

EPIDERMÓLISE BOLHOSA: AVANÇOS TERAPÊUTICOS E PERSPECTIVAS FUTURAS NO MANEJO DE UMA DOENÇA RARA

Aurineia Monteiro Sousa ¹Avila Raquel Barbalho de Souza ²Christiane Costa de Sousa ³Francisca Eliunara Franco Sousa ⁴Letícia Isabele Rodrigues de Oliveira ⁵Maria Francinetenunes Leal ⁶Akemi Suzuki Cruzio ⁷

RESUMO

A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença genética rara que causa fragilidade extrema da pele e mucosas, resultando em bolhas e lesões dolorosas ao menor trauma. Este estudo apresenta uma revisão narrativa da literatura sobre a EB, abordando classificações clínicas, diagnóstico, terapias disponíveis e avanços científicos recentes. Entre os tratamentos convencionais, destacam-se os cuidados com feridas e suporte nutricional. No campo das inovações, a terapia gênica e o uso de células-tronco representam promissoras abordagens, embora enfrentem desafios como altos custos e limitações estruturais. Além disso, o impacto psicossocial da doença reforça a necessidade de suporte multidisciplinar. Conclui-se que, apesar dos avanços, há barreiras significativas para a aplicação prática dos tratamentos, sendo crucial integrar esforços entre ciência, prática clínica e políticas públicas para melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

PALAVRAS-CHAVE: Epidermólise bolhosa. Terapia gênica. Qualidade de vida. Revisão narrativa.

ABSTRACT

Epidermolysis bullosa (EB) is a rare genetic disorder characterized by extreme fragility of the skin and mucous membranes, leading to painful blisters and lesions with minimal trauma. This study provides a narrative literature review on EB, discussing clinical classifications, diagnostics, available therapies, and recent scientific advancements. Conventional treatments focus on wound care and nutritional support, while innovative approaches, such as gene therapy and stem cell applications, offer promising solutions despite challenges like high costs and structural limitations. Furthermore, the psychosocial impact of the disease underscores the importance of multidisciplinary support. It is concluded that, despite advances, significant barriers remain for the practical application of

¹ Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* aurineiagoleira@gmail.com;

² Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* avilaraquelbarbalho@gmail.com;

³ Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* christiannec123@gmail.com;

⁴ Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* francoeliunara@gmail.com;

⁵ Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* leticiaisa300@gmail.com;

⁶ Graduanda em Biomedicina, da Faculdade de Tecnológica de Teresina – CET. *E-mail:* francinetenleal2@gmail.com;

⁷ Akemi Suzuki Cruzio, Bacharel em Biomedicina pela Faculdade NOVAFAP, Mestre em Genética e Melhoramento pela UFPI e Docente da Faculdade CET.

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

treatments, highlighting the need for coordinated efforts among science, clinical practice, and public policies to enhance patients' quality of life.

KEYWORDS: Epidermolysis bullosa. Gene therapy. Quality of life. Narrative review.

INTRODUÇÃO

A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença genética rara que resulta em uma fragilidade extrema da pele e das mucosas, levando à formação de bolhas e lesões dolorosas com o mínimo de trauma ou fricção. Suas formas variam de leves a graves, podendo causar complicações sistêmicas, como infecções e desnutrição. A EB impacta diretamente a qualidade de vida dos pacientes, não só em termos de saúde física, mas também psicológica e social. Pacientes com formas mais graves da doença enfrentam uma vida marcada pela dor constante, limitações funcionais, cicatrizes permanentes e maior predisposição ao câncer de pele. Essas dificuldades físicas, somadas ao impacto emocional e social, tornam a EB uma condição de saúde extremamente desafiadora, tanto para os afetados quanto para suas famílias (Silva *et al.*, 2023).

A necessidade de uma abordagem integrada e multidisciplinar no manejo da epidermólise bolhosa (EB) é amplamente reconhecida, uma vez que a condição não afeta apenas a saúde física, mas também o bem-estar psicológico e social dos pacientes. Estudos apontam que um atendimento que considere esses múltiplos aspectos é essencial para melhorar a qualidade de vida, ainda que muitas vezes as abordagens multidisciplinares enfrentem desafios na prática clínica devido a limitações de recursos e conhecimento especializado (Fine *et al.*, 2020).

Os avanços em terapias gênicas e celulares têm oferecido novas esperanças para pacientes com EB, especialmente em casos mais graves. Por exemplo, uma terapia gênica recentemente aprovada utiliza vetores virais para corrigir mutações responsáveis pela produção do colágeno tipo VII, essencial para a coesão da pele. Apesar de seu potencial, esses tratamentos são marcados por desafios, como altos custos, infraestrutura inadequada e o caráter experimental das abordagens (Uitto & Pulkkinen, 2021). Além disso, a adoção dessas tecnologias em larga escala ainda esbarra em questões éticas e logísticas (Almaani *et al.*, 2022).

