

Debra Portugal
Associação Portuguesa de Epidermólise Bolhosa

Audição pela Comissão 9^o - CS XII
Grupo Trabalho Ictiose/ Doenças Raras
03 de Abril de 2014

Documento informativo

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma dermatose hereditária rara, caracterizada pela formação de bolhas, aparecimento de lesões na pele e membranas mucosas em resposta a traumas mínimos (simples contato ou fricção) ou espontaneamente. É causada por defeito num dos vários genes que codificam proteínas da junção dermo-epidérmica responsáveis pela coesão entre os diferentes estratos da pele. A gravidade e extensão das lesões na pele e o envolvimento de outros órgãos mucocutâneos varia consideravelmente entre os tipos de EB, e é em grande parte determinada pela natureza das mutações.

As lesões têm consideráveis repercussões e impacto na qualidade de vida do doente. Os cuidados diários constituem para o doente e sua família uma sobrecarga penosa, a vários níveis. A vida diária dos doentes com EB e suas famílias é muito dificultada por um grande conjunto de limitações: dor, odor, dificuldade na realização dos cuidados pessoais, impossibilidade de participar em atividades escolares ou ter uma vida profissional ativa, mobilidade reduzida, entre outras, levando por vezes ao isolamento social. A EB tem ainda um impacto financeiro muito significativo na economia familiar.

Os três principais tipos são EB Simples, EB juncional e ED Distrófica, mas dentro de cada grupo distinguem-se muitos outros subtipos, de gravidade variável. As formas mais graves manifestam-se desde o nascimento e podem ser fatais nos primeiros dias a meses de vida.

EB Simples. Na maioria dos casos, a EB Simples afeta apenas mãos e pés, com agravamento nos meses quentes. Há, no entanto, casos mais graves, como o subtipo generalizado, em que os recém-nascidos têm um elevado número de bolhas e erosões disseminadas por todo o corpo. As primeiras semanas/meses de vida requerem internamento em unidades de cuidados intensivos pela gravidade do quadro clínico, mas ultrapassado este período, as lesões vão cicatrizando progressivamente confinando-se a áreas limitadas do corpo, tendo a maioria destes doentes uma esperança média de vida normal. O impacto da EB Simples na qualidade de vida dos doentes e famílias é moderado, impondo restrições nas atividades diárias. A deslocação pode ser bastante dolorosa devido às lesões nas plantas dos pés e o uso das mãos pode ser restrito devido às lesões nas palmas das mãos. As zonas de fricção e impacto (mãos, pés, cotovelos, joelhos, etc) são as mais atingidas mas as lesões podem surgir em qualquer zona do corpo.

EB Juncional. A EB juncional pode ser ligeira, causando poucas complicações a longo prazo. No entanto há a vertente Herlitz que é grave e fatal nas primeiras semanas de vida, devido ao envolvimento exagerado e generalizado de pele e mucosas afetadas.

EB Distrófica. A EB distrófica (recessiva) é a forma grave, responsável por incapacidade funcional/motora importante. As bolhas surgem após pressão mínima ou espontaneamente. O ciclo repetitivo bolha-erosão-cicatriz origina complicações permanentes, caso não seja contrariado com os cuidados adequados. Nas mãos e nos pés ocorre fusão dos dedos e contratura dos tecidos, ficando os dedos encapsulados por baixo da pele. As cicatrizes na pele sobre as articulações causam contraturas e deformidades em flexão que dificultam a mobilidade. Nas restantes áreas podem surgir infeções (causa mais frequente de mortalidade a partir da adolescência). A mucosa da boca e esófago também é afetada, sendo necessário em muitos dos casos, colocar uma sonda no estomago para assegurar a alimentação (gastrostomia). Outras mucosas podem igualmente ser atingidas (ocular, respiratória, intestinal, urogenital, etc), originando vários tipos de complicações, eventualmente fatais.

A EB é uma das mais complexas doenças conhecidas, com implicações devastadoras nos subtipos mais severos, com reduzida qualidade e esperança de vida. Esta patologia é o paradigma de uma doença órfã. A sua raridade justifica a falta de conhecimentos científicos e médicos, a escassez de investimento na investigação e desenvolvimento de fármacos e a inexistência de legislação, o que culmina em cuidados de saúde inadequados e na exclusão social, económica, profissional e cultural.

Em Portugal, iniciou-se em 2011 o registo nacional de EB, promovido pela DEBRA Portugal, em parceria com o CINTESIS - Centro de Investigação em Tecnologias e Serviços em Saúde (Faculdade de Medicina da Universidade do Porto) e o Hospital de Santa Maria. Resultados preliminares deste registo (ainda em desenvolvimento) apontam para uma prevalência de 7.4 por milhão de habitantes e uma incidência média de 40.6 por milhão de nados vivos (calculada num período de 5 anos: 2008-2012). No registo estão atualmente referenciados **80 doentes a nível nacional**, sendo que 47% têm o tipo simples, 1% o tipo juncional e 41% o tipo distrófico. A gravidade da patologia caracterizada pelo envolvimento cutâneo (e extracutâneo) evidencia que **63% dos doentes têm um tipo moderado a grave** (50 doentes), Tabela 2.

Tabela 2. Categorização dos doentes por gravidade.

