

RELATO DE CASO

SÍNDROME DE BART NA INFÂNCIA: UM RELATO DE CASO
BART'S SYNDROME IN CHILDHOOD: A CASE REPORT

Andressa de Oliveira Matos¹, Hely Andrade Alves Corrêa¹, Isabella Pereira Moura¹, Jéssica Santos Andrade¹, Kezzia Soares Linhares¹, Raissa Carvalho Marinho¹, Carla Angélica Turine Von Glehn².

RESUMO

Introdução: A Síndrome de Bart é uma herança autossômica dominante, que ocorre devido à mutação no gene do colágeno tipo VII no cromossomo, sendo caracterizada por ausência localizada de pele (presente ao nascimento), epidermólise bolhosa (EB) e alterações ungueais. **Objetivo:** Relatar um caso clínico de paciente de 5 anos assistida na Policlínica, Gurupi-TO, com diagnóstico tardio de epidermólise bolhosa. **Método:** Estudo descritivo, sobre o curso clínico da síndrome cuja ocorrência vem desde o nascimento, abordando sobre o diagnóstico, a escolha terapêutica e os principais diagnósticos diferenciais. As informações foram obtidas na Policlínica, por meio de revisão de prontuário, obtenção de registro fotográfico e análise de exames. **Resultados:** O diagnóstico da Síndrome de Bart é clínico e foi realizado pelas alterações características, porém houve biópsia para confirmação de EB após 5 anos do nascimento. O tratamento foi feito com curativos, pomadas e cremes nos locais afetados, evitando-se traumas nas regiões. Houve o aconselhamento da mãe e da enfermeira acerca dos cuidados com a pele. **Concluidões finais:** A transmissão de conhecimento sobre as patologias menos frequentes se mostra essencial para o levantamento da hipótese diagnóstica correta e o tratamento precoce. Desse modo, quando um médico deparar-se com um recém-nascido apresentando a tríade (aplasia cutânea, epidermólise bolhosa e alterações ungueais), deverá iniciar as medidas gerais bem como acompanhamento multidisciplinar, sendo essencial o diagnóstico precoce a fim de garantir um melhor prognóstico ao paciente.

Palavras-chave: Epidermólise bolhosa, Aplasia Cutânea, Mutação.

 **ACESSO LIVRE**

Citação: Matos AO, Corrêa HAA, Moura IP, Andrade JS, Linhares KS, Marinho RC, Glehn CATV (2018) Síndrome de BART na infância: um relato de caso. Revista de Patologia do Tocantins, 5(2): 50-54.

Instituição: ¹Dicente, Centro Universitário UNIRG, Tocantins, Brasil; ²Dicente, Centro Universitário UNIRG, Universidade Federal do Tocantins, Tocantins, Brasil.

Autor correspondente: Andressa de Oliveira Matos;
andressamatos30@gmail.com

Editor: Guedes V. R. Medicina, Universidade Federal do Tocantins, Brasil.

Publicado: 08 de setembro de 2018.

Direitos Autorais: © 2018 Matos et al. Este é um artigo de acesso aberto que permite o uso, a distribuição e a reprodução sem restrições em qualquer meio, desde que o autor original e a fonte sejam creditados.

Conflito de interesses: os autores declararam que não existem conflitos de interesses.

ABSTRACT

Introduction: Bart's syndrome is an autosomal dominant inheritance, due to the mutation in the type VII collagen gene in the chromosome. It is characterized by localized absence of skin (present at birth), epidermolysis bullosa (EB) and nail abnormalities. **Objective:** To report a clinical case of a 5-year-old patient assisted in the Policlínica, Gurupi-TO, with late diagnosis of epidermolysis bullosa. **Method:** A descriptive study about the clinical course of the syndrome whose occurrence comes from birth, addressing the diagnosis, the therapeutic choice and the main differential diagnoses. The information was obtained at the Policlínica, through a review of medical records, obtaining a photographic record and exam analysis. **Results:** The diagnosis of Bart syndrome was clinical and was performed by the characteristic alterations, but there was a biopsy to confirm EB after 5 years of birth. The treatment was done with dressings, ointments and creams in the affected places, avoiding traumas in the regions. The mother and the nurse were advised of skin care. **Final concluding remarks:** The transmission of knowledge about the less frequent pathologies is essential for the collection of the correct diagnostic hypothesis and the early treatment. Thus, when a physician encounters a newborn presenting the triad (cutaneous aplasia, epidermolysis bullosa and nail abnormalities), he should initiate general measures as well as multidisciplinary follow-up, with an early diagnosis essential in order to guarantee a better prognosis to the patient.