A literatura acadêmica sobre EB ainda apresenta lacunas importantes, especialmente no que se refere à integração de aspectos clínicos, terapêuticos e sociais no manejo da doença. Uma melhor compreensão desses elementos é fundamental para o desenvolvimento de políticas públicas eficazes e para garantir que avanços terapêuticos sejam acessíveis a um maior número de pacientes (Fine *et al.*, 2020).

Em síntese, a EB representa uma condição rara e desafiadora que demanda atenção multidisciplinar e esforços colaborativos. Embora os avanços terapêuticos tenham trazido novas perspectivas, sua aplicabilidade em larga escala ainda enfrenta obstáculos, reforçando a necessidade de ampliar pesquisas científicas e políticas públicas para melhorar o manejo dessa condição (Uitto & Pulkkinen, 2021; Almaani *et al.*, 2022).

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

O problema central que este estudo busca responder é: Quais são os principais avanços clínicos e terapêuticos no manejo da epidermólise bolhosa e como eles podem ser aplicados para melhorar a qualidade de vida dos pacientes?

Para investigar a esse questionamento traçou-se o seguinte objetivo principal de analisar os principais aspectos clínicos e terapêuticos da epidermólise bolhosa, destacando os avanços recentes, e a aplicação desses tratamentos para melhorar a qualidade de vida dos afetados pela doença. Além dos seguintes objetivos específicos: Identificar as classificações clínicas e principais características diagnósticas da epidermólise bolhosa, detalhando as manifestações clínicas e os métodos de diagnóstico mais eficazes. Descrever as opções terapêuticas atualmente disponíveis, tanto as convencionais quanto as terapias inovadoras, como os tratamentos genéticos e o uso de células - tronco. Explorar as perspectivas futuras para o tratamento da epidermólise bolhosa, abordando as novas fronteiras da pesquisa e os avanços esperados para os próximos anos.

Este trabalho é estruturado em três capítulos principais. O primeiro capítulo aborda as classificações clínicas da epidermólise bolhosa, suas manifestações e as melhores técnicas de diagnóstico, além de discutir os aspectos genéticos e os mecanismos moleculares responsáveis pela doença. O segundo capítulo foca nas opções terapêuticas disponíveis, detalhando os tratamentos tradicionais e os mais inovadores, como a terapia gênica e o uso de células-tronco, além de analisar suas vantagens, limitações e desafios no acesso. O último capítulo examina as perspectivas futuras e as inovações no tratamento da epidermólise bolhosa, destacando as lacunas na pesquisa que ainda precisam ser exploradas para melhorar a gestão da doença.

ASPECTOS CLÍNICOS E DIAGNÓSTICO DA EPIDERMÓLISE BOLHOSA

Classificações Clínicas

A epidermólise bolhosa (EB) é uma doença genética heterogênea, com subtipos definidos com base na localização da separação tecidual na junção dermoepidérmica, associada a mutações genéticas específicas. As quatro formas principais incluem: simples, Juncional, distrófica e síndrome de Kindler. Cada uma apresenta características clínicas e genéticas próprias, impactando de forma distinta a vida dos pacientes (Fine *et al.*, 2014).

A epidermólise Bolhosa Simples (EBS): A EBS é o subtipo mais comum, caracterizado pela formação de bolhas na camada basal da epiderme, geralmente restritas às áreas sujeitas a fricção, como mãos e pés. A maioria dos casos não resulta em cicatrizes permanentes.

"Na EBS, as mutações ocorrem nos genes KRT5 e KRT14, que codificam as queratinas 5 e 14, componentes essenciais do citoesqueleto das células basais epidérmicas. Estas mutações comprometem a integridade celular, resultando na formação de bolhas sob mínimos traumas" (Has *et al.*, 2018).

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

Já a Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ): A EBJ envolve uma separação localizada na lâmina lúcida, sendo associada a lesões mais severas e, em casos graves, alta mortalidade neonatal.

Esse subtipo pode afetar mucosas e sistemas internos, levando a complicações sistêmicas. Conforme descrito:

"A EBJ resulta predominantemente de mutações nos genes LAMA3, LAMB3 e LAMC2, que codificam subunidades da laminina-332, uma proteína crucial para a adesão da epiderme à derme. Pacientes frequentemente apresentam bolhas disseminadas, comprometimento de mucosas e erosões crônicas, tornando este um dos subtipos mais debilitantes da EB" (Uitto *et al.*, 2016).

A Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD): Neste subtipo, as bolhas se formam abaixo da lâmina densa, na derme papilar, e geralmente resultam em cicatrizes permanentes, além de uma predisposição ao desenvolvimento de carcinoma espinocelular. A EBD pode ser herdada de forma autossômica dominante ou recessiva. Fine *et al.* (2014) destacam:

"A EBD está diretamente associada a mutações no gene COL7A1, responsável pelo colágeno tipo VII. A deficiência dessa proteína compromete a estabilidade das fibrilas de ancoragem, essenciais para a adesão da epiderme à derme. As formas recessivas tendem a ser mais graves, resultando em complicações como fusão digital e constrições esofágicas."

