



PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS
PRO-REITORIA DE GRADUAÇÃO
ESCOLA DE CIÊNCIAS SOCIAIS E DA SAÚDE
CURSO DE GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM

LORENA ROCHA DOS SANTOS

**PELE DE CRISTAL: IMPACTO PSICOSSOCIAL DA EPIDERMÓLISE
BOLHOSA NA QUALIDADE DE VIDA DAS PESSOAS**

Goiânia, 2026

LORENA ROCHA DOS SANTOS

**PELE DE CRISTAL: IMPACTO PSICOSSOCIAL DA EPIDERMÓLISE
BOLHOSA NA QUALIDADE DE VIDA DAS PESSOAS**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de Graduação em Enfermagem da Escola de Ciências Sociais da Saúde da Pontifícia Universidade Católica de Goiás, como requisito para obtenção de nota parcial para conclusão do curso.

Linha de pesquisa: Teorias, Métodos e o Cuidar em Saúde

Orientadora: Profa. Dra. Mariusa Gomes Borges Primo

Goiânia, 2026

Dedico este trabalho a Deus, à minha família e a todos que fizeram parte da minha trajetória até aqui. Esta conquista também é de vocês.

SUMÁRIO

LISTA DE FIGURAS	8
LISTA DE QUADROS	9
LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS	10
RESUMO.....	11
ABSTRACT	12
1 INTRODUÇÃO.....	13
2 OBJETIVOS.....	16
2.1 Objetivo Geral.....	16
2.2 Objetivos Específicos	16
3 REFERENCIAL TEÓRICO.....	17
3.1 Anatomia e fisiologia da pele e seus anexos.....	17
3.2 Fisiopatologia e conceito da epidermólise bolhosa	19
3.3 Principais tipos de epidermólise bolhosa e seus acometimentos	22
3.3.1 Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ)	23
3.3.2 Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD)	24
3.3.3 Síndrome de Kindler	25
3.4 Qualidade de vida das pessoas que vivem com epidermólise bolhosa.....	26
4 METODOLOGIA.....	28
5 RESULTADOS E DISCUSSÃO.....	29
5.1 Estratégias de enfrentamento emocional e adaptação à doença.....	40
5.2 Manejo da dor e cuidado com as feridas.....	41
5.3 Avaliação da qualidade de vida por instrumentos específicos.....	41
5.4 Impactos sociais e exclusão nas atividades cotidianas	42
5.5 Inclusão social, escolar e profissional.....	42
5.6 Sobrecarga familiar e dificuldades no cuidado.....	43
5.7 A relação entre gravidade clínica e comprometimento da qualidade de vida.....	43
6 CONSIDERAÇÕES FINAIS	44
REFERÊNCIAS	45

AGRADECIMENTOS

A conclusão deste trabalho representa mais do que o encerramento de uma etapa acadêmica; simboliza uma trajetória construída com apoio, incentivo e carinho de pessoas que foram essenciais ao longo desse caminho.

Primeiramente, agradeço a Deus, por ter sido minha força nos momentos difíceis, minha esperança nos dias de incerteza e minha companhia constante durante toda essa caminhada.

Aos meus pais, minha eterna gratidão por todo amor, cuidado e pelos inúmeros sacrifícios realizados para que eu pudesse chegar até aqui. Cada conquista minha também pertence a vocês.

Aos meus irmãos, agradeço por fazerem parte da minha história, pelo companheirismo, apoio e por estarem presentes ao longo dessa jornada.

À minha avó, agradeço de forma especial por suas orações, que foram essenciais em tantos momentos desta caminhada. Seu carinho, sua fé e suas palavras de incentivo me fortaleceram muito mais do que imagina.

À minha tia e aos meus primos, obrigada pelo afeto, incentivo e por sempre torcerem pelo meu sucesso. O apoio de vocês tornou este percurso ainda mais significativo.

À minha orientadora, Mariusa Borges Primo, expresse minha profunda gratidão pela dedicação, paciência, disponibilidade e por todos os conhecimentos compartilhados ao longo da construção deste trabalho. Sua orientação foi fundamental para a concretização desta pesquisa.

A todos os professores que fizeram parte da minha formação acadêmica, agradeço pelos ensinamentos, pela dedicação e por contribuírem para meu processo de ensino e aprendizagem. Cada conhecimento compartilhado deixou marcas importantes na profissional que estou me tornando.

Aos meus amigos, obrigada por tornarem essa caminhada mais leve, pelas conversas, pelo incentivo, pelas risadas e pelos momentos que fizeram toda a diferença durante essa trajetória. Ter vocês ao meu lado tornaram essa jornada muito mais especial.

Por fim, agradeço a todos que, de alguma forma, fizeram parte desta caminhada.

Meu sincero e carinhoso obrigada a todos!

*“Curar quando possível, aliviar quando
necessário, cuidar sempre.”*

Hipócrates

LISTA DE FIGURAS

Figura 01 – Estrutura anatômica da pele e seus anexos.....	18
Figura 02 – Classificação dos principais tipos de Epidermólise Bolhosa e níveis de clivagem cutânea.....	19
Figura 03 – Estrutura da junção dermoepidérmica e proteínas envolvidas na Epidermólise Bolhosa.....	20
Figura 04 – Ilustração das Lesões provocadas pela Epidermólise Bolhosa Simples.....	22
Figura 05 – Ilustração das Lesões de Epidermólise Bolhosa Juncional.....	23
Figura 06 – Ilustração das Lesões provocadas pela Epidermólise Bolhosa Distrófica.....	24
Figura 07 – Ilustração das Lesões provocadas pela Síndrome de Kindler.....	25
Figura 08 – Fluxograma, adaptado PRISMA, com detalhamento do processo de seleção dos estudos.....	29