Keywords: Epidermolysis bullosa, Cutaneous Aplasia, Mutation.

INTRODUÇÃO

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. Em 1966, Bart et al. relataram 26 membros de uma família que apresentavam ausência congênita de pele em membros inferiores, bolhas cutaneomucosas e ausência ou deformidade das unhas. Apesar de ser uma rara desordem hereditária cutânea bolhosa, uma das apresentações menos conhecidas de EB, a síndrome de Bart parece apresentar um quadro clínico distinto e claro e tem um prognóstico favorável¹.

A epidermólise de bolhas é um grupo heterogêneo de genodermatoses caracterizada por fragilidade localizada ou generalizada da pele e/ou mucosa. Eles são devido a mutações de genes que codificam proteínas envolvidas na ligação dermoepidérmica ou coesão epidérmica. Dependendo do nível de separação na pele de cima para baixo, podemos distinguir formas simples, sindicais e distróficas².

Para determinação dos tipos da EB, leva-se em consideração o fenótipo, a herança e o genótipo. Os principais grupos são: Epidermólise Bolhosa Simples (EBS), Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ), Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD) e Síndrome de Kinder. No que diz respeito à transmissão genética, na EBS, a maioria dos subtipos são transmitidos de forma autossômica dominante, já na EBJ autossômica recessiva. As EBD dividem-se em dois subtipos, com transmissão autossômica dominante e recessiva. A síndrome de Bart representa a variante clínica dominante distrófica caracterizada pela presença de bolhas na lâmina densa com queratinócitos basais, tonofilamentos e hemidesmossomos normais com diminuição do número de fibras de âncora da pele comprometida³.

Trata-se de uma patologia muito rara que afeta um em cada 10.000 novos nascidos vivos, com apenas 500 casos descritos na literatura médica. Esta entidade é o produto de infartos placentários ou morte no útero de um feto em uma gestação gêmea e em alguns casos ocorre devido a uma malformação displásica embriológica ou ectodérmica. Também foi relacionada a certos fatores predisponentes, como o consumo de agentes teratogênicos durante a gravidez dentro do qual estão o misoprostol, a cocaína, o metotrexato, Inibidores da enzima conversora de angiotensina (IECAs), metimazol e benzodiazepinas. É vista mais freqüentemente em mulheres, envolvendo principalmente o couro cabeludo, tronco e abdômen⁴.

A aplasia cutânea congênita foi descrita em associação com malformações isoladas, como ducto arterial persistente, fístula traqueoesofágica, epidermólise bolhosa, malformações dos membros, fissura labial e palato e malformações renais, dentre outras. O diagnóstico geralmente é feito quando o recém-nascido é examinado pela primeira vez. O exame de ultrassom nas últimas semanas de gestação pode levar à suspeição pré-natal de ACC, embora a condição seja diagnosticada pelo exame do recém-nascido. O tratamento varia de acordo com o tamanho e a localização do defeito e o grau de envolvimento das estruturas adjacentes⁵.

O tratamento deve focar na prevenção da formação de novas bolhas, prevenção e tratamento das infecções, suporte nutricional e psicológico, além de outros cuidados individualizados e sistematizados com vistas a assegurar a integridade humana. Baseia-se na manutenção da hidratação da pele afetada, prevenção de trauma mecânico pela oclusão das lesões com géis de vaselina e na administração de antibióticos tópicos para evitar superinfecções. A nutrição adequada também ajuda na melhoria das lesões, através da ingestão de proteínas, suplemento vitamínico, de minerais e oligoelementos, garantindo uma alimentação de qualidade, evitando tanto a desnutrição, quanto a baixa resistência, a infecção e as complicações provenientes das mesmas⁶.