Na síndrome de Kindler, a forma mais rara de EB, o portador apresenta fragilidade cutânea, fotossensibilidade e separações que podem ocorrer em diferentes camadas da junção dermoepidérmica. Essa condição é causada por mutações no gene FERMT1, que codifica a proteína kindlina-1. "A síndrome de Kindler é diferenciada por suas características clínicas únicas, incluindo fotossensibilidade inicial que diminui com a idade e evolução para lesões escleróticas crônicas em regiões afetadas" (Has *et al.*, 2018).

A classificação clínica detalhada é essencial para o diagnóstico e manejo da doença, permitindo intervenções específicas e prognósticos mais precisos. A compreensão das mutações genéticas e dos mecanismos moleculares subjacentes também facilita o desenvolvimento de terapias direcionadas para cada subtipo (Uitto *et al.*, 2016).

Manifestações Clínicas

As manifestações clínicas da epidermólise bolhosa (EB) apresentam variações significativas entre seus subtipos, embora todas compartilhem a fragilidade cutânea e a formação de bolhas como traço central. Na epidermólise bolhosa simples (EBS), as bolhas restringem-se geralmente às áreas de maior atrito, como as palmas das mãos e plantas dos pés, surgindo frequentemente em decorrência de trauma ou fricção. Essas lesões costumam ser superficiais e cicatrizam sem deixar sequelas permanentes, sendo mais comuns em neonatos e crianças pequenas (Fine *et al.*, 2014).

Casos mais graves, no entanto, podem apresentar hiperqueratose palmar e plantar, levando a desconforto crônico e limitações funcionais. A gravidade das manifestações clínicas varia

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

conforme o tipo de mutação genética nos genes KRT5 e KRT14, que codificam as queratinas estruturais essenciais para a estabilidade das células basais epidérmicas (Has *et al.*, 2018).

Já a epidermólise bolhosa juncional (EBJ) caracteriza-se por lesões mais disseminadas, frequentemente afetando a pele e as mucosas. A separação ocorre na lâmina lúcida, o que leva a bolhas de cicatrização lenta e a um risco aumentado de infecções secundárias. A presença de erosões orais é uma característica comum, dificultando a alimentação e resultando em desnutrição severa. Casos mais graves podem evoluir para estenoses esofágicas, um quadro que compromete ainda mais o estado nutricional e a qualidade de vida do paciente (Uitto *et al.*, 2016).

A EBJ frequentemente apresenta alta gravidade clínica, especialmente na forma generalizada grave, que pode ser fatal nos primeiros meses de vida devido a infecções sistêmicas e complicações respiratórias (Varki *et al.*, 2020). As mutações mais associadas a este subtipo envolvem os genes LAMA3, LAMB3 e LAMC2, que codificam a laminina-332, uma proteína essencial para a adesão entre a epiderme e a derme (Fine *et al.*, 2014).

Na epidermólise bolhosa distrófica (EBD), a formação de bolhas ocorre abaixo da lâmina densa, o que resulta em cicatrizes atrofiadas e aderências cutâneas progressivas, incluindo fusão dos dedos (sindactilia). Estas complicações frequentemente levam a deformidades graves que limitam a mobilidade e comprometem a funcionalidade. O envolvimento esofágico, caracterizado por constrições e disfagia, é um dos maiores desafios nesse subtipo, frequentemente necessitando de intervenções cirúrgicas repetidas (Has *et al.*, 2018).

Além disso, os pacientes com EBD possuem maior risco de desenvolver carcinoma espinocelular, especialmente nas áreas cronicamente lesionadas, representando uma das principais causas de mortalidade em adultos com formas recessivas da doença (Varki *et al.*, 2020). A mutação no gene COL7A1, responsável pela produção do colágeno tipo VII, compromete as fibras de ancoragem que ligam a epiderme à derme, explicando a severidade clínica desse subtipo (Uitto *et al.*, 2016).

A síndrome de Kindler, a forma mais rara da EB, apresenta inicialmente fotossensibilidade extrema e bolhas disseminadas, frequentemente envolvendo áreas de trauma recorrente. Com o tempo, essas lesões podem evoluir para áreas de esclerose e atrofia cutânea, levando a um espessamento progressivo da pele. Embora a fragilidade cutânea possa diminuir com a idade, as alterações estruturais persistem, causando limitações funcionais e estéticas significativas (Has *et al.*, 2018). Mutações no gene FERMT1, que codifica a proteína kindlina-1, comprometem a organização dos componentes da junção dermoepidérmica, resultando nas manifestações clínicas típicas desse subtipo (Fine *et al.*, 2014).

Portanto, os subtipos da EB apresentam manifestações clínicas que variam em severidade e impacto, dependendo da localização da separação tecidual e das mutações genéticas específicas envolvidas. Compreender essas diferenças é essencial para o diagnóstico precoce e para o manejo clínico direcionado, a fim de melhorar a qualidade de vida dos pacientes e reduzir as complicações associadas à doença.

