

Síndrome de Bart: Relato de caso

Bart syndrome: A case report

Renata Teles Albernaz¹, Adriana Prazeres da Silva²

Palavras-chave:

anormalidades da pele,
doenças genéticas
Inatas,
epidermólise bolhosa.

Resumo

A síndrome de Bart é uma desordem genética caracterizada por ausência localizada da pele (presente ao nascimento), epidermólise bolhosa (EB) e alterações ungueais. É uma herança autossômica dominante, causada por mutação no gene do colágeno tipo VII no cromossomo 3p. Descreve-se o caso de uma paciente do sexo feminino que manifestou tais características ao nascimento, sendo observada, já na sala de parto, ausência de pele em membros inferiores e, no dia seguinte, bolhas íntegras e rotas em mucosa oral, além da ausência de algumas unhas. O diagnóstico é clínico, portanto, foi realizado pelas características típicas, não sendo possível confirmação laboratorial devido à ausência de bolhas íntegras para biópsia e imunofluorescência direta, durante o acompanhamento da paciente. O tratamento, que na maioria dos casos envolve medidas conservadoras, foi feito com curativos diários em membros inferiores, remoção do fluido de algumas bolhas e cuidado com a pele e mucosas, evitando traumas. Observou-se melhora importante de todas as lesões e a paciente atualmente mantém acompanhamento ambulatorial com dermatopediatria, com lesões cicatriciais em membros inferiores e sem lesões bolhosas.

Keywords:

epidermolysis bullosa,
genetic diseases, inborn,
skin abnormalities.

Abstract

Bart's syndrome is a genetic disorder characterized by the absence of localized skin (present at birth), epidermolysis bullosa (EB) and ungual changes. It is an autosomal dominant inheritance, caused by mutations in the type VII collagen gene on chromosome 3p. It is described the case of a female patient who expressed these characteristics at birth. In the delivery room, it was observed that there was no skin in the lower limbs, and the next day, intact blisters and routes oral mucosa, and the absence of some nails. The diagnosis is clinical, so it has been confirmed through the typical characteristics; laboratory confirmation was not possible due to lack of integrity bubbles for biopsy and direct immunofluorescence, while monitoring the patient. The treatment, which in most cases involves conservative measures, was performed with daily bandages in the lower limbs, fluid removal from some bubbles and skin and mucous care, avoiding trauma. It was observed a significant improvement of all injuries and the patient currently has been in an outpatient follow-up with a pediatric dermatologist with cicatricial lesions on the lower limbs and without bullous lesions.

¹ Médica - Residente de Pediatria. Hospital Regional de Mato Grosso do Sul (HRMS), Campo Grande, MS, Brasil.

² Médica pediatra com especialização em dermatologia pediátrica (HC-UFPR) - Preceptora da residência médica em Pediatria do Hospital Regional de Mato Grosso do Sul (HRMS), Campo Grande, MS, Brasil.

Endereço para correspondência:

Adriana Prazeres da Silva.

Hospital Regional de Mato Grosso do Sul (HRMS). Avenida Nelly Martins, nº 1838, Apartamento 1204, Bairro Carandá Bosque, Campo Grande, MS, Brasil. CEP: 79032-295.

INTRODUÇÃO

Em 1966, Bart et al. relataram 26 membros de uma família que apresentavam ausência congênita de pele em membros inferiores, bolhas cutâneo-mucosas e ausência ou deformidade das unhas. Esta associação única ficou conhecida como Síndrome de Bart¹.

Considerada atualmente uma doença genética², a síndrome de Bart é uma herança autossômica dominante, causada por mutação no gene do colágeno tipo VII no cromossomo 3p³.

A aplasia cutis pode ser uni ou bilateral e é identificada ao nascimento. A doença tende a ocorrer nas partes do corpo sujeitas a fricção e trauma (pés, mãos, braços, pernas e cavidade oral)¹, e pode estar relacionada com qualquer subtipo de epidermólise bolhosa (EB): simples, junctional ou distrófica, sendo mais frequentemente associada com EB distrófica dominante⁴.

Apesar de ser uma rara desordem hereditária cutânea bolhosa, uma das apresentações menos conhecidas de EB³, a síndrome de Bart parece apresentar um quadro clínico distinto e claro e tem um prognóstico favorável, sendo que a melhora espontânea progressiva enfatiza a importância do reconhecimento precoce e tratamento conservador⁵.

RELATO DE CASO

EVL, sexo feminino, nascida de parto cesáreo, com 39 semanas de idade gestacional, pesando 2.740 gramas, Apgar 8/9, sem necessidade de reanimação neonatal.

