encargos com a terapêutica.

A epidermólise bolhosa (EB) hereditária é uma doença secundária a mutações de genes responsáveis pela formação de proteínas que permitem a coesão entre as diferentes camadas da pele. Existem muitas formas, de acordo com o nível (profundidade) da pele em que ocorre a deficiência de coesão. Os três principais tipos são EB simples (superficial), EB juncional e EB distrófica (mais profunda), mas dentro de cada grupo distinguem-se muitos outros subtipos, de gravidade variável. Caracteriza-se por uma fragilidade tão grande da pele (e por vezes das mucosas) que qualquer fricção ou pequeno traumatismo provoca o aparecimento de bolhas que rompem, originando erosões (feridas) muito dolorosas, à semelhança de queimaduras extensas. Esta fragilidade valeu-lhe a designação de “doença da pele de borboleta”. As formas mais graves manifestam-se desde o nascimento e podem ser fatais nos primeiros dias a meses de vida. Na maioria dos casos, a EB simples afeta apenas mãos e pés, com agravamento nos meses quentes e impacto reduzido na qualidade de vida. Há, no entanto, casos mais graves, como o subtipo Dowling Meara, em que os recém-nascidos têm um grande número de bolhas e erosões disseminadas por todo o corpo. As primeiras semanas de vida requerem internamento em unidade de cuidados intensivos neonatais pela gravidade do quadro, mas ultrapassado este período, as lesões vão cicatrizando progressivamente, e a maior parte sobrevive, com esperança média de vida “normal”. A EB juncional pode ser ligeira, causan-

do poucas complicações a longo prazo, mas pode também ser grave e fatal nas primeiras semanas de vida.

A EB distrófica recessiva é uma forma grave, responsável por incapacidade funcional/motora importante. As bolhas surgem após pressão mínima ou espontaneamente. O ciclo repetitivo bolha-erosão-cicatriz origina complicações, caso não seja contrariado com os cuidados adequados. Nas mãos e nos pés ocorre fusão dos dedos (aspecto de mitene). As cicatrizes na pele sobre as articulações causam contraturas e deformidades em flexão que dificultam a mobilidade. Nas restantes áreas podem surgir infeções (causa frequente de morte no período neonatal) ou neoplasias cutâneas agressivas (causa mais frequente de mortalidade a partir da adolescência). A mucosa da boca e do esófago também é afetada; em muitos casos, é necessário colocar uma sonda no estômago para a alimentação (gastrostomia). Outras mucosas podem igualmente ser atingidas (ocular, respiratória, intestinal, urogenital), originando vários tipos de complicações, eventualmente fatais. Ainda não existe forma de corrigir a causa genética desta patologia, pelo que a terapêutica é sintomática e de prevenção das complicações. Apesar da dor e das restrições impostas pela doença e dos poucos recursos disponíveis, as crianças e os adultos “borboleta” têm uma extraordinária resiliência e dão-nos verdadeiras lições de vida. (Para saber mais: www.debra.pt)