LISTA DE QUADROS

Quadro 01 – Caracterização dos artigos quanto ao título, autor e local do estudo, ano, país e revista de publicação, objetivo e metodologia.....	31
Quadro 02 – Síntese dos fatores que interferem na inclusão social, escolar e profissional e limitações físicas que impactam na qualidade de vida de pessoas com Epidermólise Bolhosa e contribuições dos artigos.....	34
Quadro 03 – Categorias temáticas sobre o impacto psicossocial, limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa e a qualidade de vida dos pacientes.....	37

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

BEBS – Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity Score

BVS – Biblioteca Virtual em Saúde

CDLQI – Children's Dermatology Life Quality Index

CEP – Comitê de Ética em Pesquisa

CODI – Coping with a Disease

DEBRA – Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association

DLQI – Dermatology Life Quality Index

EB – Epidermólise Bolhosa

EBD – Epidermólise Bolhosa Distrófica

EBDASI – Epidermolysis Bullosa Disease Activity and Scarring Index

EBJ – Epidermólise Bolhosa Juncional

EBK – Epidermólise Bolhosa Kindler

EBS – Epidermólise Bolhosa Simples

EVA – Escala Visual Analógica

FLACC – Face, Legs, Activity, Cry and Consolability

FPS – Faces Pain Scale

KS – Síndrome de Kindler (*Kindler Syndrome*)

MEDLINE – Medical Literature Analysis and Retrieval System Online

PedsQL – Pediatric Quality of Life Inventory

PICO – Participantes/População, Intervenção/Exposição, Comparação e Desfecho

PubMed – Public/Publisher MEDLINE

QOLEB – Quality of Life in Epidermolysis Bullosa

QoLEB-BP – Quality of Life Evaluation in Epidermolysis Bullosa – Brazilian Portuguese

QVRS – Qualidade de Vida Relacionada à Saúde

SciELO – Scientific Electronic Library Online

SIGEP – Sistema de Gerenciamento de Projetos de Pesquisa

TAAQoL – TNO-AZL Adult Quality of Life Questionnaire

RESUMO

SANTOS, Lorena Rocha dos. **Pele de cristal: impacto psicossocial e limitações da epidermólise bolhosa na qualidade de vida**. 2026. 47 pag. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Enfermagem) – Curso de Enfermagem da Escola de Ciências Sociais e da Saúde da Pontifícia Universidade Católica de Goiás. Goiânia – GO, 2026.

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma doença genética rara caracterizada pela fragilidade cutânea, formação recorrente de bolhas e lesões que repercutem na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Este estudo teve como objetivo analisar, por meio de uma revisão integrativa da literatura, como os impactos psicossociais e as limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa influenciam a qualidade de vida dos pacientes. Trata-se de uma pesquisa bibliográfica, de abordagem qualitativa e caráter descritivo, realizada nas bases Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), PubMed e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Após a aplicação dos critérios de elegibilidade, 12 artigos compuseram a amostra final. Os resultados evidenciaram repercussões significativas nos aspectos emocionais, físicos e sociais, destacando-se ansiedade, medo, tristeza, baixa autoestima, isolamento social, dor persistente, limitações funcionais e dificuldades de inclusão social, escolar e profissional. Observou-se, ainda, que a gravidade clínica da doença está relacionada ao maior comprometimento da qualidade de vida. Conclui-se que a Epidermólise Bolhosa impacta expressivamente a vida dos pacientes, exigindo assistência multiprofissional, cuidado humanizado e estratégias que contemplem as necessidades físicas, emocionais e sociais dessa população.

Palavras-chave: Epidermólise Bolhosa; Qualidade de Vida; Impacto Psicossocial; Limitações Físicas.

ABSTRACT

SANTOS, Lorena Rocha dos. **Crystal skin: psychosocial impact and limitations of epidermolysis bullosa on quality of life**. 2026. 47 pag. Undergraduate Thesis (Nursing) – Nursing Course, School of Social Sciences and Health, Pontifical Catholic University of Goiás, Goiânia – GO, 2026.

Epidermolysis Bullosa (EB) is a rare genetic disease characterized by skin fragility, recurrent blistering, and lesions that impact the quality of life of affected individuals. This study aimed to analyze, through an integrative literature review, how the psychosocial impacts and physical limitations resulting from Epidermolysis Bullosa influence the quality of life of patients. This is a bibliographic research, with a qualitative and descriptive approach, carried out in the Virtual Health Library (BVS), PubMed, and Scientific Electronic Library Online (SciELO) databases. After applying the eligibility criteria, 12 articles comprised the final sample. The results showed significant repercussions on emotional, physical, and social aspects, highlighting anxiety, fear, sadness, low self-esteem, social isolation, persistent pain, functional limitations, and difficulties in social, school, and professional inclusion. It was also observed that the clinical severity of the disease is related to a greater impairment of quality of life. In conclusion, Epidermolysis Bullosa significantly impacts the lives of patients, requiring multidisciplinary assistance, humanized care, and strategies that address the physical, emotional, and social needs of this population.

Keywords: Epidermolysis Bullosa; Quality of Life; Psychosocial Impact; Physical Limitations.

1 INTRODUÇÃO

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma patologia hereditária e considerada uma doença rara, de acordo com a Organização Mundial da Saúde (2024). Está associada à fragilidade cutânea, que causa a formação de bolhas, cicatrizes e erosões na pele e nas mucosas, decorrentes de mínimos traumas mecânicos. Refere-se a uma associação entre fenótipo e genótipo correspondente a mutações em genes que codificam proteínas estruturais da epiderme, da derme e da membrana basal, estruturas importantes para a manutenção da integridade da pele (Mariath *et al.*, 2020).