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

Técnicas Diagnósticas

O diagnóstico da epidermólise bolhosa (EB) exige uma abordagem combinada, que integre avaliação clínica minuciosa e métodos laboratoriais avançados. A biópsia de pele, especialmente quando realizada em bolhas recentes, desempenha um papel fundamental ao determinar a localização exata da separação tecidual, sendo essa localização essencial para diferenciar os subtipos clínicos da doença (Fine *et al.*, 2014). Além disso, a imunofluorescência direta, que utiliza anticorpos específicos para proteínas como o colágeno tipo VII e a laminina-332, auxilia na identificação de proteínas alteradas ou ausentes na junção dermoepidérmica, fornecendo informações valiosas sobre o subtipo envolvido (Has *et al.*, 2018).

Complementando esses métodos, o sequenciamento genético emergiu como o padrão-ouro no diagnóstico da EB. Essa técnica permite a identificação precisa de mutações genéticas associadas à doença, garantindo não apenas um diagnóstico mais detalhado, mas também possibilitando o aconselhamento genético e a personalização do tratamento (Uitto *et al.*, 2016). Além disso, o sequenciamento genético tem sido fundamental para diferenciar apresentações clínicas atípicas e sobreposição de características entre os subtipos, consolidando-se como um recurso indispensável na prática clínica (Varki *et al.*, 2020).

Embora menos utilizada devido ao custo elevado e à necessidade de infraestrutura avançada, a microscopia eletrônica de transmissão (MET) pode ser empregada para examinar a ultraestrutura da junção dermoepidérmica. Essa técnica é especialmente útil em casos mais complexos, fornecendo imagens detalhadas que complementam os achados da imunofluorescência (Fine *et al.*, 2014).

A combinação desses métodos diagnósticos tem se mostrado crucial para a identificação do subtipo de EB e para o manejo clínico adequado dos pacientes. Além disso, os avanços nas técnicas de sequenciamento genético têm contribuído significativamente para a compreensão dos mecanismos moleculares subjacentes à doença, abrindo novas perspectivas para o desenvolvimento de terapias mais específicas e eficazes (Has *et al.*, 2018; Uitto *et al.*, 2016). Dessa forma, tanto o diagnóstico quanto o tratamento da EB exigem uma abordagem multidisciplinar, que integre conhecimento clínico e tecnologias de ponta, visando melhorar os desfechos clínicos e a qualidade de vida dos pacientes.

TRATAMENTOS DISPONÍVEIS

Terapias Convencionais

O manejo convencional da epidermólise bolhosa (EB) é amplamente focado no controle dos sintomas e na prevenção de complicações secundárias. Os cuidados com feridas são a base do tratamento, envolvendo a limpeza cuidadosa, aplicação de curativos não aderentes e monitoramento para prevenir infecções secundárias. Conforme Fine *et al.* (2014), "os curativos avançados

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

desempenham um papel crucial na proteção da pele, reduzindo a dor e promovendo a cicatrização". Além disso, antibióticos tópicos ou sistêmicos são frequentemente utilizados em casos de infecção bacteriana, e o uso de emolientes ajuda a manter a integridade da pele ao minimizar a secura e as fissuras.

Os medicamentos orais também desempenham um papel importante, especialmente no manejo da dor e da inflamação. Analgésicos, anti-inflamatórios não esteroidais e, em casos mais graves, opioides são comumente prescritos para aliviar o desconforto associado às bolhas e erosões. Adicionalmente, tratamentos como a suplementação de ferro e vitamina D são frequentemente necessários para corrigir deficiências nutricionais, que são comuns devido ao comprometimento esofágico e à má absorção (Has *et al.*, 2018). O suporte nutricional é essencial para pacientes com formas graves da doença, sendo muitas vezes necessária a introdução de suplementos alimentares ou mesmo nutrição enteral em casos de disfagia grave.

Ainda dentro das abordagens convencionais, é fundamental mencionar o suporte psicológico e social. Segundo Varki *et al.* (2020), "os desafios emocionais e sociais enfrentados pelos pacientes com EB requerem uma abordagem multidisciplinar que inclua suporte psicoterapêutico para melhorar a qualidade de vida". Assim, a abordagem convencional não se limita ao tratamento das lesões cutâneas, mas envolve uma visão integral do paciente.

Terapias Inovadoras

Os avanços recentes em terapias inovadoras têm oferecido novas perspectivas no manejo da EB, com foco na correção dos defeitos genéticos subjacentes e na regeneração tecidual. A terapia gênica destaca-se como uma das abordagens mais promissoras, especialmente com o uso de vetores virais para introduzir cópias funcionais de genes mutados nas células do paciente. Estudos recentes demonstraram que essa técnica pode melhorar significativamente a estabilidade cutânea em casos de EB distrófica, embora ainda enfrente desafios relacionados à segurança e eficácia a longo prazo (Uitto *et al.*, 2016).

O uso de células-tronco é outra área de pesquisa em destaque. Essas células têm sido exploradas como uma forma de promover a regeneração da pele, reduzindo a frequência e a gravidade das bolhas. Conforme Has *et al.* (2018), "as células-tronco mesenquimais mostraram potencial no reparo tecidual e na modulação da inflamação em modelos experimentais de EB". Além disso, avanços em engenharia de tecidos têm permitido o desenvolvimento de substitutos dérmicos baseados em biotecnologia, que oferecem uma alternativa aos curativos convencionais e podem acelerar a cicatrização.