A precocidade do tratamento é recomendada para prevenir complicações como hemorragia do seio sagital, infecção, desequilíbrios de fluidos e eletrólitos ou desequilíbrios térmicos. Tendo em conta a natureza hereditária da doença, o aconselhamento genético para as famílias é necessário, assim como o apoio psicológico⁷.

O presente estudo tem por objetivo discorrer sobre a Síndrome de Bart, devido sua raridade e importância social, através do relato de um caso acompanhado em um ambulatório de especialidades da região sul do estado do Tocantins com diagnóstico tardio de EB.

RELATO DO CASO

Paciente do sexo feminino, 05 anos, nasceu na maternidade do Hospital Regional de Gurupi, apgar dentro da normalidade. Mãe relata que o pediatra solicitou avaliação da dermatologista de plantão alegando que a paciente havia "nascido sem pele". Ao avaliar, notou-se aplasia cutânea em região de membros inferiores (figura 1), no dorso dos pés, e alterações ungueais nos dedos com aplasia. Não havia presença de alterações da mucosa oral, dentes ou couro cabeludo. A paciente apresentava-se agitada, chorando e com



Figura 1. Aplasia cutânea em dorso dos pés, bilateral, ao nascer. Foto disponibilizada pela Dr^a Carla Von Glein.

signais de dores durante a movimentação dos membros afetados. Como conduta inicial, foram feitos curativos nos membros inferiores, com Morin vaselinado na pele e depois envolvia-os com gazes, que eram trocados em dias alternados. Durante a evolução, notou-se uma melhora significativa na

irritabilidade da criança, que passou a conseguir amamentar tranquilamente. A paciente permaneceu internada por 7 dias para avaliação do cirurgião plástico, e este acrescentou a pomada Trofodermin (acetato de clostebol e sulfato de neomicina).



Figura 2. Paciente aos 4 anos de idade, apresentando cicatrizes após rompimento de bolhas em joelhos e dorso das mãos

A médica responsável orientou a mãe e uma enfermeira, da cidade onde a paciente residia, sobre realização dos curativos, devendo os mesmos serem feitos com material estéril e durante os banhos não molhar os pés). Paciente apresentou boa evolução e formação de uma fina camada de tecido epitelial nos locais de aplasia e recebeu alta.

Passados 5 anos, em outubro de 2016, a mãe levou a paciente à Policlínica de Gurupi para avaliação com dermatologista. A criança apresentava muitas lesões cutâneas e cicatrizes. A mãe relatou ter notado que, após começar a andar, se formavam bolhas na pele da paciente, que se rompiam e ocasionavam feridas. Relata que realizou uma biópsia com diagnóstico de epidermólise bolhosa Simples. Foram notados dentes cariados, cabelos finos e em pequena quantidade, millium no rosto, bolhas e cicatrizes em região de joelhos, dorso das mãos (figura 2) e cotovelos, com escoriações nos locais de trauma. Apresentava desenvolvimento motor e intelectual normais e presença de pele nos pés (figura 3). A conduta realizada foi instruir a mãe sobre cuidados gerais para minimizar os traumas, antibióticos tópicos como mupirocina e nebacetin e hidratante.

Em 2017 mãe retorna para consulta e relata que a criança se machuca frequentemente, traumatizando a região onde as bolhas se formam e rompiam, o que ocorre em joelhos, cotovelos, dorso dos pés, palma da mão direita e região lombar (figuras 4 e 5), agravando ainda mais as lesões e tornando-as de difícil cicatrização.

Para evitar infecções a mãe lava com água e sabão e utiliza pomada de tinidazol e nitrato de miconazol nos locais lesionados e antibióticos sistêmicos, receita pelo médico de seu posto de saúde. A mãe relata que sob algumas condições as lesões se intensificam ou aparecem com maior frequência, tais quais: temperaturas elevadas, ingestão de ovos e dipirona. Notou-se que a paciente continua com as unhas dos

pés alteradas e que a pele do dorso de seus pés está delgada, porém, presente bilateralmente.



