Residência RP Pediátrica
Publicação Oficial da Sociedade Brasileira de Pediatria
ISSN-Online: 2236-6814

Data de Submissão: 04/04/2021
Data de Aprovação: 04/05/2023

RELATO DE CASO

Síndrome de Bart: relato de caso e revisão

Bart syndrome: case report and review

Maria Paula Sandri Facchin[1], Mayara Reis de Oliveira[1], Marina Helena Capra[1], Ana Carolina Vieira[1], Fabiana Rubbo de Melo[1], Jaqueline Reginatti[1]

Palavras-chave:
Anormalidades congênitas,
Epidermólise bolhosa,
Recém-nascido,
Anormalidades da pele.

Resumo

Paciente recém-nascido, do sexo masculino, branco, com idade gestacional de 37 semanas e 5 dias. Durante seu atendimento inicial, não foram notadas alterações, exceto por lesões de pele: aplasia cutânea em membros, dorso, região inguinal e mucosas, bem como lesões bolhosas e alterações ungueais. Em exame anatomopatológico, constatou-se epidermólise bolhosa. Paciente evoluiu mal e desenvolveu sepse neonatal, sendo realizados diversos esquemas de antibioticoterapia e curativos. Após apresentar piora clínica importante e refratariedade ao tratamento proposto, evoluiu a óbito com 57 dias de vida. A síndrome de Bart é uma condição genética e seu diagnóstico é clínico, realizado por meio da tríade: aplasia cutânea, epidermólise bolhosa e alterações ungueais. Essa síndrome está ligada à herança autossômica dominante e ocorre por conta de uma mutação no gene do colágeno tipo VII. Apesar de possuir um bom prognóstico, seu diagnóstico deve ser precoce para que o tratamento, que é baseado em curativos e antibióticos tópicos, possa ser iniciado o mais breve possível e, dessa forma, previna as possíveis complicações, tais como: sepse, hemorragias e distúrbio hidroeletrolíticos.

Keywords:
Congenital Abnormalities,
Epidermolysis Bullosa,
Infant,
newborn,
diseases,
Skin abnormalities.

Abstract

MAB, newborn male, e.t , gestational age of 37 weeks and 5 days. During his initial care, no changes were noted, except for skin lesions: cutaneous aplasia on limbs, back, inguinal region and mucous membranes, as well as bullous lesions and nail alterations. The e.t o nt the anatomopathological exam was epidermolysis bullosa. The patient had a bad e.t o nt and developed neonatal sepsis, and several antibiotic therapy and dressings were performed. After presenting n e.t o ntent clinical worsening and refractoriness to the proposed treatment, he died at 57 days of life. Barts syndrome is a genetic condition, and its diagnosis is clinical, made through the triad: cutaneous aplasia, epidermolysis bullosa and nail dystrophies. This syndrome is linked to autosomal dominant inheritance and occur e.t oto a mutation in the type VII collagen gene. Despite having a good prognosis, its diagnosis must be early, so the treatment, which is based on topical dressings and antibiotics, can be started as soon as possible to prevent possible complications such as: sepsis, hemorrhages, hydroelectrolytic disorder and death.

[1] Universidade de Caxias do Sul, Medicina - Caxias do Sul - Rio Grande do Sul - Brasil.

Endereço para correspondência:
Maria Paula Sandri Facchin.
Universidade de Caxias do Sul. Rua Francisco Getúlio Vargas, nº 113,Samuel Guazzelli,
Caxias do Sul, RS, Brasil. CEP: 95200-000. E-mail: mariapaula.sf@hotmail.com

DOI: 10.25060/residpediatr-2023.v13n3-604

Este trabalho está licenciado sob uma Creative Commons Attribution 4.0 International License.

INTRODUÇÃO

A síndrome de Bart foi descrita pela primeira vez em 1966 por Bart et al. (2015)[1], ao estudar 26 membros de uma família[2]. Ela é definida pela coexistência de epidermólise bolhosa e aplasia cutânea congênita[3]. É classificada como uma síndrome genética, sendo diagnosticada clinicamente através da tríade: epidermólise bolhosa, aplasia cutânea e alterações ungueais[4].

A síndrome de Bart diferencia-se de outras causas de aplasia cutânea congênita por presença de bolhas e fragilidade da pele. Além disso, predomina-se na região acral[3].

Sabe-se atualmente que os pacientes apresentam uma herança autossômica dominante[4], causada por uma mutação no gene do colágeno tipo VII, situado no cromossomo 3[5].

O diagnóstico pode ser confirmado a partir da histopatologia e mapeamento genético. Apresenta prognóstico favorável na ausência de outras anormalidades e melhora espontânea progressiva se reconhecimento precoce e tratamento conservador[4,6].