A Associação Nacional de Epidermólise Bolhosa (DEBRA Brasil) define a EB como uma doença genética rara e não transmissível, que acomete igualmente indivíduos de diferentes grupos étnicos e de ambos os sexos. A enfermidade compromete as estruturas cutâneas e manifesta-se principalmente pela acentuada fragilidade da pele, resultando em lesões sensíveis e de fácil ruptura. Em razão dessas características, a condição é popularmente denominada “pele de cristal” ou “pele de asa de borboleta” (DEBRA Brasil (<https://debrabrasil.com.br/>)).

Embora apresente distribuição mundial, a Epidermólise Bolhosa ainda é considerada uma condição subnotificada, especialmente em países de baixa e média renda. Estima-se que a prevalência global seja de aproximadamente 11 casos por milhão de habitantes, com incidência variando entre 19 e 20 casos por milhão de nascidos vivos (DEBRA Brasil (<https://debrabrasil.com.br/>)).

No Brasil, segundo a DEBRA Brasil, o Cadastro Nacional de Epidermólise Bolhosa, coordenado desde 2014, registra mais de 1.027 pessoas com EB no Brasil, incluindo 154 óbitos notificados desde o início do cadastro. Com base na prevalência mundial estimada, projeta-se a existência de aproximadamente 2.300 pessoas vivendo com Epidermólise Bolhosa no país, evidenciando importante subnotificação dos casos (DEBRA Brasil (<https://debrabrasil.com.br/>)).

A Epidermólise Bolhosa acomete indivíduos de diferentes grupos étnicos, sem predileção por sexo ou raça, podendo manifestar-se desde o nascimento ou nos primeiros anos de vida, a depender do subtipo clínico e da mutação genética envolvida. As formas mais graves geralmente são diagnosticadas no período neonatal ou na infância, demandando acompanhamento multiprofissional contínuo ao longo da vida (Mariath *et al.*, 2020).

Em relação à mortalidade, entre as principais causas de morte destacam-se sepse, desnutrição, insuficiência respiratória e carcinoma espinocelular agressivo, especialmente nos

casos de Epidermólise Bolhosa Distrófica recessiva. Esses dados evidenciam a gravidade da enfermidade e reforçam a necessidade de ampliação do conhecimento científico, qualificação da assistência e fortalecimento de políticas públicas direcionadas às pessoas que vivem com essa condição rara (DEBRA Brasil, 2023).

A DEBRA Brasil é uma associação nacional sem fins lucrativos que oferece apoio às pessoas com EB e a seus familiares, promovendo a divulgação de informações e a conscientização sobre a doença. Sua missão é difundir o conhecimento sobre a Epidermólise Bolhosa e contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes, além de ampliar a conscientização e o conhecimento sobre essa enfermidade entre profissionais de saúde e a população em geral ((DEBRA Brasil (<https://debrabrasil.com.br/>)).

Após analisar a formação, a gravidade e a disposição das lesões, Stublar *et al.* (2021) relataram que é possível classificar a doença em quatro subtipos principais: Epidermólise Bolhosa Simples (EBS), Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ), Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD) e Síndrome de Kindler (SK).

A Epidermólise Bolhosa Simples (EBS) é considerada o subtipo de apresentação mais branda e aquele com maior incidência entre as formas da doença. Suas lesões são predominantemente restritas às palmas das mãos e às solas dos pés, acometendo principalmente áreas de maior atrito. Clinicamente, caracteriza-se pela formação de bolhas e erosões superficiais. Embora menos frequente, a condição pode evoluir para ulcerações profundas, capazes de comprometer diversos sistemas corporais, incluindo os tratores gastrointestinal e urogenital, o miocárdio e a musculatura esquelética (Hahem *et al.*, 2020).

Especialistas têm classificado a EB como uma doença órfã de alta complexidade, uma vez que ainda há limitado conhecimento científico e profissional sobre sua fisiopatologia, manejo clínico e impacto social. Além disso, os investimentos em pesquisa são insuficientes e o apoio institucional permanece restrito, refletindo a ausência de políticas públicas específicas, legislações adequadas e desenvolvimento de terapias direcionadas. Como consequência, muitas pessoas com EB não recebem o cuidado necessário, o que potencializa impactos psicossociais significativos, incluindo exclusão social, cultural, econômica e profissional, além de experiências de preconceito e sofrimento emocional decorrentes das limitações impostas pela doença (Aguiar; Geisler, 2021).

Pesquisadores apontam que a abordagem psicossocial é de suma importância, na medida em que articula a interação contínua e dinâmica entre o indivíduo e seu contexto. Sob essa perspectiva, o ser humano deve ser visto em sua integralidade, considerando sua autonomia, experiências emocionais e particularidades de personalidade, bem como o ambiente externo em

que está inserido, incluindo o contexto social e as atividades cotidianas às quais está submetido (Rodrigues *et al.*, 2020).

Nos pacientes com EB, essa abordagem é de extrema relevância, pois a fragilidade da pele não apenas impõe limitações físicas, mas também afeta significativamente a qualidade de vida, a inclusão social e o bem-estar psicológico desses indivíduos.

Nesse contexto, observa-se que, além das dores e limitações físicas, a Epidermólise Bolhosa acarreta consequências emocionais e sociais expressivas, como isolamento, estigmatização e exclusão social. Compreender de que forma a fragilidade cutânea interfere na inclusão social, escolar e profissional, bem como no bem-estar psicológico das pessoas acometidas pela doença, é fundamental para o fortalecimento de estratégias de cuidado integral e humanizado. Além disso, a escassez de estudos voltados especificamente para os impactos psicossociais e para as limitações decorrentes da enfermidade evidencia a necessidade de ampliar a produção científica sobre essa temática.

Dessa forma, esta pesquisa justifica-se por sua relevância científica e social, ao buscar analisar os impactos psicossociais e as limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa, conferindo visibilidade às experiências e aos desafios enfrentados por esses indivíduos. Além de contribuir para a ampliação do conhecimento acadêmico, o estudo pretende fomentar a conscientização acerca da realidade vivenciada por pessoas com EB, para o desenvolvimento de estratégias de apoio e de ações que promovam uma abordagem integral do cuidado e a melhoria da qualidade de vida de indivíduos com essa doença.

