



EPIDERMOLISE BOLHOSA PRURIGINOSA SÉRIE DE CASOS

Andréia Luísa Duarte Martins
Laura Junqueira Fortes Binato
Luna Azulay-Abulafia



EPIDERMOLISE BOLHOSA PRURIGINOSA

É uma mecanobulose geneticamente determinada que se caracteriza por fragilidade cutânea e mucosa, acompanhada de prurido.

Autossomica dominante ou recessiva.

É uma variante da epidermolise bolhosa distrófica.

A formação de bolhas é induzida por traumatismo (prurido intenso).

A distrofia ungueal pode estar presente.

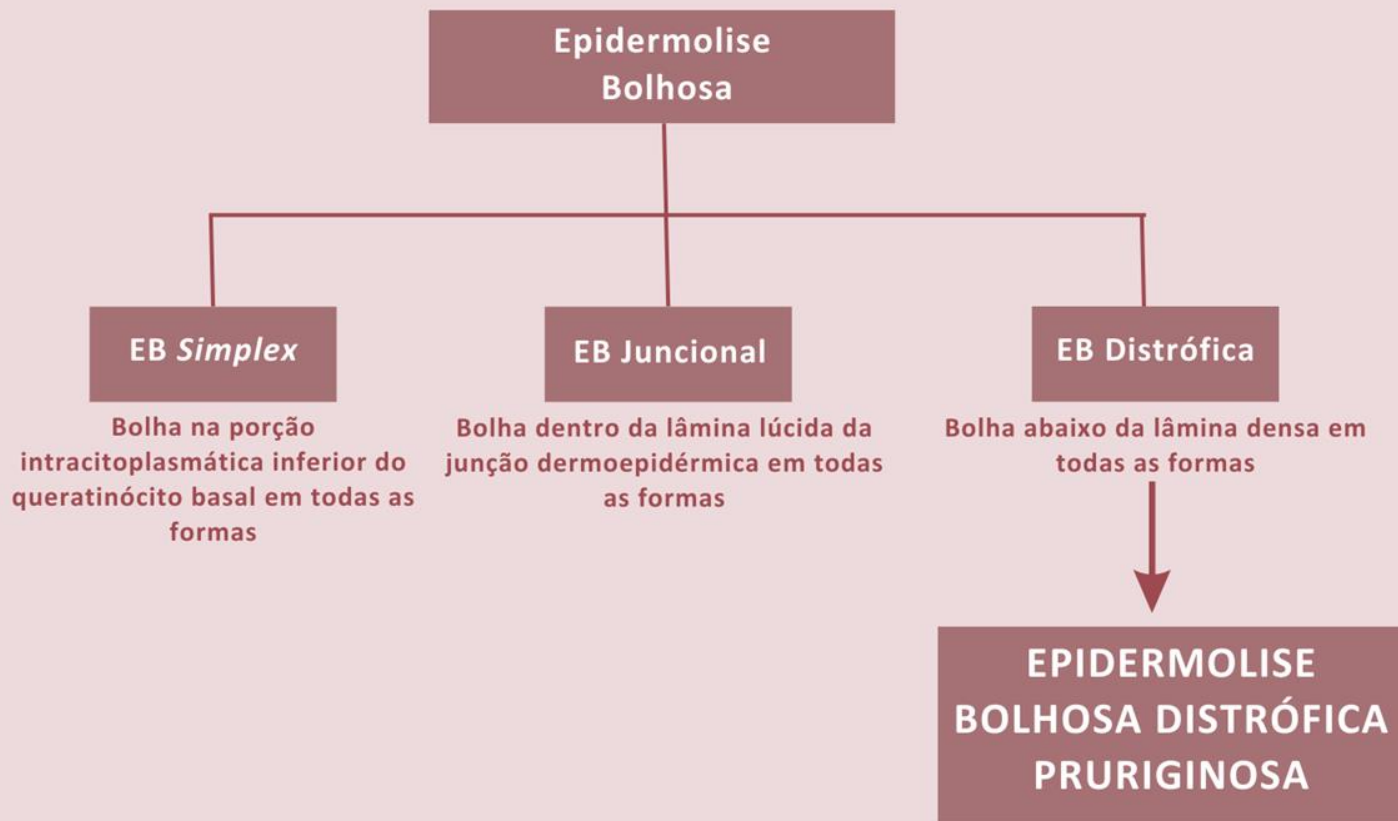
A mutação no gene COL7A1 está presente na forma pruriginosa e nas outras formas de EB distrófica.