	Total
Doentes com gravidade ligeira (apenas mãos e pés)	37% (30)
Doentes com gravidade moderada (membros superiores e inferiores)	18% (14)
Envolvimento cutâneo generalizado (toda a superfície corporal)	45% (36)

Sendo atualmente uma doença sem cura, os cuidados de suporte no tratamento das feridas e reconhecimento precoce de complicações são essenciais no tratamento do doente com EB. Os principais tipos de complicações são a sobre-infeção bacteriana seguida de sépsis (causa frequente de morte no período neonatal), a cicatrização deformante e o aparecimento de neoplasias cutâneas agressivas (causa mais frequente de mortalidade a partir da adolescência). Ainda não existe forma de corrigir a causa genética desta patologia, pelo que a terapêutica é sintomática e de prevenção das complicações. As feridas e lesões devem ser cobertas com pensos apropriados (não-aderentes) e o uso de antibacterianos e cicatrizantes é recomendado.

A falta de cuidados adequados agrava o quadro clínico do doente e promove custos mais elevados devido a dias de internamento desnecessários, antibioterapia, entre outros. Os custos associados ao tratamento dos doentes mais graves atingem os 650€ mensais, sendo incomportável para o orçamento familiar.

A Tabela 2 representa a estimativa do custo anual baseada no número de doentes (categorizados pela gravidade) e no custo mensal por doente. **Este cálculo prevê um encargo anual para o orçamento de estado inferior 400.000€, cobrindo os tratamentos diários de todos os doentes com EB e assumindo uma comparticipação a 100%.**

Tabela 2. Estimativa do encargo anual com os tratamentos de manutenção, cobrindo todos os doentes registados.

Categorização do doente	Número de doentes	Estimativa do custo médio mensal/doente (em €)	Custo anual/doente (em €)	Custo anual (em €)
Doentes ligeiros	30	150	1.800	54.000
Doentes moderados	14	350	4.200	58.800
Doentes graves	36	650	7.800	280.800
			TOTAL	393.600

APELO

Formulação de projeto-lei para viabilizar a comparticipação dos produtos de penso e tópicos essenciais aos cuidados diários dos doentes com EB.

Anexos: Tabelas de material de penso recomendados (Tabela A1) e de material de fixação e terapêuticas tópicas (Tabela A2), segundo os consensos e *guidelines* internacionais, para o tratamento dos doentes com EB.

Tabela A1. Material de penso recomendado

TIPO DE PENSO	NOME COMERCIAL
Espumas	Mepilex* Mepilex lite* Mepilex border* Mepilex border lite* Hydrotac‡ Allevyn Gentle‡ Allevyn Life‡ Askina‡ Advazorb◇
Espuma com surfactante	PolyMem†
Espuma superabsorvente	Eclipse◇
Hidrogéis	(gel) Normlgel* Intrasite‡ Hydrosorb‡ AskinaGel‡ Aquaform◇ (pensos) Intrasite Conformable‡ Hydrosorb‡ ActiformCool◇
Camadas de contacto	Mepitel* Silfex◇ Adaptic Touch‡
Antimicrobianos	Mepilex Ag* Atrauman AG‡ Allevyn AG‡ Askina Calgitrol Ag‡ Polymem Ag †

Fornecedores em Portugal segundo o catálogo de aprovisionamento público da saúde para material de penso com efeito terapêutico (*Diário da República, 2.ª série — N.º 130 — 9 de julho de 2013*):

*Molnlycke Health Care / Prop.Nº: 3849

‡Paul Hartmann, Lda / Prop.Nº: 3850

‡Smith & Nephew Lda / Prop.Nº: 3836

‡B. Braun Medical Lda / Prop.Nº: 3804

◇Queenlabs - Especialidades Farmaceuticas Lda / Prop.Nº: 3841

† Expomédica, Soc. Exp e Imp. Material Médico, Lda / Prop.Nº: 3847

Tabela A2. Material de fixação e terapêuticas tópicas recomendadas

FINALIDADE	TERAPÊUTICA TÓPICA/MATERIAL
Cicatrizantes	Skincool◊ Cicalfate† Bepanthene‡ Cavilon‡
Fixação	Mepitac* Fita de Silicone 3M‡
Limpeza de feridas	Protosan gel** Diaseptyl spray†
Remoção de adesivos	Niltac spray†† Remove‡
Retenção e fixação de pensos	Tubifast garments* Tubifast* Stulpa‡‡ Peha-haft‡‡

Fornecedores em Portugal segundo o catálogo de aprovisionamento público da saúde para material de penso com efeito terapêutico (*Diário da República, 2.ª série — N.º 130 — 9 de julho de 2013*), ou as listas de produtos farmacêuticos disponibilizadas pelo Infarmed:

* Molnycke Health Care / Prop.Nº: 3849

‡ Smith & Nephew Lda / Prop.Nº: 3836

◊ Queenlabs - Especialidades Farmaceuticas Lda / Prop.Nº: 3841

† Pierre Fabre – Laboratórios Dermatológicos Avène

‡ Bayer Portugal S.A.

‡ 3M Portugal, Lda / Prop.Nº: 3812

♠ Distrifarma - Companhia de Distribuição Farmacêutica S.A

¥ Angelini Farmacêutica, Lda

|| GlaxoSmithKline Consumer Healthcare Produtos para a Saúde e Higiene Lda

**B. Braun Medical Lda / Prop.Nº: 3804

†† Trio Health International Ltd

‡‡ Paul Hartmann, Lda / Prop.Nº: 3850