Diante desse contexto, surgiu a oportunidade de realizar uma investigação sobre a seguinte questão de pesquisa: como os impactos psicossociais e as limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa influenciam na qualidade de vida dos pacientes, segundo a produção científica?

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo Geral

Analisar, por meio de uma revisão integrativa, como a produção científica aborda o impacto psicossocial e as limitações físicas decorrentes da epidermólise bolhosa na qualidade de vida dos indivíduos com a doença.

2.2 Objetivos Específicos

- Caracterizar os artigos quanto ao título, autores, local e data de publicação, objetivo, metodologia utilizada;
- Descrever os principais fatores psicossociais relacionados à Epidermólise bolhosa apontados nos artigos científicos;
- Identificar na literatura científica de que forma a EB interfere na inclusão social, escolar e profissional das pessoas com a doença;
- Apontar de que maneira as limitações físicas, decorrentes da fragilidade cutânea, impactam na qualidade de vida de indivíduos com EB, segundo a literatura científica.

3 REFERENCIAL TEÓRICO

3.1 Anatomia e fisiologia da pele e seus anexos

A pele é considerada o maior órgão do corpo humano, correspondendo a aproximadamente 16% do peso corporal e cobrindo uma área que varia entre 1,8 m² e 2,0 m² em indivíduos adultos (Beny, 2013). Esse órgão constitui a principal barreira entre o organismo e o meio externo, desempenhando funções essenciais para a manutenção da homeostase corporal. Além da proteção contra agentes físicos, químicos e biológicos, participa da regulação térmica, da percepção sensorial e da resposta imunológica, sendo fundamental para a preservação da integridade física e funcional do organismo (Yousef *et al.*, 2024).

A pele participa de processos fundamentais, como a síntese de vitamina D, a eliminação de substâncias metabólicas e a regulação térmica, além de abrigar receptores sensoriais responsáveis pela percepção do tato, da dor e da temperatura. Dessa forma, constitui um sistema vital, dinâmico e multifuncional, indispensável à manutenção do equilíbrio e da integridade do organismo (Yousef *et al.*, 2024).

A pele é constituída por três camadas principais: epiderme, derme e hipoderme. A epiderme, composta por epitélio estratificado queratinizado, é responsável pela renovação celular e pela impermeabilidade cutânea (Tortora; Derrickson, 2022).

Trata-se da camada mais superficial da pele, apresentando espessura média entre 75 e 150 micrômetros, podendo atingir de 0,4 a 0,6 mm nas palmas das mãos e nas plantas dos pés, regiões que demandam maior proteção mecânica. É formada por células organizadas nas camadas basal ou germinativa, espinhosa, granulosa, lúcida e córnea, cuja principal função é proteger o organismo contra agressões externas. Seus principais tipos celulares são os queratinócitos, melanócitos, células de Langerhans e células de Merkel (Bernardo; Santos; Silva, 2019).

Os queratinócitos são células que apresentam citoqueratinas responsáveis pela síntese de queratina e pela formação da camada córnea durante o processo de migração para a superfície cutânea. A queratina é uma proteína essencial para a sustentação da epiderme e contribui para a proteção, controle da permeabilidade e manutenção da hidratação da pele. Na camada basal, predominam as citoqueratinas CK5 e CK14, responsáveis pela integridade e estabilidade celular. Nas camadas suprabasais, destacam-se as CK1 e CK10, relacionadas ao fortalecimento das células em diferenciação. Além disso, nas regiões palmoplantares e nos folículos pilosos,

as CK6 e CK16 participam ativamente dos processos de proliferação e regeneração cutânea (Kamibeppu *et al.*, 2023).

Os melanócitos são células especializadas na síntese de melanina, pigmento responsável pela proteção da pele contra os danos causados pela radiação ultravioleta. As células de Langerhans desempenham papel fundamental na resposta imunológica cutânea, que atua na captura e apresentação de antígenos. Enquanto, as células de Merkel, localizadas na interface entre a epiderme e a derme, estão associadas à percepção tátil por meio da conexão com terminações nervosas sensoriais (Bernardo; Santos; Silva, 2019).

A junção dermoepidérmica é uma estrutura especializada responsável pela ligação entre os queratinócitos basais da epiderme e a derme, por meio da zona da membrana basal (ZMB). Essa região é composta por hemidesmossomos, filamentos de queratina, placa densa sub-basal e pelas lâminas lúcida e basal, ricas em colágeno XVII e fibronectina (Bernardo; Santos; Silva, 2019).

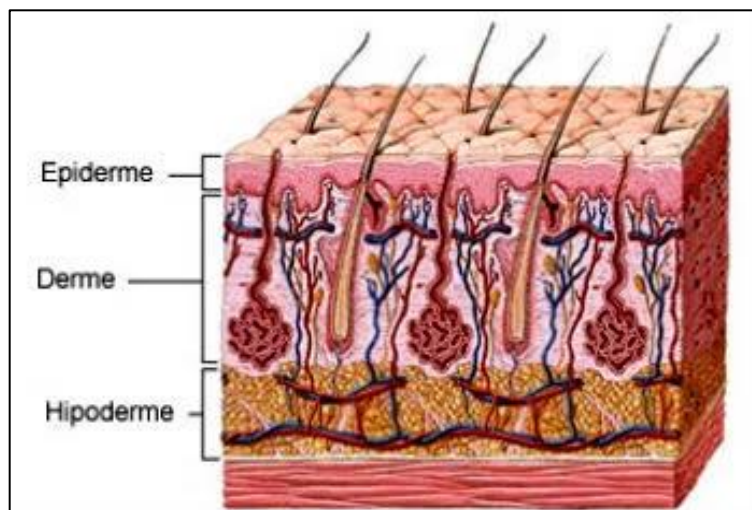
Abaixo dessa estrutura é encontrada a sublâmina densa, que é formada por colágeno IV, proteoglicanos e colágeno VII e responsável pela formação das fibrilas de ancoragem. Esses componentes são essenciais para a manutenção da integridade e da adesão entre a epiderme e a derme. Alterações genéticas que comprometem a estrutura ou a função da ZMB podem provocar fragilidade cutânea e formação de bolhas subepidérmicas, característica observada em doenças como a Epidermólise Bolhosa (Kamibeppu *et al.*, 2023).