Mãe tinha 24 anos, realizou todas as consultas de pré-natal, sem patologias de base relatadas, realizou somente a primeira fase das sorologias, sendo evidenciada suscetibilidade à toxoplasmose, rubéola e citomegalovírus.

Havia relato de oligodrâmnio com 25 semanas de idade gestacional, porém em ultrassonografia posterior foi detectado líquido amniótico em quantidade normal e sem má-formação no feto.

É segunda filha de pais não consanguíneos, natural de Campo Grande, MS. O primeiro filho do casal nasceu com onfalocele e outras má-formações não especificadas, e faleceu duas horas após o nascimento.

A paciente apresentou desde o nascimento extensa área com ausência de pele em membros inferiores, com extensão do joelho aos dedos do pé, seguindo principalmente partes mediais, sendo constatada por dermatopediatra aplasia cutis (Figura 1).

No segundo dia de vida foram observadas anormalidades ungueais, caracterizadas por ausência de algumas unhas de dedos dos pés e também presença de lesões bolhosas íntegras, rotas ao pequeno atrito em lábios e mucosa oral (Figura 1).

A hipótese diagnóstica, após a constatação da tríade (aplasia cutis, anormalidades ungueais e epidermólise bolhosa), foi Síndrome de Bart. Para complementar a investigação, foi realizada ultrassonografia abdominal e transfontanela, ecocardiograma e fundoscopia ocular, que não evidenciaram anormalidades. Durante o acompanhamento,



Figura 1. Aplasia cutis, ausência de unhas e bolha rota em mucosa oral.

não surgiram bolhas íntegras para que pudesse ser realizada biópsia e imunofluorescência direta.

O tratamento proposto foi conservador, usando gaze embebida em óleo com ácidos graxos essenciais, curativos realizados diariamente por enfermeira com experiência em feridas e já ensinada para a mãe, que é quem faz atualmente o procedimento em casa, porém em menor frequência devido à cicatrização praticamente completa (Figura 2).



Figura 2. Evolução das lesões.

Optado por plantonista na admissão em unidade neonatal o uso de antibiótico, porém inicialmente via oral para não fazer uso de acesso venoso, evitando assim traumas desnecessários. Porém, no decorrer da internação, a paciente evoluiu com distúrbio hidroeletrolítico devido às perdas insensíveis em excesso e a baixa ingestão pela dificuldade de sucção com as lesões bolhosas em mucosa oral, sendo necessária reposição hidroeletrolítica intravenosa. A partir de então, como já havia sido providenciado acesso venoso periférico, trocado antibiótico para intravenoso, mesmo porque exames laboratoriais mostravam piora infecciosa em relação aos da admissão.

Atualmente, a criança está com três meses de vida, não apresenta bolhas em nenhum segmento corporal e as lesões de membros inferiores estão totalmente cicatrizadas. Os cuidados para evitar traumas e atritos são realizados pelos pais e o acompanhamento com dermatopediatra é mensal.

DISCUSSÃO

A síndrome de Bart, apesar de rara, deve ser diagnosticada precocemente para que se possa instituir o tratamento mais adequado, visando prevenir complicações como infecção local, sepse, hemorragia, perda excessiva de fluidos pelas lesões, hipotermia, distúrbios de eletrólitos e, mais tarde, cicatrizes hipertróficas e atróficas⁶.

Em nosso caso, o diagnóstico foi precoce, entretanto, a paciente desenvolveu distúrbios hidroeletrolíticos pois havia muitas perdas durante o curativo, principalmente de líquido sanguinolento, sendo necessário até mesmo transfusão de concentrado de hemácias devido à anemia.

Já se sabe que é uma herança autossômica dominante, causada por mutação no gene do colágeno tipo VII no cromossomo 3p². Porém, o mecanismo que explica esta doença ainda não foi totalmente elucidado. Alguns autores propõem que o trauma físico intraútero é a causa, outros defendem que a área acometida segue as linhas de Blaschko, que são segmentos metaméricos como dermatômos que direcionam o crescimento de clones de células cutâneas⁷. No caso em questão a aplasia manifestou-se bilateralmente em membros inferiores, o que seria compatível com as duas teorias.

O diagnóstico é clínico, baseado em sinais e sintomas exclusivos da doença, ou seja, ausência localizada da pele (presente ao nascimento), EB e alterações ungueais¹, entretanto, a confirmação é feita por meio de uma avaliação histológica da pele com imunofluorescência e/ou microscopia eletrônica para classificar o subtipo da epidermólise bolhosa⁸. No caso relatado não foi possível confirmação laboratorial, pois não houve lesões com bolhas íntegras para a biópsia.