MCGRATH, J.A.; SCHOFIELD, O.M.V.; EADY, R.A.J.. Epidermolysis bullosa pruriginosa: dystrophic epidermolysis bullosa with distinctive clinicopathological features. British Journal Of Dermatology, [S.L.], v. 130, n. 5, p. 617-625, maio 1994. Oxford University Press (OUP).

ERTOP, Pelin; VURAL, Secil; ILI, Ezgi Gökpınar; DURMAZ, Ceren D.; HEPER, Aylin O.; MCGRATH, John A.; ILGdN, Ruhi H.; BOYVAT, Ayse. Promising effect of intravenous immunoglobulin therapy for epidermolysis bullosa pruriginosa. International Journal Of Dermatology, [S.L.], v. 59, n. 7, p. 851-855, 7 jun. 2020.

ALMAANI, N; LIU, L; HARRISON, N; A TANAKA, J; MCGRATH, J. New Glycine Substitution Mutations in Type VII Collagen Underlying Epidermolysis Bullosa Pruriginosa but the Phenotype is not Explained by a Common Polymorphism in the Matrix Metalloproteinase-1 Gene Promoter. Acta Dermato Venereologica, [S.L.], v. 89, n. 1, p. 6-11, 2009. MJS Publishing, Medical Journals Sweden AB.





APRESENTAÇÃO CLÍNICA

- Sete pacientes: 05 mulheres, 02 homens
- Idade: Entre 21 e 79 anos
- História de prurido e surgimento de bolhas nos locais da coçadura em todos os casos
- Histopatologia: Bolha subepidérmica

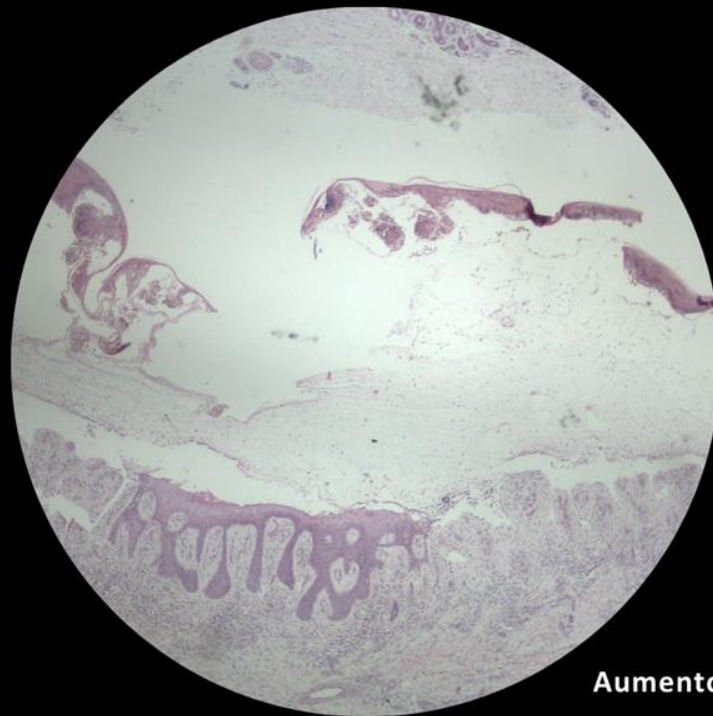
Caso 1
Paciente feminino, 21 anos



Aumento 100x

Discreta espongiose, fenda subepidérmica, com linfócitos, histiócitos, hemácias e fibrose na derme. Compatível com Epidermolise bolhosa. IFD não realizada.

Caso 2
Paciente feminino, 79 anos



Aumento 100x

Presença de infiltrado pleomórfico e bolha subepidérmica, sugestivo de epidermolise bolhosa. IFD negativa.