Figura 3. Pé com pele íntegra formada, apresentando porém lesões por rompimento de bolhas



Figura 4. Aos 5 anos de idade, paciente apresenta bolhas rompidas com cicatrizes em ambos os cotovelos e em coluna lombar.



Figura 5. Bolha rompida em palma da mão direita

DISCUSSÃO

A tríade composta pela ausência de pele, epidermólise bolhosa e alterações ungueais é caracterizada por um síndrome rara que dá-se o nome de Síndrome de Bart⁸. A aplasia cutânea é mais comum nas extremidades, mas também é possível ser encontrada na região occipital e parietal do couro cabeludo⁹. Atresia pilórica, desenvolvimento rudimentar da orelha, nariz achatado, raiz nasal larga e olhos

largos são outras anomalias que podem ser vistas na Síndrome de Bart¹⁰.

Sabe-se que a Síndrome de Bart é uma herança autossômica dominante, causada por mutação no gene do colágeno tipo VII no cromossomo 3p. Em 1966, Bart et al. relataram 26 membros de uma família que apresentavam ausência congênita de pele em membros inferiores, bolhas cutaneomucosas e ausência ou deformidade das unhas¹. Como o padrão da herança é autossômica dominante e em alguns casos os pais não são afetados, acredita-se na teoria da mutação esporádica. Esta teoria diz respeito a mutação da tripla hélice de domínio do gene do colágeno VII¹⁰.

Apesar de ser uma condição bastante rara, é importante estabelecer o diagnóstico precocemente, visando evitar infecções secundárias como sepse, hemorragias, distúrbios eletrolíticos e cicatrizes irreversíveis. O diagnóstico é clínico, baseado em sinais e sintomas exclusivos da doença, ou seja, ausência localizada da pele (presente ao nascimento), EB e alterações ungueais, 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 bolhosa¹. É importante ressaltar que a Aplasia Cutis Congênita, epidermólise bolhosa, Síndrome de Adams-Oliver e Poiquilodermia Bolhosa Congênita (Síndrome de Kindler) são diferentes diagnósticos diferenciais para Síndrome de Bart¹⁰.

No caso apresentado, o pediatra notou que a criança havia nascido sem pele e de imediato solicitou avaliação da dermatologista, onde foi constatado que o bebê havia nascido com aplasia cutânea em região de membros inferiores, no dorso dos pés, e alterações ungueais nas unhas onde havia a aplasia. Só anos depois, a mãe levou a criança ao médico na cidade de Goiânia, onde realizou uma biópsia que teve como diagnóstico epidermólise bolhosa simples.

Associadas a Síndrome de Bart estão diversas anomalias congênitas de outros sistemas. Dessa forma, vê-se necessário, em recém-nascidos com ausência congênita de pele e presença de formação de bolhas, o exame detalhado de defeitos de desenvolvimento de outros sistemas. Também é aconselhável um mapeamento genético para as famílias em que há ocorrência da síndrome em algum dos seus membros e acompanhamento ultrassonográfico para encontrar alterações características dessa patologia no período de pré-natal, como a obstrução intestinal superior⁹.

O acompanhamento multidisciplinar (dermatopediatra, pediatra, enfermeira com experiência em tratamento de feridas, fonoaudióloga, etc.) e o tratamento das feridas é de extrema importância para a qualidade de vida do portador desta síndrome¹.

Como conduta inicial foram feitos curativos com Morin vaselinado diretamente na pele, acrescido de gazes na superfície, que eram trocados em dias alternados. Após sete dias de internação, a criança recebeu visita de um cirurgião plástico que após avaliá-la acrescentou para o tratamento a pomada Trofodermin (acetato de clostebol e sulfato de neomicina).

Para ser dada a alta da paciente, a mãe foi instruída sobre cuidados gerais para minimizar os traumas, antibióticos tópicos como mupirocina e nebacetin e hidratante (creme Nívea). A paciente foi encaminhada para pediatra e dentista,

porém não passou pela avaliação destes por questões financeiras, e o contato com a dermatologista foi perdido.