A derme constitui a camada intermediária da pele, localizada logo abaixo da epiderme, desempenhando funções essenciais de sustentação, elasticidade e nutrição do tecido cutâneo. É formada por tecido conjuntivo rico em colágeno dos tipos I e III, fibras elásticas e diversas células, como fibroblastos, macrófagos e linfócitos. Nessa região estão presentes, também, os vasos sanguíneos, as terminações nervosas e as glândulas e folículos pilosos. Estruturalmente, divide-se em derme papilar, mais fina e vascularizada, e derme reticular, mais espessa e resistente. A abundância de fibras colágenas e elásticas confere resistência mecânica, elasticidade e sustentação à pele (Beny, 2013).

A hipoderme, também denominada tecido subcutâneo, corresponde à camada mais profunda da pele, localizada abaixo da derme. Sua principal função é atuar como isolante térmico, amortecedor mecânico e reserva energética do organismo. Essa estrutura é constituída predominantemente por tecido conjuntivo frouxo e tecido adiposo, contendo colágeno dos tipos I, III e V. Os adipócitos presentes nessa camada armazenam lipídios que funcionam como importante fonte de energia para o organismo (Baumann, 2009).

A Figura 01, ilustra as principais camadas da pele; epiderme, derme e hipoderme, e permite compreender a organização estrutural desse órgão, fundamental para a manutenção da integridade corporal e para a compreensão das alterações fisiopatológicas observadas na Epidermólise Bolhosa.

Figura 01 – Representação das camadas da pele, epiderme, derme e hipoderme.



Fonte: Junqueira; Carneiro (2013)

3.2 Fisiopatologia e conceito da epidermólise bolhosa

A Epidermólise Bolhosa (EB) é uma doença genética rara que provoca a formação de bolhas na pele mesmo após pequenos atritos, manifestando-se geralmente desde o nascimento. As crianças acometidas são frequentemente denominadas “Crianças Borboleta”, em razão da extrema fragilidade cutânea decorrente de alterações nas proteínas responsáveis pela união das camadas da pele. A enfermidade pode atingir indivíduos de qualquer sexo ou etnia e, frequentemente, está associada à dor, ao isolamento social e a impactos significativos no bem-estar físico e emocional (Brasil, 2025).

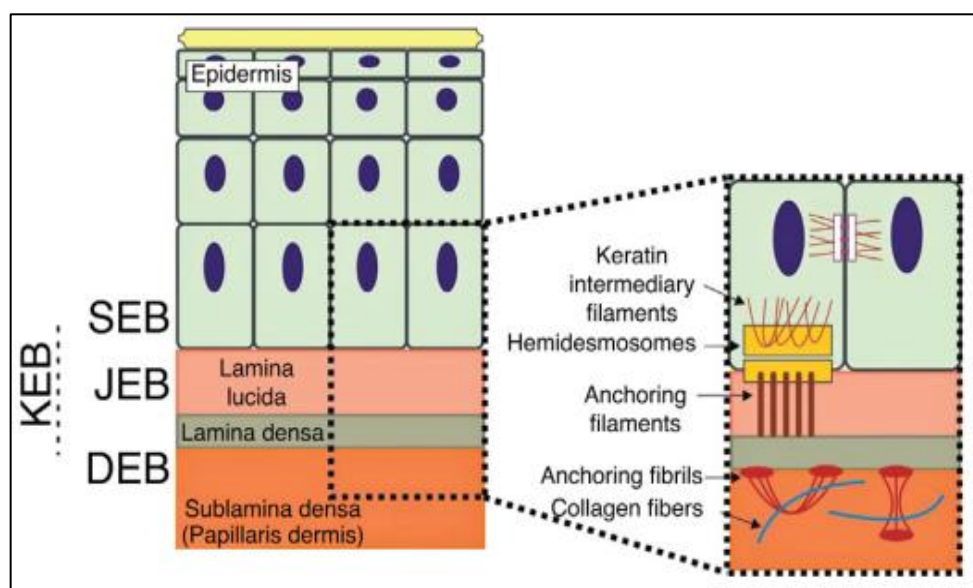
A denominação “Epidermólise Bolhosa” é formada pelos termos “epiderme”, que corresponde à camada mais externa da pele; “lise”, que significa ruptura; e “bolhosa”, relacionada à presença de bolhas. Dessa forma, o termo descreve o rompimento da epiderme em decorrência da formação de bolhas cutâneas. Trata-se de uma doença rara, de origem genética e hereditária, não transmissível, que pode acometer indivíduos em diferentes fases da vida e para a qual ainda não existe cura (Oliveira; Teixeira; Gomes, 2023).

As lesões características da enfermidade conferem à pele uma aparência semelhante à de “asas de borboleta” ou de uma “pele de cristal”, denominações popularmente utilizadas para descrever a fragilidade extrema observada nos indivíduos acometidos. Essa analogia remete à delicadeza das asas de uma borboleta e à vulnerabilidade da pele diante de mínimos traumas mecânicos (Oliveira; Teixeira; Gomes, 2023).