A imunofluorescência pode evidenciar anticorpos específicos para antígenos e colágeno tipo VII². A microscopia eletrônica faz a caracterização da ultraestrutura da pele ao nível da junção dermoepidérmica⁸. A microscopia eletrônica no caso relatado por Kim et al. mostrou evidências de separação

da junção dérmico-epidérmica e interrupção da lâmina basal, semelhante ao que é visto em EB juncional. O teste genético é o método mais preciso para analisar a EB, podendo fornecer um diagnóstico definitivo do tipo e subtipo da mesma, no entanto é caro e pouco realizado na grande maioria dos casos⁸.

O manejo desta síndrome envolve medidas conservadoras de tratamento das feridas e acompanhamento multidisciplinar (dermatopediatra, pediatra, enfermeira com experiência em tratamento de feridas, fonoaudióloga, etc.). A administração de antibióticos sistêmicos não é rotina, mas pode ser usada se houver suspeita de infecção⁸. Em nosso caso optou-se por tratamento com antibiótico sistêmico, porém em outros casos relatados, como o de Kim et al.⁸, preferiu-se o uso de antibiótico tópico associado aos curativos, por não haver sinais de infecção sistêmica.

Quando há formação de bolhas, pode-se remover o fluido da mesma com agulha estéril e, se necessário, fazer o desbridamento mecânico⁸. No decorrer da internação foi necessário romper algumas bolhas em membros superiores, entretanto, a maioria das dela eram localizadas em mucosa oral e a própria sucção fazia com que estas bolhas se rompessem. Esta é, portanto, uma das maiores dificuldades encontradas.

Os curativos inicialmente podem ser feitos com gaze impregnada em vaselina, visando proteger o local de trauma e diminuir o risco de atrito⁸. Enquanto a maioria dos pacientes pode ser tratada de forma conservadora, feridas profundas podem necessitar de intervenção cirúrgica com enxerto de pele ou retalhos locais⁸.

O caso relatado não necessitou de intervenção cirúrgica, sendo realizados somente os curativos com gaze embebida em óleo com ácidos graxos essenciais. A exemplo, no caso descrito por Kim et al.⁸, foi realizado desbridamento mecânico e hidrodessbridamento com solução salina normal, aplicada vaselina e curativo com gaze para induzir a contração da ferida e manter hidratação.

CONCLUSÃO

Neste trabalho apresentamos um caso de síndrome de Bart manifestada ao nascimento. Apesar de rara, ela precisa ser reconhecida por pediatras para que, diante de um recém-nascido com ausência de pele, bolhas cutâneo-mucosas e alterações ungueais, iniciem as medidas gerais de tratamento conservador. Atualmente, várias opções de tratamento clínico estão disponíveis para esta condição, sendo de grande importância minimizar trauma e atrito durante a manipulação do paciente. Deve-se dar preferência para curativos não aderentes e que não precisem ser trocados diariamente. Desta forma, o processo de cicatrização será potencializado.

REFERÊNCIAS

1. Bajaj DR, Qureshi A. Bart's syndrome: a case report. J Pak Assoc Dermatol. 2008;18(2):113-5.

2. Wolff K, Johnson RA. Fitzpatrick's color atlas and synopsis of clinical dermatology. 6th ed. New York: McGraw-Hill; 2009.
3. Reddy CU, Reddy KS, Reddy JJ. Bart syndrome: a rare entity. Arch Oral Res. 2011;7(1):69-73.
4. Zelickson B, Matsumura K, Kist D, Epstein EH Jr, Bart BJ. Bart's syndrome. Ultrastructure and genetic linkage. Arch Dermatol. 1995;131:663-8. PMID:7778916 DOI: <http://dx.doi.org/10.1001/archderm.1995.01690180037006>
5. Smith SZ, Cram DL. A mechanobullous disease of the newborn. Bart's syndrome. Arch Dermatol. 1978;114(1):81-4. PMID: 339847 DOI:<http://dx.doi.org/10.1001/archderm.1978.01640130045013>
6. Ahcan U, Janezic T. Management of aplasia cutis congenita in a non-scalp location. Br J Plast Surg. 2002;55(6):530-2. DOI:<http://dx.doi.org/10.1054/bjps.2002.3915>
7. Duran-McKinster C, Rivera-Franco A, Tamayo L, de la Luz Orozco-Covarrubias M, Ruiz-Maldonado R. Bart syndrome: the congenital localized absence of skin may follow the lines of Blaschko. Report of six cases. Pediatr Dermatol. 2000;17(3):179-82. DOI: <http://dx.doi.org/10.1046/j.1525-1470.2000.01747.x>
8. Kim DY, Lim HS, Lim SY. Bart syndrome. Arch Plast Surg. 2015;42(2):243-5. DOI: <http://dx.doi.org/10.5999/aps.2015.42.2.243>