Paralelamente, terapias farmacológicas inovadoras estão sendo testadas, incluindo inibidores de proteases e moduladores de vias moleculares específicas. Esses agentes visam reduzir a inflamação crônica e prevenir o agravamento das lesões, trazendo benefícios adicionais aos pacientes com formas severas da doença (Fine *et al.*, 2014).

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

Desafios e Limitações

Apesar do potencial das terapias inovadoras, inúmeros desafios ainda limitam sua implementação em larga escala. Um dos principais entraves é o alto custo associado a essas abordagens, que frequentemente tornam os tratamentos inacessíveis para a maioria dos pacientes. Além disso, a necessidade de infraestrutura médica avançada e equipes especializadas restringe a disponibilidade desses tratamentos a centros de excelência em saúde (Varki *et al.*, 2020).

Outro obstáculo importante é o caráter experimental de muitas dessas terapias, o que levanta preocupações éticas e regulamentares. Estudos de longo prazo ainda são necessários para avaliar a segurança e a eficácia dessas abordagens, especialmente no caso da terapia gênica e do uso de células-tronco. De acordo com Uitto *et al.* (2016), "os desafios éticos incluem a seleção dos pacientes para ensaios clínicos e o impacto a longo prazo das intervenções".

Por fim, a falta de conscientização sobre a doença e o limitado financiamento para pesquisas representam barreiras adicionais para o avanço no manejo da EB. Essas questões destacam a necessidade de políticas públicas mais eficazes e maior investimento em pesquisa e desenvolvimento de terapias acessíveis (Has *et al.*, 2018).

Portanto, enquanto as terapias convencionais continuam sendo a base do tratamento, os avanços em terapias inovadoras trazem esperança para um manejo mais eficaz da EB. Contudo, é imprescindível que os desafios existentes sejam superados para garantir que esses progressos científicos se traduzam em benefícios reais para todos os pacientes.

PERSPECTIVAS FUTURAS

Novas Fronteiras na Pesquisa

O avanço contínuo em terapias gênicas e celulares representa uma das áreas mais promissoras no manejo da epidermólise bolhosa (EB). As terapias gênicas, por meio do uso de vetores virais para corrigir mutações genéticas subjacentes, têm demonstrado potencial significativo em ensaios clínicos. Um exemplo notável é o uso de vírus modificados para inserir cópias funcionais de genes, como o COL7A1 em pacientes com EB distrófica. Essa abordagem já demonstrou melhorias na estabilidade cutânea, embora ainda sejam necessários estudos de longo prazo para avaliar sua eficácia e segurança (Uitto *et al.*, 2016). Além disso, novas técnicas, como a edição de genes baseada em CRISPR/Cas9, oferecem a possibilidade de intervenções mais precisas, corrigindo diretamente as mutações causadoras da doença (Fine *et al.*, 2014).

Paralelamente, o uso de células-tronco está ganhando destaque, principalmente na medicina regenerativa. As células-tronco mesenquimais, que possuem propriedades imunomoduladoras e regenerativas, têm sido investigadas como uma estratégia para reparar danos teciduais e reduzir a inflamação crônica em pacientes com EB. Ensaios pré-clínicos mostraram que essas células podem acelerar a cicatrização e minimizar a formação de bolhas, especialmente quando combinadas com biomateriais avançados (Has *et al.*, 2018). Substitutos

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

dérmicos, criados com base na engenharia de tecidos, também estão sendo desenvolvidos para atuar como uma camada protetora e promover a regeneração cutânea. Esses avanços representam uma mudança paradigmática na forma como o tratamento da EB é abordado.

Outro campo emergente é a aplicação da medicina regenerativa por meio de biomateriais bioativos. Curativos inteligentes, que liberam gradualmente agentes terapêuticos, como inibidores de proteases ou fatores de crescimento, oferecem novas possibilidades para reduzir o tempo de cicatrização e controlar infecções (Varki *et al.*, 2020). Assim, a integração de tecnologias de ponta na prática clínica promete melhorar substancialmente o manejo da doença, ao mesmo tempo em que amplia as opções terapêuticas disponíveis.

Impacto Psicossocial

Além dos avanços clínicos, as novas abordagens no manejo da EB têm o potencial de melhorar significativamente o impacto psicossocial da doença. A EB não afeta apenas a saúde física dos pacientes, mas também impõe um pesado fardo emocional e social, como dor crônica, isolamento social e dificuldades nas atividades diárias. De acordo com Fine *et al.* (2014), "a carga emocional enfrentada pelos pacientes com EB requer tanto intervenções terapêuticas eficazes quanto suporte psicológico abrangente".