A EB integra um grupo de enfermidades caracterizadas por alterações nas proteínas estruturais responsáveis pela adesão entre a epiderme e a derme, como o colágeno tipo VII, as lamininas, as integrinas e a queratina. Essas proteínas compõem a zona da membrana basal, estrutura que atua como uma espécie de “cola biológica”, garantindo a união e a estabilidade das camadas cutâneas (Shinkuma, 2015).

Os genes relacionados à EB codificam proteínas fundamentais para a manutenção da integridade da epiderme, da zona da membrana basal e da porção superior da derme. Dessa forma, mutações genéticas que comprometem a função dessas proteínas provocam falhas nos mecanismos responsáveis pela estabilidade mecânica da pele, afetando estruturas como o citoesqueleto de queratina, os desmossomos, os hemidesmossomos, as adesões focais, os filamentos e as fibrilas de ancoragem da zona da membrana basal (Mariath *et al.*, 2020). As camadas da pele e dos níveis de clivagem nos diferentes tipos de Epidermólise Bolhosa, estão representadas Figura 02, abaixo.

Figura 02- Representação esquemática das camadas da pele e dos níveis de clivagem nos diferentes tipos de Epidermólise Bolhosa



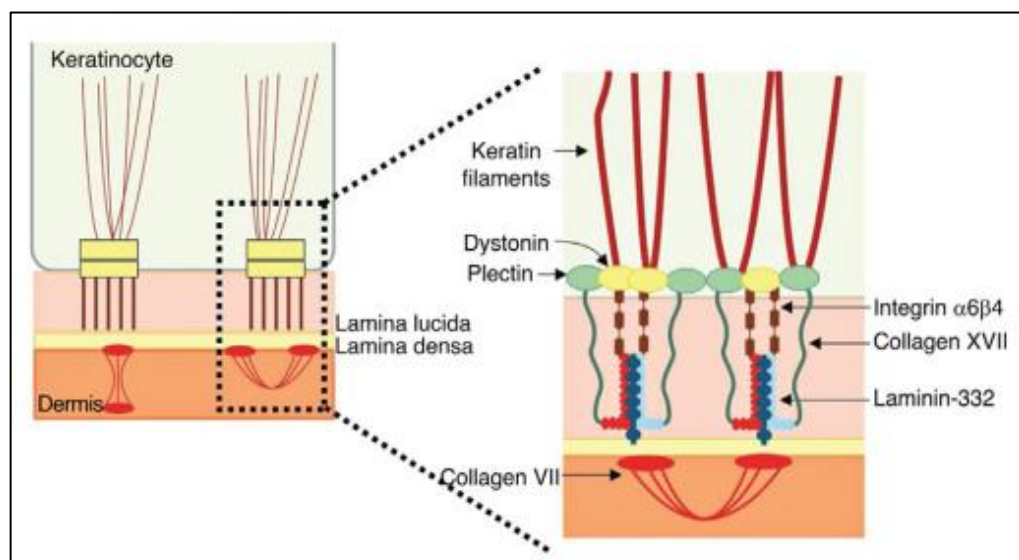
Fonte: Mariath *et al.* (2020)

A gravidade da Epidermólise Bolhosa varia de acordo com os diferentes tipos e subtipos da doença, os quais podem provocar lesões cutâneas e comprometimento de órgãos e mucosas em diversas regiões do corpo. Essas variações clínicas decorrem, principalmente, das mutações genéticas envolvidas. A classificação da enfermidade compreende diversas subdivisões, determinadas pelo padrão de herança genética e pela localização da alteração estrutural responsável pela formação das bolhas. Entre divisões e subdivisões, já foram identificadas aproximadamente 30 variantes associadas a diferentes genes (Pacheco; Oselame, 2015).

A formação das bolhas nos distintos tipos de Epidermólise Bolhosa está diretamente relacionada à localização da proteína alterada dentro da estrutura cutânea (Mariath *et al.*, 2020). O fenótipo característico das diferentes formas da doença apresenta relação direta com o gene afetado. Entretanto, mutações em genes distintos podem resultar em manifestações clínicas semelhantes, tornando os mecanismos patogênicos da enfermidade ainda mais complexos.

A expressividade fenotípica da EB apresenta grande variabilidade, tanto entre os subtipos quanto entre indivíduos pertencentes a um mesmo subtipo. O espectro clínico varia desde manifestações cutâneas leves e localizadas até quadros graves, caracterizados por lesões extensas na pele e em outros tecidos, decorrentes do comprometimento significativo da adesão entre a epiderme e a derme (Mariath *et al.*, 2020). A Figura 03, ilustra as principais proteínas estruturais envolvidas na adesão dermoepidérmica e associadas à fisiopatologia da Epidermólise Bolhosa.

Figura 03- Principais proteínas estruturais envolvidas na adesão dermoepidérmica e associadas à fisiopatologia da Epidermólise Bolhosa.



Fonte: Mariath *et al.* (2020)

O principal sinal clínico da EB é a formação de bolhas em áreas submetidas a atrito ou trauma mecânico. A profundidade dessas lesões depende da camada da pele acometida. Nas formas mais superficiais, como a Epidermólise Bolhosa Simples (EBS), predominam erosões cutâneas. Já nas formas mais profundas, como a Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ), a Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD) e a Síndrome de Kindler (EBK), são frequentes ulcerações mais extensas e complexas. A distribuição das lesões pode ser localizada, restrita principalmente às extremidades, ou generalizada, acometendo múltiplas regiões corporais. Nos subtipos mais graves, a enfermidade pode comprometer outros órgãos e sistemas, ocasionando complicações como osteoporose, contraturas articulares, cardiomiopatia, amiloidose renal, atraso do crescimento, entre outras alterações sistêmicas relevantes (Mariath *et al.*, 2020).