RELATO DE CASO

Paciente MAB, masculino, branco, recém-nascido de parto normal com 37 semanas e 5 dias, pesando 2350g. Apresenta exame físico sem alterações, exceto por lesões de pele. Foi solicitada a avaliação da dermatologia devido à aplasia cutânea (Figura 1) em membros superiores, inferiores, dorso, mucosa oral, nariz e região inguinal; além de algumas lesões bolhosas (Figuras 2 e 3) e alterações ungueais (Figura 4). Executou-se biópsia de pele, que teve como resultado epidermólise bolhosa. Devido ao grande risco de contaminação, foi iniciada antibioticoterapia sistêmica e curativos diários. Após 20 dias, mesmo com o escalonamento dos antibióticos e realização de CHAD, paciente evoluiu com sepse. Apresentou piora clínica importante, com oligúria e hiponatremia, diversas extubações, desconforto respiratório, aumento de lesões em orofaringe e também pneumonia atelectásica. Manifestou melena, diarreia, hematúria e vômitos. Paciente foi sedado e a analgesia foi otimizada, manteve lesões crostosas em membros e bolhas rompidas no períneo. Evoluiu a óbito após 57 dias do nascimento.



Figura 1. Aplasia cutânea em ambos os membros inferiores, no dia do nascimento do paciente.



Figura 2. Lesões bolhosas em mucosa oral e face.



Figura 3. Lesões bolhosas disseminadas e aplasia cutânea em membro inferior direito.

DISCUSSÃO

A síndrome de Bart é diagnosticada através de critérios clínicos que compõem uma tríade de sintomas: aplasia cutânea, epidermólise bolhosa (bolhas, pústulas, vesículas) e alterações ungueais[7]. Essa síndrome é considerada uma variante da aplasia cutânea congênita e da epidermólise bolhosa. A confirmação diagnóstica é feita por meio de uma avaliação



Figura 4. Distrofia ungueal em quirodáctilos da mão esquerda.

histológica da pele com imunofluorescência e/ou microscopia eletrônica para classificar o subtipo da epidermólise bolhosa[1]. No caso relatado neste trabalho e no citado por Reddy et al.[8] foi realizado o estudo histológico.

O conhecimento já consolidado sobre essa doença é de que ela é autossômica dominante, e que ocorre devido a uma mutação no gene do colágeno tipo VII no cromossomo 3[4]. Entretanto, todo o mecanismo que faz isso acontecer ainda é desconhecido, sendo ainda discutido entre os autores, que divergem com teorias de que as lesões são por traumas intrauterinos até de que as áreas acometidas seguem dermátomos e, por isso, existem lesões simétricas e bilaterais[7], principalmente nas áreas mediais da perna, envolvendo desde o joelho até o calcâneo[3].

O diagnóstico precoce é de extrema relevância, a fim de que o tratamento mais eficaz possa ser instituído rapidamente, bem como a prevenção de complicações[4]. O manejo é realizado através de curativos com gaze estéril e antibiótico tópico para a prevenção de infecções secundárias. No caso relatado por Reddy et al. (2011)[8], em que não houve necessidade de associar uma terapia sistêmica, foi prescrito ao paciente o uso de corticoide oral para controlar a formação de novas bolhas, e durante a higiene das lesões foram utilizados água morna e permanganato de potássio. Além disso, antibioticoterapia sistêmica pode ser considerada se houver suspeita de infecção, bem como debridamento das lesões[7].

O prognóstico é considerado relativamente bom[7] se, além de o diagnóstico ser precoce, o tratamento for instituído rapidamente. Entretanto, as complicações podem ser graves e levar a óbito, principalmente, por sepse, hemorragia, infecção local, perda excessiva de fluidos pelas lesões e distúrbios hidroeletrolíticos, como no caso relatado neste trabalho[4].

REFERÊNCIAS

1. Kim D, Lim H, Lim S. Bart Syndrome. Arch Plast Surg. 2015;42(2):243-5. DOI: https://doi.org/10.5999/aps.2015.42.2.243
2. Amichai B, Metzker A. Bart's syndrome. Int J Dermatol. 1994;33(3):161-3. https://doi.org/10.1111/j.1365-4362.1994.tb04939.x
3. Bolognia JL, Jorizzo, JL, Shaffer JV. Dermatologia. 3ª ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2015. p. 1574-80.
4. Albernaz R, Silva A. Bart syndrome: a case report. Res Pediatr. 2017 Ago;6(2):94-97. https://doi.org/10.25060/residpediatr-2016.v6n2-11
5. Christiano AM, Bart BJ, Epstein EHJ, Uitto J. Genetic basis of Bart's syndrome: a glycine substitution mutation in type VII collagen gene. J Invest Dermatol. 1996 Apr;106(4):778-80. DOI: https://doi.org/10.1111/1523-1747.ep12346304
6. Neema S, Mukherjee S, Shaw SC. Bart Syndrome. Indian Pediatr. 2019 Dec;56(12):1083.
7. Almeida NAP, Serafini F, Marchiori J, Moro JG. Você conhece esta síndrome? An Bras Dermatol. 2010 Fev;85(1):119-21. DOI: https://doi.org/10.1590/S0365-05962010000100023.
8. Reddy CU, Reddy KS, Reddy JJ. Bart Syndrome: a rare entity. Arch Oral Res. 2011 Jan/Apr;7(1):69-73. DOI: http://dx.doi.org/10.7213/aor.v7i1.23146