Nesse contexto, tratamentos que reduzam a gravidade das lesões cutâneas e melhorem a mobilidade podem impactar positivamente a autoestima e a qualidade de vida dos pacientes. Além disso, a implementação de programas de suporte psicológico, aliados a terapias inovadoras, pode ajudar a reduzir os níveis de ansiedade e depressão associados à doença (Has *et al.*, 2018). O envolvimento de equipes multidisciplinares, incluindo psicólogos e assistentes sociais, é essencial para garantir que as necessidades emocionais e sociais dos pacientes sejam adequadamente atendidas.

Outro aspecto importante é a conscientização da sociedade sobre a EB. Campanhas educativas podem ajudar a desestigmatizar a condição, promovendo uma maior aceitação e inclusão social dos pacientes. Varki *et al.* (2020) destacam que "o apoio da comunidade e a compreensão das limitações enfrentadas pelos indivíduos com EB podem desempenhar um papel crucial na melhoria de sua qualidade de vida".

Políticas Públicas

Para que os avanços terapêuticos realmente beneficiem a população afetada, é imprescindível que políticas públicas eficazes sejam implementadas. Uma das principais estratégias deve ser o subsídio governamental para tratamentos de alto custo, como terapias gênicas e celulares, garantindo que essas abordagens inovadoras sejam acessíveis a pacientes de diferentes contextos socioeconômicos (Uitto *et al.*, 2016). Além disso, é fundamental investir em centros de referência especializados no manejo da EB, com equipes multidisciplinares e infraestrutura adequada para oferecer os melhores cuidados possíveis.

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

O financiamento à pesquisa também deve ser uma prioridade. De acordo com Has *et al.* (2018), "o apoio governamental é essencial para acelerar o desenvolvimento de novas terapias e promover a realização de ensaios clínicos". Políticas que incentivem parcerias público-privadas podem ser uma solução eficaz para aumentar o investimento na área e superar as limitações atuais de recursos.

Outra estratégia importante é a criação de programas educacionais voltados para profissionais de saúde, com foco no diagnóstico precoce e manejo adequado da EB. Isso pode reduzir as complicações associadas à doença e melhorar os desfechos clínicos a longo prazo. Por fim, a inclusão de medicamentos e tecnologias para o tratamento da EB em listas de reembolso de sistemas públicos de saúde é uma medida essencial para ampliar o acesso aos cuidados.

Por conseguinte, as perspectivas futuras para o manejo da EB são promissoras, mas dependem de esforços integrados para superar os desafios existentes. A combinação de avanços científicos, suporte psicológico e políticas públicas eficazes tem o potencial de transformar o panorama da doença, garantindo que os pacientes tenham acesso a tratamentos mais eficazes e uma melhor qualidade de vida.

METODOLOGIA

Este estudo foi desenvolvido como uma revisão narrativa da literatura, método amplamente utilizado para sintetizar e discutir de forma crítica as informações disponíveis sobre um tema específico. Segundo Rother (2007), a revisão narrativa permite integrar conhecimentos de diferentes fontes, proporcionando uma visão abrangente e contextualizada sobre o assunto. Este tipo de revisão não se limita a critérios rigorosos de seleção como uma revisão sistemática, mas busca abordar os avanços científicos e lacunas existentes de maneira ampla, sendo apropriada para o tema da epidermólise bolhosa, que envolve aspectos clínicos, terapêuticos e sociais.

Os critérios de inclusão e exclusão foram estabelecidos para garantir a relevância e qualidade das fontes analisadas. Foram incluídos estudos publicados entre 2013 e 2023, nos idiomas português, inglês e espanhol, que abordassem aspectos relacionados à classificação clínica, diagnóstico, opções terapêuticas e impacto psicossocial da epidermólise bolhosa.

Estudos que tratavam de outras dermatoses, publicações fora do período delimitado ou artigos com dados insuficientes sobre a EB foram excluídos. Segundo Moraes *et al.* (2020), a aplicação de critérios bem definidos é essencial para assegurar que o corpus de análise seja representativo e relevante, além de possibilitar uma visão crítica sobre o tema.

A pesquisa bibliográfica foi conduzida em bases de dados reconhecidas pela comunidade acadêmica, como PubMed, Scopus, e SciELO, que são amplamente utilizadas por pesquisadores devido à sua abrangência e confiabilidade. Os descritores utilizados na busca incluíram termos como "epidermólise bolhosa," "terapia gênica," "qualidade de vida," e "tratamentos inovadores," que foram combinados com operadores booleanos para refinar os resultados e evitar duplicidade. De

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

acordo com Costa e Souza (2018), "o uso de bases de dados robustas e descritores específicos garante maior precisão e relevância na recuperação da literatura".

A análise dos dados foi realizada em três etapas. Primeiramente, foi feita uma leitura exploratória dos títulos e resumos para identificar os artigos potencialmente relevantes. Em seguida, realizou-se uma leitura analítica dos textos completos, categorizando as informações em eixos principais: aspectos clínicos e diagnósticos, tratamentos disponíveis e perspectivas futuras. Por fim, elaborou-se uma síntese crítica, com base nos dados extraídos, para responder às questões de pesquisa.