Laudado pela Dra. Maria de Fátima Guimarães Scotelaro Alves.

Caso 3
Paciente feminino, 46 anos

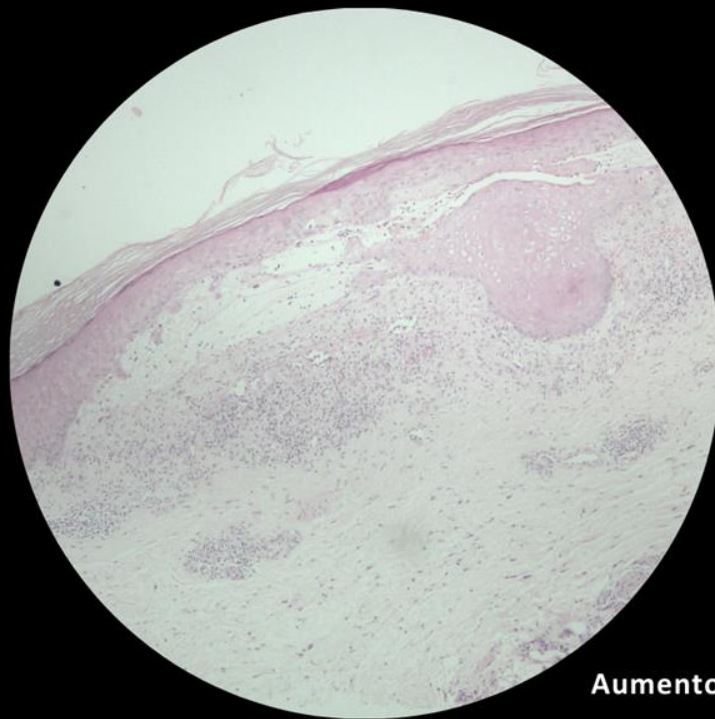


Aumento 100x

Bolha subepidérmica com infiltrado mononuclear perivascular superficial. Dermatite vesicobolhosa subepidérmica. Achados podem corresponder a Epidermolise Bolhosa. IFD não realizada.

Laudado pelo Dr Gustavo Verardino.

Caso 4
Paciente feminino, 69 anos

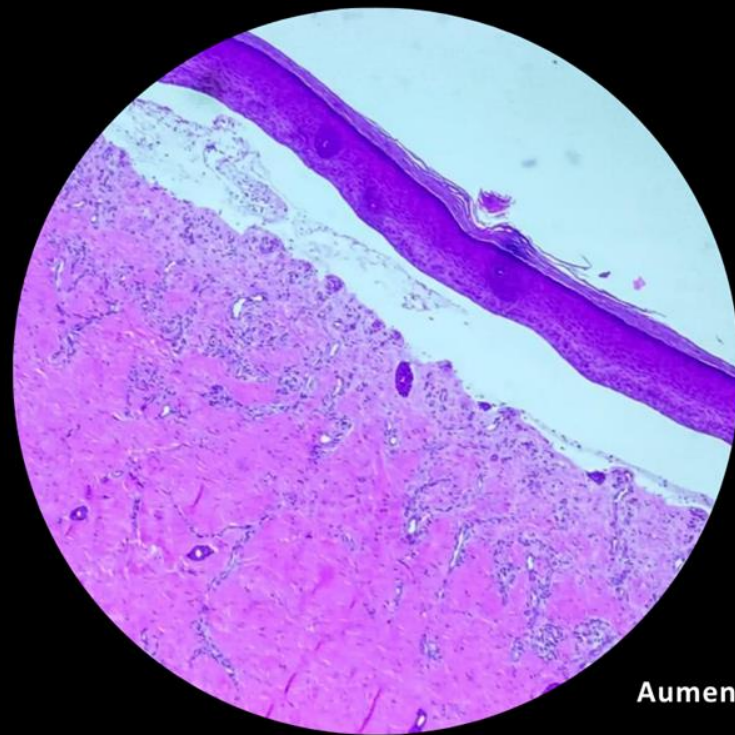


Aumento 100x

Bolha subepidérmica, contendo pequena quantidade de linfócitos e eosinófilos. Correlacionar com diagnósticos diferenciais de buloses subepidérmicas. IFD negativa.

