
ESTENOSE ESOFAGIANA E ANAL NA EPIDERMÓLISE BOLHOSA DISTRÓFICA RECESSIVA - RELATO DE CASO

MÁRCIO MARTINS-MACHADO
NELSON ADAMI ANDREOLLO
JUVENAL RICARDO NAVARRO GÓES, TSBCP
JOÃO JOSÉ FAGUNDES, TSBCP
VLADMIR EDUARDO BERMUDEZ VARGAS
LUIZ ROBERTO LOPES
NELSON ARY BRANDALISE
LUIZ SÉRGIO LEONARDI

MARTINS-MACHADO M, ANDREOLLO NA, GÓES JRM, FAGUNDES JJ, VARGAS VEB, LOPES LR, BRANDALISE NA & LEONARDI LS - Estenose esofagiana e anal na epidermólise bolhosa distrófica recessiva - Relato de caso. *Rev bras Colo-Proct*, 1995;15(4): 185-186

RESUMO: A epidermólise bolhosa distrófica recessiva (EBD-R) é doença rara, sendo o comprometimento anal isolado ou associado ao esofagiano, pouco referido na literatura. A EBD-R caracteriza-se pela formação de bolhas e cicatrizes, principalmente na pele e esôfago, em resposta aos menores traumas, sendo seu tratamento controverso, tanto para o envolvimento anal quanto para o esofagiano. É relatado um caso de EBD-R com comprometimento esofagiano e anal, associado a microstomia, distrofia ungueal e contraturas cicatriciais em superfícies flexoras. O comprometimento anal, apesar de evidente, não acarretava dano à função esfíncteriana. A estenose esofagiana por ser muito intensa impediu a realização de endoscopia e dilatações, tendo sido necessária realização de gastrostomia para alimentação do paciente. O seguimento do paciente não foi possível por ter desenvolvido distúrbio psiquiátrico severo.

UNITERMOS: epidermólise bolhosa distrófica recessiva; estenose anal; estenose esofagiana

A epidermólise bolhosa distrófica recessiva (EBD-R) é uma das desordens bolhosas hereditárias que afeta, normalmente, a pele e a mucosa gastrointestinal e parece ser resultado da produção de collagenase geneticamente alterada⁽¹⁾.

Os pacientes afetados pela EBD-R desenvolvem bolhas, geralmente iniciadas precocemente no período perinatal. As superfícies epiteliais apresentando resistência diminuída podem, em resposta a pequenos traumas, dar origem a vesículas, bolhas e posteriormente a formação de cicatrizes. Conseqüentemente esses pacientes desenvolvem contraturas em superfícies flexoras, sindactílicas, distrofias ungueais, microstomias e estenose esofagiana⁽²⁾. Na região anal o mesmo processo se repete, podendo desencadear estenose do canal anal⁽³⁾.

Não existe uniformidade com relação a melhor conduta que poderia ser usada no tratamento dessa rara doença com comprometimento esofagiano e anal. O envolvimento anal tem sido ainda menos relatado, entretanto este não acarreta disfunção anorretal importante. O objetivo deste trabalho é apresentar o caso de paciente com EBD-R, com concomitância de estenose esofagiana e anal e discutir aspectos relevantes no diagnóstico e tratamento.

RELATO DO CASO

Paciente do sexo masculino, 21 anos de idade, referindo desde a infância aparecimento recorrente de bolhas na pele e disfagia progressiva. Desenvolveu também distrofia ungueal e microstomia, além de contraturas cicatriciais em superfícies flexoras. Ao toque retal apresentava estreitamento alongado do canal anal e dor acentuada, não referindo incontinência ou dificuldade importante para evacuar. Na admissão foi realizado esofagograma que mostrou estenose do esôfago superior (Fig. 1). Foi tentada a realização de endoscopia digestiva alta com dilatações, sem sucesso devido a intensa fibrose. Com a piora da disfagia, incapacitando o paciente para a ingestão de alimentos por via oral, foi realizada gastrostomia. Devido a distúrbio psiquiátrico severo desenvolvido durante o tratamento (esquizofrenia paranóide), não foi possível instituir qualquer outra forma de terapia e o paciente não teve seguimento.