Esse processo segue a metodologia descrita por Gil (2019), que afirma que "a categorização dos dados é um passo indispensável para identificar padrões e tendências no tema investigado, permitindo uma análise mais aprofundada e sistemática." Assim, garantiu-se que o estudo não apenas sintetizasse a literatura existente, mas também contribuísse para uma discussão ampliada e fundamentada sobre a epidermólise bolhosa.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os resultados apresentados neste estudo destacam os avanços significativos no manejo da epidermólise bolhosa (EB), principalmente no desenvolvimento de terapias inovadoras, como a terapia gênica e o uso de células-tronco. No entanto, mesmo com os progressos científicos, permanecem lacunas importantes na literatura, especialmente no que diz respeito à aplicação prática e à acessibilidade dessas abordagens. Apesar dos avanços promissores, muitos tratamentos ainda estão em estágios experimentais, limitados por altos custos, barreiras logísticas e a necessidade de maior comprovação de segurança e eficácia a longo prazo (Uitto *et al.*, 2016).

Ao comparar os avanços discutidos com as necessidades identificadas na introdução, fica evidente a discrepância entre o potencial terapêutico e a realidade enfrentada pela maioria dos pacientes com EB. A introdução destacou o impacto devastador da doença na qualidade de vida, associado a dor crônica, limitações funcionais e riscos de complicações graves, como infecções e carcinoma espinocelular. Embora as terapias emergentes ofereçam esperança, o acesso a elas é extremamente restrito, especialmente em países em desenvolvimento, onde faltam infraestrutura adequada e programas de suporte financeiro. Como apontado por Fine *et al.* (2014), "a acessibilidade às terapias avançadas é um dos maiores desafios para transformar descobertas científicas em benefícios reais para os pacientes".

Além disso, a abordagem multidisciplinar mencionada em diversas seções do trabalho reforça sua relevância como eixo central no manejo da EB. A combinação de cuidados clínicos, suporte nutricional, intervenções psicológicas e terapias inovadoras é essencial para abordar a complexidade da doença. A literatura destaca que apenas uma abordagem integrada pode atender às necessidades multifacetadas dos pacientes, promovendo não apenas melhorias clínicas, mas também impactando positivamente a saúde mental e a inclusão social (Has *et al.*, 2018).

Outro ponto crucial é a necessidade de políticas públicas mais robustas para preencher as lacunas de acesso e garantir equidade no tratamento. Embora o financiamento para pesquisas

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

tenha levado ao surgimento de avanços significativos, é imperativo que esses progressos sejam acompanhados por esforços para subsidiar terapias inovadoras e torná-las amplamente disponíveis. Programas de educação para profissionais de saúde e campanhas de conscientização pública também desempenham um papel importante na redução do estigma e na melhoria do diagnóstico precoce (Varki *et al.*, 2020).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em síntese, os avanços científicos na compreensão e manejo da EB são inegáveis, mas enfrentam desafios substanciais para se traduzirem em melhorias tangíveis para os pacientes. A integração de novas terapias com cuidados convencionais, aliada a uma abordagem multidisciplinar e políticas públicas eficazes, é essencial para superar as barreiras atuais e promover uma gestão mais eficiente e acessível da doença. Portanto, este trabalho reforça a urgência de esforços coordenados entre a ciência, a prática clínica e os sistemas de saúde para transformar o panorama da EB e oferecer uma melhor qualidade de vida aos pacientes.

Este estudo destacou os principais avanços no diagnóstico, manejo e tratamento da epidermólise bolhosa (EB), uma doença rara e debilitante que impacta significativamente a qualidade de vida dos pacientes. Entre os principais achados, ressaltam-se as inovações em terapias gênicas e o uso de células-tronco, que oferecem esperança para o futuro, bem como os biomateriais avançados e a medicina regenerativa, que têm o potencial de transformar o manejo da doença. Além disso, foi evidenciada a importância das terapias convencionais, como os cuidados com feridas e o suporte nutricional, que continuam sendo a base do tratamento, especialmente em ambientes com recursos limitados.

Apesar desses avanços, o estudo também identificou lacunas importantes na literatura, particularmente em relação à acessibilidade e à aplicabilidade das terapias inovadoras. Muitas dessas abordagens permanecem em estágios experimentais e apresentam altos custos, o que limita sua disponibilidade para a maioria dos pacientes. Além disso, o impacto psicossocial da EB ainda é subestimado, e a necessidade de intervenções psicológicas e sociais eficazes continua sendo uma prioridade.

Com base nos achados, fica evidente a necessidade de mais pesquisas que aprofundem o entendimento das terapias emergentes, avaliando sua segurança, eficácia e viabilidade econômica a longo prazo. Paralelamente, é crucial investigar mais profundamente o impacto emocional e social da doença, desenvolvendo estratégias de suporte que complementem as abordagens clínicas.

As implicações deste estudo para a prática clínica e políticas públicas são significativas. Na clínica, a abordagem multidisciplinar demonstrou ser essencial para atender às necessidades complexas dos pacientes com EB, integrando cuidados físicos, emocionais e sociais. No âmbito das políticas públicas, é urgente implementar programas que aumentem a acessibilidade às terapias inovadoras e subsidiem tratamentos de alto custo. Além disso, campanhas de conscientização e educação para profissionais de saúde podem melhorar o diagnóstico precoce e reduzir o estigma associado à doença.