3.3 Principais tipos de epidermólise bolhosa e seus acometimentos

A Epidermólise Bolhosa é classificada conforme o padrão de herança genética, a camada da pele afetada e a distribuição anatômica das lesões. Os principais grupos são a forma simples, juncional e distrófica, que abrangem mais de 30 subtipos já descritos até o momento (Angelo *et al.*, 2012).

A Epidermólise Bolhosa Simples (EBS) é uma desordem genética caracterizada por mutações que comprometem a integridade estrutural da epiderme, afetando proteínas responsáveis pela coesão celular. A forma de herança autossômica dominante é a mais frequentemente observada nessa condição (Khanna; Bardhan, 2024).

A Epidermólise Bolhosa Simples caracteriza-se pela fragilidade cutânea decorrente de mutações que afetam proteínas estruturais dos queratinócitos basais. Embora mutações nos genes KRT5 e KRT14 sejam as mais frequentemente relatadas, pesquisas recentes ampliam o espectro genético da doença, destacando o papel dos genes PLEC, DST, EXPH5, KLHL24 e CD151 na organização do citoesqueleto e na composição dos hemidesmossomos. Alterações nesses genes comprometem a adesão celular e tornam os queratinócitos mais suscetíveis à ruptura mecânica. Clinicamente, a EBS pode apresentar desde formas localizadas até variantes graves com envolvimento extracutâneo (Fine, 2016; Has *et al.*, 2020; McMillan *et al.*, 2022; Uitto *et al.*, 2020).

Além disso, diferentes mutações determinam níveis distintos de expressão proteica, influenciando diretamente a gravidade das manifestações clínicas. Estudos demonstram que a degradação aumentada das queratinas, resultante de mutações em KLHL24, está associada a apresentações fenotípicas mais graves, enquanto variantes em PLEC podem acometer não

somente a pele, mas também a musculatura esquelética (Has *et al.*, 2020; Sawamura *et al.*, 2018). A Figura 04 (A e B), ilustra a forma de Epidermólise Bolhosa Simples (EBS), sendo que a imagem “A” demonstra bolhas íntegras, ulcerações e crostas hemáticas na região frontal do corpo de uma criança e, a imagem “B”, evidencia a formação de bolhas e erosões em processo de cicatrização, nos pés de um indivíduo adulto.

Figura 04 (A e B) – Ilustração de lesões provocadas pela Epidermólise Bolhosa Simples



Fonte: Mariath *et al.* (2020)

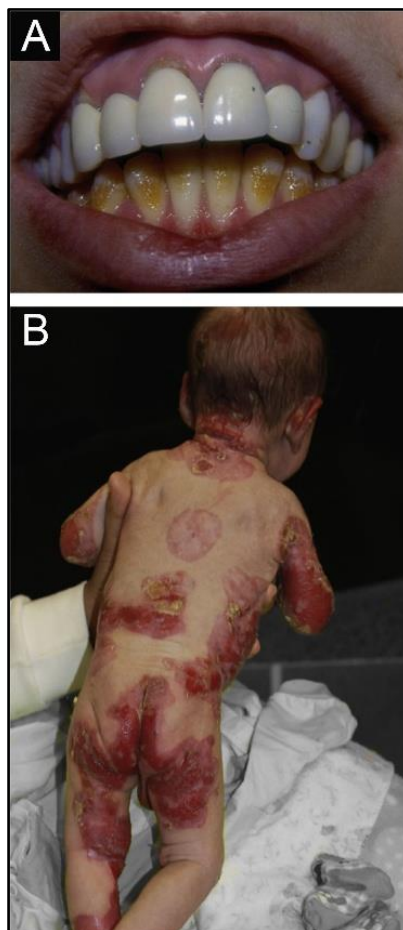
3.3.1 Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ)

A Epidermólise Bolhosa Juncional é resultado de mutações em genes responsáveis pela produção de proteínas da membrana basal, especialmente aquelas que compõem a laminina 332 (LAMA3, LAMB3 e LAMC2), o colágeno XVII (COL17A1) e as integrinas $\alpha 6\beta 4$ e $\alpha 3\beta 1$ (ITGA6, ITGB4 e ITGA3). Essas proteínas atuam como elementos essenciais na adesão entre a epiderme e a derme, e sua deficiência ocasiona a separação tecidual na lâmina lúcida (Uitto *et al.*, 2017; Has *et al.*, 2020; Mellerio, 2021).

A EBJ apresenta grande heterogeneidade clínica, variando desde formas letais no período neonatal até variantes mais brandas e de início tardio. A ausência completa da laminina 332 está associada às formas mais graves da doença, que incluem complicações como atresia pilórica, dificuldade respiratória decorrente da formação de tecido de granulação e extensa fragilidade mucocutânea (Varki *et al.*, 2017; Mellerio, 2021). Comprometimentos sistêmicos, como distrofia ungueal, alopecia, alterações dentárias e doenças pulmonares intersticiais, também são frequentes e demandam acompanhamento multiprofissional. A Figura 05 (A e B), ilustra as lesões provocadas pela forma da Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ), sendo que a imagem “A” evidencia defeitos no esmalte dentário, com áreas de depressão puntiformes e

coloração amarelada, na arcada inferior de um indivíduo adulto e, a imagem “B”, demonstra a fragilidade cutânea, evidenciado por áreas de lesões sem tecido de epitelização, na região posterior do corpo de um bebê com EB.

Figura 05 (A e B) – Ilustração de lesões provocadas pela Epidermólise Bolhosa Juncional (EBJ)



Fonte: Mariath *et al.* (2020).

3.3.2 Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD)

A Epidermólise Bolhosa Distrófica decorre de mutações no gene COL7A1, responsável pela codificação do colágeno tipo VII, principal componente das fibrilas de ancoragem que promovem a fixação da epiderme à derme. A redução ou ausência dessa proteína provoca a clivagem abaixo da lâmina densa. As formas recessivas tendem a apresentar maior gravidade e frequentemente levam à formação de cicatrizes extensas, perda ungueal, pseudosindactilia e microstomia (Fine, 2016; Varki *et al.*, 2017; Has *et al.*, 2020).