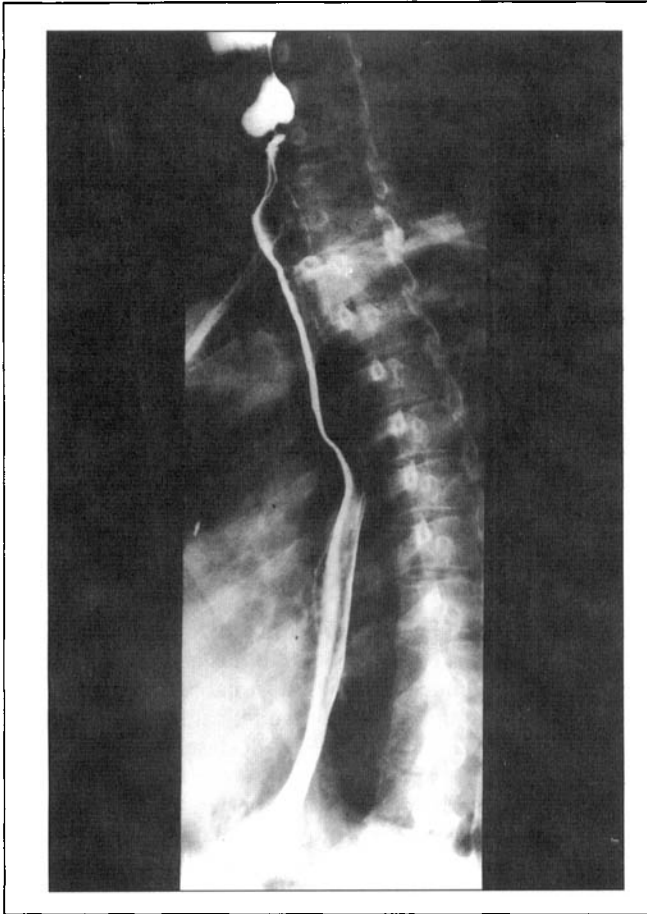


Fig. 1 - Esfenose de esôfago superior.

DISCUSSÃO

A lesão esofagiana tem sido referida com maior frequência na literatura, quando comparada à lesão no canal anal⁽¹⁻⁵⁾. O comprometimento esofagiano constitui-se em complicação séria da EBD-R. O esofagograma nas fases iniciais desse envolvimento demonstra alterações inflamatórias inespecíficas, como edema de mucosa e ulcerações superficiais, além de espasmos inconstantes. Na mucosa esofagiana, susceptível aos menores traumas, formam-se vesículas, bolhas e úlceras, sendo que secundário ao processo cicatricial, surgem áreas de fibrose, preponderantemente no terço superior do esôfago (50%), seguido pelo terço inferior (25%)⁽¹⁾.

O tratamento do comprometimento esofagiano ainda não está completamente estabelecido. Na fase aguda, é direcionado para amenizar a formação de bolhas e evitar a aspiração de secreções e alimentos, estando a endoscopia contra-indicada⁽²⁾. A nutrição parenteral pode ser usada nos casos mais graves. Os corticosteróides devem ser usados com cautela. Tem sido referido o uso de fenitoína, que parece ser menos efetiva nos casos de estenoses cicatriciais já estabelecidas⁽³⁾.

Nas estenoses esofagianas, alguns recomendam endoscopia digestiva alta e dilatações⁽³⁾, enquanto outros relatam que esse procedimento geraria forças tangenciais causando o descolamento das superfícies epiteliais e a formação de ci-

catrizes. O uso de dilatações com balão pneumático poderia amenizar esse problema⁽¹⁾. A esofagocoloplastia tem sido realizada em um número limitado de casos com baixa morbidade^(4,5), podendo estar indicada nos casos de extensas lesões ou nos quais a dilatação causou dano à mucosa com perfuração⁽¹⁾.

O comprometimento anal tem sido pouco relatado. Na fase aguda, as bolhas, erosões e cicatrizações, podem levar a desconforto importante, resultando em obstipação e encoprese. Nessa fase, poderiam ser usadas preparações ricas em fibras, como o psyllium, e na região anal, cremes anestésicos e corticosteróides tópicos⁽³⁾. Estenoses severas de canal anal, com disfunções graves não têm sido referidas na literatura e também não foram verificadas no presente caso.

MARTINS-MACHADO M, ANDREOLLO NA, GÓES JRN, FAGUNDES JJ, VARGAS VEB, LOPES LR, BRANDALISE NA & LEONARDI LS - Esophageal and anal stenosis in recessive dystrophic epidermolysis bullosa - Report of a case.

SUMMARY: Recessive dystrophic epidermolysis bullosa (RDEB) is a rare inherited mechanobullous disease characterized usually by esophageal and skin blistering and scar formation in response to minor trauma. Treatment for esophageal and anal lesions are still controversial. The reported case had esophageal and anal stenosis associated with microstomy, dystrophic nails and flexure contractions. Anal stenosis was not related to sphincteric dysfunction. Endoscopic dilation of the esophageal stenosis failed due to severe fibrosis, then a gastrostomy was created to make nutrition possible. The patient was lost from follow-up due to severe psychiatric disturbance.

KEY WORDS: recessive dystrophic epidermolysis bullosa; anal stenosis; oesophageal stenosis

REFERÊNCIAS

1. Kern IB, Eisenberg M, Willis S. Management of esophageal stenosis in epidermolysis bullosa dystrophica. Arch Dis Child 1989; 64: 551-556.
2. Agha FP, Francis IR, Ellis CN. Esophageal involvement in epidermolysis bullosa dystrophica: clinical and roentgenographic manifestations. Gastrointest Radiol 1983; 8: 111-117.
3. Gryboski JD, Touloukian R, Campanella RA. Gastrointestinal manifestations of epidermolysis bullosa in children. Arch Dermatol 1988; 124: 746-752.
4. De Leon R, Mispireta LA, Absolon KB. Five year follow-up of colonic transplants in patients with epidermolysis bullosa producing esophageal obstruction. Med Ann DC 1974; 43: 241-244.
5. Touloukian RJ, Schonholz SM, Gryboski JD, Taehee OH, McVguire J. Perioperative considerations in esophageal replacement for epidermolysis bullosa: report of two cases successfully treated by colon interposition. Am J Gastroenterol 1988; 83: 857-861.

Endereço para correspondência:

Márcio Martins-Machado
Rua R-17, Nº 496, Ap. 1101 Ed. Art-1 S. Oeste
74125-170 - Goiânia - GO