Laudado pelo Dr Juan Manuel Piñeiro-Maceira.

Caso 5
Paciente feminino, 50 anos

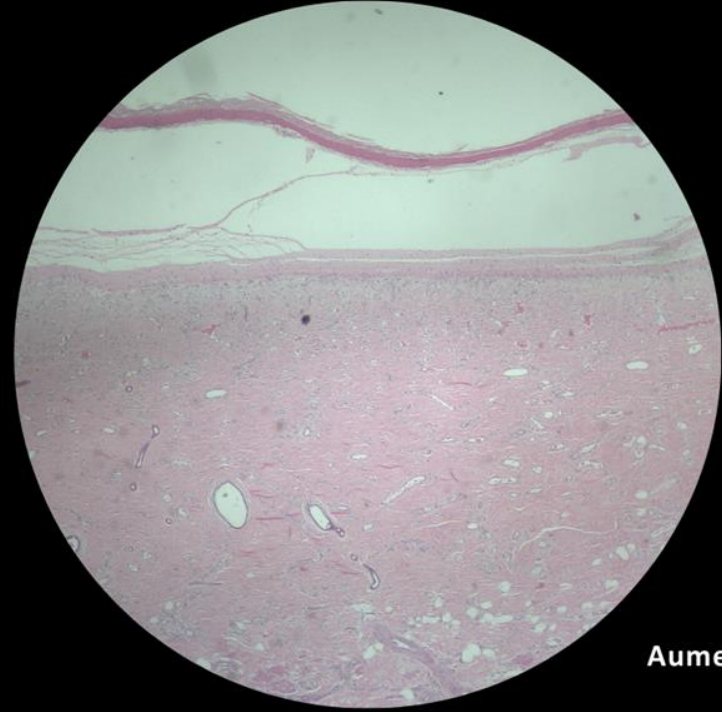


Aumento 100x

Bolha subepidérmica. Algumas papilas com arquitetura mantida. Sem infiltrado inflamatório. Na derme sinal de angiodermite, vasos tortuosos. IFD negativa.

Laudo pelo Dra Maria Auxiliadora Jeunon

Caso 6
Paciente masculino, 72 anos

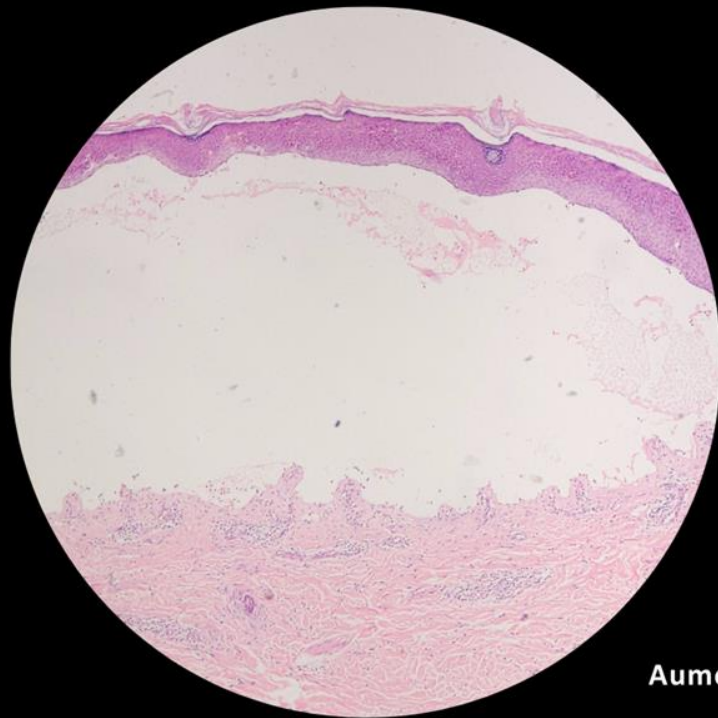


Aumento 400x

Bolha subepidérmica contendo exsudato fibrino-leucocitário com eosinófilos. Embora não patognomônico este quadro histopatológico pode representar manifestação de epidermólise bolhosa. IFD negativa.