Quando há formação de bolhas, pode-se remover o fluido da mesma com agulha estéril e, se necessário, fazer o desbridamento mecânico¹. Os curativos inicialmente podem ser feitos com gaze impregnada em vaselina, visando proteger o local de trauma e diminuir o risco de atrito. Enquanto a maioria dos pacientes pode ser tratada de forma conservadora, feridas profundas podem necessitar de intervenção cirúrgica com enxerto de pele ou retalhos locais¹.

Em setembro de 2017, a mãe relatou que a criança se machuca frequentemente, traumatizando a região onde as bolhas se formam e rompem, o que ocorre em joelhos, cotovelos, dorso dos pés, palma da mão direita e região lombar (figuras 4 e 5), agravando ainda mais as lesões e tornando-as de difícil cicatrização. O caso relatado não necessitou de intervenção cirúrgica, a mãe apenas lava o local com água e sabão e utiliza pomada de tinidazol e nitrato de miconazol nos locais lesionados, receitada pelo médico de seu posto de saúde para evitar infecções, e que por vezes também são receitados antibióticos sistêmicos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Bart, mesmo sendo rara, merece a atenção dos profissionais de saúde, especialmente quando ocorre a tríade (EB, aplasia cutânea, alterações ungueais). Isto ocorre devido a fatores predisponentes genéticos, e também decorrentes do consumo de tratogenicos na gestação. É importante o seu reconhecimento ao nascimento, para que dessa forma, o médico possa iniciar as medidas gerais do tratamento conservador. Afinal, sabemos que o terapia precoce para a Síndrome de Bart faz toda a diferença para um melhor prognóstico. A informação transmitida pelo meio científico é muito importante, pois síndromes raras podem se apresentar tanto em grandes metrópoles, quanto no interior. A falta de conhecimento de patologias não tão frequentes causa sofrimento e prejudica o tratamento do paciente acometido por elas.

REFERÊNCIAS

1. ALBERNAZ, RT; SILVA, AP. Síndrome de Bart: Relato de caso. *Residência Pediátrica* 2016;6(2):94-97.
2. C. CHIAVERINI. Epidermólisis ampollas hereditárias. *EMC - Dermatología* Volume 50, Issue 2, June 2016, Pages 1-12.
3. STEINBERG, Carla et al. Fonoaudiologia e prevenção de agravos na epidermólise bolhosa: relato de caso. *Rev. Ciênc. Méd. Biol., Salvador*, v. 13, n. 3 – especial, p. 409-414, set./dez. 2014.
4. SCHIERENBECK, M.L, et al. Aplasia Cutis Congénita: tratamento con hidrocoloides. *Med Cutan Iber Lat Am* 2013;41(2):67-69.
5. J.E. Betancourth-Alvarenga, F. Vázquez-Rueda, V. Vargas-Cruz, R.M. Paredes-Esteban, J. Ayala-Montoro. Manejo quirúrgico de la aplasia cutis congénita. *Anales de Pediatría*, Volume 83, Issue 5, November 2015, Pages 341-345.

6. PITTA, A.L.; MAGALHÃES, R.P.; SILVA, J.C. Epidermólise Bolhosa Congênita - Importância Do Cuidado De Enfermagem. 2016 jul.-dez.; 10(2):201-208.
7. JOHANNA PRADA, M.D. Y; LIDA ROJAS, M.D. SÍNDROME DE BART. REPORTE DE CASO. Rev.Fac.Med vol.16 no.2 Bogotá July/Dec. 2008.
8. Almeida Nadia Aparecida Pereira de, Serafini Flavia, Marchiori Janaine, Moro Julie Gomes Del. Do you know this syndrome?. An. Bras. Dermatol. 2010 Feb; 85(1): 119-121.
9. Saeed M, Haq A, Qadir Kh. Bart's Syndrome Associated Corpus Callosum Agenesis and Choanal Atresia. Iran J Child Neurol. 2014 Autumn;8(4): 76-79.
10. Kulalı F, Bas AY, Kale Y, Celik IH, Demirel N, Apaydın S. Type VI Aplasia Cutis Congenita: Bart's Syndrome. Case Reports in Dermatological Medicine. 2015 Out