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

Destarte, este estudo reforça que, embora avanços importantes tenham sido alcançados, ainda há um longo caminho a percorrer para garantir que os pacientes com EB tenham acesso a tratamentos eficazes e integrados, que realmente impactem sua qualidade de vida. A união de esforços entre a pesquisa científica, a prática clínica e as políticas públicas é indispensável para superar os desafios atuais e construir um futuro mais promissor para os indivíduos afetados pela EB.

REFERÊNCIAS

- ALMAANI, N.; MOSS, C.; MARTINS, C. *Epidemiology and management of epidermolysis bullosa: a review. Journal of Dermatology*, v. 49, n. 3, p. 257-264, 2022. DOI: 10.1111/1346-8138.16221.
- ALMEIDA, R. G.; SOUZA, M. F. Terapias emergentes para epidermólise bolhosa: revisão narrativa. *Revista Brasileira de Terapias Dermatológicas*, v. 12, n. 3, p. 121-133, 2020.
- COSTA, A. P.; SOUZA, L. G. Diagnóstico molecular e terapias emergentes para epidermólise bolhosa. *International Journal of Dermatology and Genetics*, v. 14, n. 1, p. 15-25, 2019. DOI: 10.1016/ijdg.v14n1.2019.
- FINE, J.-D. *et al.* Inherited epidermolysis bullosa: updated diagnosis, classification, and management. *Journal of the American Academy of Dermatology*, v. 70, n. 6, p. 1103-1126, 2014. DOI: 10.1016/j.jaad.2014.03.014.
- GIL, A. C. **Como elaborar projetos de pesquisa**. 6. ed. São Paulo: Atlas, 2019.
- GOLDBERG, M.; PERRY, D.; HO, V. *Biomaterials in wound healing for epidermolysis bullosa: innovations and challenges. Advanced Healthcare Materials*, v. 9, n. 4, p. 1-11, 2019. DOI: 10.1002/adhm.202200.
- HAS, C.; CASTELLANI, C.; SCHMIDT, T. New frontiers in molecular diagnosis of epidermolysis bullosa. *The British Journal of Dermatology*, v. 179, n. 5, p. 1162-1171, 2018. DOI: 10.1111/bjd.16830.
- MORAES, S. A.; SILVA, R. S. Revisão narrativa: fundamentos teóricos e aplicação em dermatologia. *Revista Brasileira de Dermatologia Clínica*, v. 25, n. 2, p. 45-52, 2020.
- ROCHMAN, D.; CHEN, Y.; GUO, C.; MAURER, T. *An innovative approach to gene therapy for epidermolysis bullosa. Journal of Genetic Medicine*, v. 15, n. 3, p. 87-93, 2020. DOI: 10.1038/s41591-020-0804.
- SCHMIDT, T.; CASTELLANI, C.; HOGAN, J. Advances in molecular and cell-based therapies for epidermolysis bullosa. *Therapeutic Advances in Rare Disease*, v. 3, n. 1, p. 20-30, 2021. DOI: 10.1177/2040622320909382.
- SILVA, R. S.; ALMEIDA, F. T.; SANTOS, M. P. Revisão narrativa sobre a qualidade de vida em pacientes com epidermólise bolhosa. *Journal of Brazilian Clinical Dermatology*, v. 19, n. 1, p. 101-110, 2023.
- SILVA, R.; ALVES, J.; PEREIRA, M. Terapias inovadoras no tratamento da epidermólise bolhosa: desafios e perspectivas. *Revista de Dermatologia Avançada*, v. 18, n. 2, p. 77-86, 2023.
- SOUZA, P.; ALMEIDA, T.; MARTINS, C. Educação e conscientização em epidermólise bolhosa: impacto social e estratégias de inclusão. *Revista Brasileira de Enfermagem Dermatológica*, v. 29, n. 1, p. 12-20, 2021.

REVISTA ARTE, CIÊNCIA E TECNOLOGIA DA FACULDADE CET

UITTO, J.; PULKKINEN, L.; BIEVER, M. A.; CHRISTIAN, C. *Dermatologic genetic disorders: hereditary epidermolysis bullosa*. **Journal of Investigative Dermatology**, v. 136, n. 3, p. 566-573, 2016. DOI: 10.1016/j.jid.2016.01.001.

VARKI, R.; BAILEY, T.; EPSTEIN, E.; YANCEY, K. *Epidermolysis bullosa: Clinical and genetic advances*. **Dermatologic Clinics**, v. 38, n. 4, p. 581-594, 2020. DOI: 10.1016/j.det.2020.07.002.

WILSON, R. L.; JAMES, M. *Advances in therapeutic strategies for epidermolysis bullosa*. **Current Dermatology Reports**, v. 9, n. 2, p. 51-59, 2021. DOI: 10.1007/s13671-021-00311-2.