Laudado pelo Dr Juan Manuel Piñeiro-Maceira.

Caso 7
Paciente masculino, 58 anos



Aumento 400x

O quadro histopatológico favorece epidermolise bolhosa. IFD negativa.

Laudado pelo Dr Daniel Lago Obadia.

DISTROFIA UNGUEAL

Paciente feminino, 21 anos (Caso 1)



Paciente feminino, 50 anos (Caso 5)



Paciente masculino, 58 anos (Caso 7)



Paciente masculino, 72 anos (Caso 6)





HPP

Comorbidades não relacionadas à epidermolise bolhosa pruriginosa

Hipotireoidismo - Caso 5

Diabetes - Casos 4, 5

Dislipidemia - Casos 2, 5

Hipertensão arterial - Casos 2, 5, 6



Três pacientes sem comorbidades (Casos 1, 3, 7)

● **Evolução entre 20 e 30 anos (desde a infância em quatro - Casos 1, 3, 5 e 7)**

● **História familiar positiva em quatro pacientes (Casos 3, 4, 6 e 7)**

● **Localização das bolhas e cicatrizes**

Todos os pacientes apresentam lesões nos MMII

Dois pacientes com lesões também nos MMSS (Caso 7, Caso 5)

Um paciente com lesões também no abdome (Caso 7)

CONDUTA

TRATAMENTO

Três pacientes em uso de Gabapentina (Casos 3, 4, 7)

Quatro pacientes em uso de Naltrexona (Casos 1, 2, 3, 6)

Dois pacientes em uso de Mirtazapina (Casos 2, 3)

Um paciente em uso de Clobetasol tópico (Caso 4)

Todos os pacientes receberam orientações sobre hidratação cutânea e cuidados com as lesões

EPIDERMOLISE BOLHOSA PRURIGINOSA

ACHADOS CLÍNICOS

- Bolhas induzidas por traumatismo (prurido intenso)
- Lesões com aspecto de prurigo nodular
- Cicatrizes violáceas lineares
- Escoriações
- Milia
- Lesões albopapuloides
- Distrofia ungueal

MCGRATH, J.A.; SCHOFIELD, O.M.V.; EADY, R.A.J.. Epidermolysis bullosa pruriginosa: dystrophic epidermolysis bullosa with distinctive clinicopathological features. British Journal Of Dermatology, [S.L.], v. 130, n. 5, p. 617-625, maio 1994. Oxford University Press (OUP).

SPINELLI, Leticia Pereira; OROFINO, Renata Rodrigues; KAC, Bernard Kawa; SODRÉ, Celso; AZULAY, Rubem David. Epidermólise bolhosa albopapulóide (variante de Pasini). Anais Brasileiros de Dermatologia, [S.L.], v. 78, n. 4, p. 459-463, ago. 2003. FapUNIFESP (SciELO)



EPIDERMOLISE BOLHOSA PRURIGINOSA

DIAGNÓSTICO

- Manifestações clínicas características (prurido e bolha)
Histopatologia: Bolha Subepidérmica
Imunofluorescência direta negativa
Identificação de alterações no gene COL7A1

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIAIS

- Epidermolise bolhosa adquirida, penfigóide bolhoso forma localizada, prurigo nodular, líquen plano hipertrófico, prurido psicogênico, dermatite artefacta e líquen simples crônico

MCGRATH, J.A.; SCHOFIELD, O.M.V.; EADY, R.A.J.. Epidermolysis bullosa pruriginosa: dystrophic epidermolysis bullosa with distinctive clinicopathological features. British Journal Of Dermatology, [S.L.], v. 130, n. 5, p. 617-625, maio 1994. Oxford University Press (OUP).

SPINELLI, Leticia Pereira; OROFINO, Renata Rodrigues; KAC, Bernard Kawa; SODRÉ, Celso; AZULAY, Rubem David. Epidermólise bolhosa albolpapulóide (variante de Pasini). Anais Brasileiros de Dermatologia, [S.L.], v. 78, n. 4, p. 459-463, ago. 2003. FapUNIFESP (SciELO)

EPIDERMOLISE BOLHOSA PRURIGINOSA

TRATAMENTO:

- O principal foco do tratamento é aliviar o prurido, além esclarecer ao paciente a causa do surgimento de bolhas e cicatrizes
- Orientar sobre cuidados gerais com as lesões de forma a evitar infecção secundária

MCGRATH, J.A.; SCHOFIELD, O.M.V.; EADY, R.A.J.. Epidermolysis bullosa pruriginosa: dystrophic epidermolysis bullosa with distinctive clinicopathological features. British Journal Of Dermatology, [S.L.], v. 130, n. 5, p. 617-625, maio 1994. Oxford University Press (OUP).

SPINELLI, Letícia Pereira; OROFINO, Renata Rodrigues; KAC, Bernard Kawa; SODRÉ, Celso; AZULAY, Rubem David. Epidermólise bolhosa albopapulóide (variante de Pasini). Anais Brasileiros de Dermatologia, [S.L.], v. 78, n. 4, p. 459-463, ago. 2003. FapUNIFESP (SciELO)



OBJETIVOS DA APRESENTAÇÃO

Despertar para o diagnóstico de epidermolise bolhosa pruriginosa baseado nos aspectos clínicos relevantes com confirmação histopatológica e de imunofluorescência.

Atentar para diagnóstico tardio da epidermolise bolhosa distrófica de origem genética, de forma a minimizar danos ocasionados pelo tratamento inadequado com corticóide sistêmico.

Demonstrar uma série de sete casos de pacientes com epidermolise bolhosa pruriginosa observados nos últimos oito anos no HUPE.

REFERÊNCIAS

MCGRATH, J.A.; SCHOFIELD, O.M.V.; EADY, R.A.J.. Epidermolysis bullosa pruriginosa: dystrophic epidermolysis bullosa with distinctive clinicopathological features. British Journal Of Dermatology, [S.L.], v. 130, n. 5, p. 617-625, maio 1994. Oxford University Press (OUP).

ERTOP, Pelin; VURAL, Secil; ILI, Ezgi Gökpınar; DURMAZ, Ceren D.; HEPER, Aylin O.; MCGRATH, John A.; ILGđN, Ruhi H.; BOYVAT, Ayse. Promising effect of intravenous immunoglobulin therapy for epidermolysis bullosa pruriginosa. International Journal Of Dermatology, [S.L.], v. 59, n. 7, p. 851-855, 7 jun. 2020.

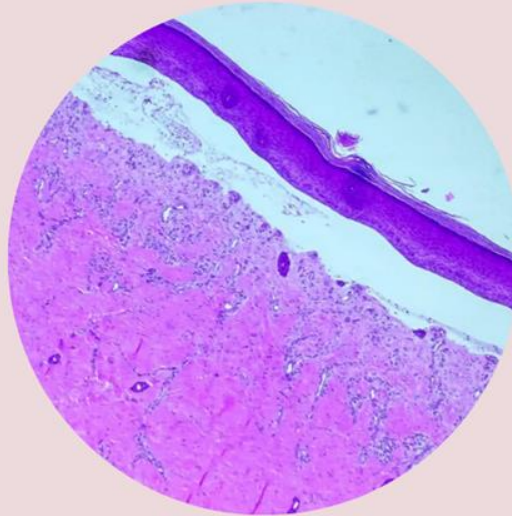
ALMAANI, N; LIU, L; HARRISON, N; A TANAKA,; LAI-CHEONG, J; MCGRATH, J. New Glycine Substitution Mutations in Type VII Collagen Underlying Epidermolysis Bullosa Pruriginosa but the Phenotype is not Explained by a Common Polymorphism in the Matrix Metalloproteinase-1 Gene Promoter. Acta Dermato Venereologica, [S.L.], v. 89, n. 1, p. 6-11, 2009. MJS Publishing, Medical Journals Sweden AB.

FINE, JD MELLERIO, JE. Epidermolysis Bullosa in Dermatology. 5. ed. Polônia: Elsevier, 2024.

EPIDERMOLISE BOLHOSA PRURIGINOSA



Clínica
sugestiva



Histopatológico



IMUNOFLUORESCÊNCIA
DIRETA NEGATIVA

OBRIGADA!