O risco aumentado de carcinoma espinocelular agressivo constitui uma das complicações mais temidas da EBD recessiva, sendo responsável por parcela significativa da

mortalidade desses pacientes. Estudos moleculares demonstram que mutações nonsense e frameshift, que comprometem drasticamente a síntese do colágeno VII, estão associadas às formas mais severas da doença, enquanto mutações missense tendem a preservar parcialmente a função proteica, resultando em quadros clínicos moderados (Has *et al.*, 2020; Uitto *et al.*, 2020). A Figura 06 (A e B), ilustra as lesões provocadas pela forma da Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD), sendo que, a imagem “A” apresenta lesões com bolhas e áreas exulceradas com cicatrizes e fibrose na região posterior do pescoço de um indivíduo adulto e, a imagem “B”, a pseudosindactilia com a fusão dos dígitos, na mão direita e esquerda de um indivíduo adulto.

Figura 06 (A e B) – Ilustração das lesões provocadas pela Epidermólise Bolhosa Distrófica



Fonte: Mariath *et al.* (2020).

3.3.3 Síndrome de Kindler

A Síndrome de Kindler é uma forma rara de dermatose bolhosa hereditária decorrente de mutações no gene *FERMT1*, responsável pela codificação da proteína kindlin-1. Essa proteína participa da ligação entre a matriz extracelular e o citoesqueleto celular, sendo fundamental para a adesão celular. Sua disfunção compromete a estabilidade da junção dermoepidérmica e leva à formação de bolhas em múltiplos planos da pele, além de causar atrofia cutânea difusa, fotossensibilidade e poiquilodermia (Youssefian; Vahidnezhad; Uitto, 2022).

Clinicamente, a síndrome manifesta-se desde o nascimento por meio de bolhas acras, seguidas de atrofia cutânea progressiva, áreas de hiper e hipopigmentação, telangiectasias e hiperqueratose palmoplantar. Também ocorre importante comprometimento mucoso, incluindo gengivite severa, perda dentária precoce, estenoses esofágicas e aumento do risco de carcinoma de células escamosas em mucosas e na pele (Youssefian; Vahidnezhad; Uitto, 2022). A Figura 07 (A e B), ilustra a forma da Epidermólise bolhosa Kindler (EBK), sendo que a “A”, apresenta lesões cicatriciais de disposição rendilhada, máculas hipo e hiperocrômica na região frontal do corpo de uma criança e, a imagem “B”, demonstra a poiquilodermia na face de uma criança com EBK, crostas e ulcerações em lábios e deformação dentária provocadas pela doença.

Figura 07 (A e B) – Ilustração das lesões provocadas pela Epidermólise Bolhosa Kindler



Fonte: Mariath *et al.* (2020)

3.4 Qualidade de vida das pessoas que vivem com epidermólise bolhosa

A Epidermólise Bolhosa é uma condição crônica que pode provocar impactos significativos na qualidade de vida dos indivíduos acometidos. As limitações físicas decorrentes da fragilidade cutânea, associadas às demandas contínuas de cuidado, influenciam aspectos físicos, emocionais e sociais. Estudos demonstram uma relação direta entre a gravidade das manifestações clínicas e o desenvolvimento de alterações psicológicas nesses indivíduos. Sintomas como ansiedade, depressão e mudanças comportamentais merecem atenção, uma vez que podem comprometer a adesão ao tratamento, intensificar o quadro clínico e favorecer a progressão das complicações. Nesse contexto, torna-se fundamental que os profissionais de saúde adotem uma abordagem biopsicossocial, visando minimizar esses impactos e promover o cuidado integral (Parentes *et al.*, 2020).

As úlceras crônicas presentes na Epidermólise Bolhosa são frequentemente descritas pelos indivíduos acometidos como parte inseparável de sua rotina, repercutindo diretamente em seu bem-estar e em suas atividades cotidianas. Mesmo quando ocorre adaptação ao convívio com a enfermidade, sentimento de insegurança e desconforto permanecem comuns diante de infecções recorrentes, dificuldades no controle do exsudato e aumento da extensão das feridas. Dessa forma, a condição interfere negativamente na autoestima, na autoconfiança e na percepção da própria imagem corporal. Além disso, as lesões podem acometer grandes áreas do corpo, exigindo cuidados complexos, contínuos e frequentemente dolorosos (Silva *et al.*, 2020).

O uso de vestimentas também representa um desafio para essas pessoas, pois o contato direto dos tecidos com a pele fragilizada ou lesionada pode intensificar o desconforto e limitar a realização de atividades diárias. Por essa razão, recomenda-se a utilização de roupas que favoreçam a proteção cutânea, o conforto e a prevenção de novos traumas, respeitando as necessidades e preferências individuais. Outro aspecto relevante refere-se ao estigma social associado à doença. A curiosidade excessiva, o receio equivocado de contágio e atitudes discriminatórias podem comprometer o desenvolvimento emocional e social, favorecendo o isolamento, a redução da autoestima e o surgimento de sintomas depressivos, frequentemente relacionados ao agravamento das condições clínicas (Parentes *et al.*, 2020).

A participação da família e da rede de apoio desempenha papel fundamental na promoção da qualidade de vida das pessoas que vivem com Epidermólise Bolhosa. O suporte emocional oferecido por familiares e amigos contribui para a estabilidade psicológica, fortalece a confiança do indivíduo e favorece a adesão ao tratamento. Além disso, esse apoio auxilia no fortalecimento das relações interpessoais, na recuperação da autoestima e na inclusão social, aspectos essenciais para o enfrentamento das limitações impostas pela enfermidade (Aguiar; Geisler, 2021).

4 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, de natureza qualitativa e caráter descritivo, que buscou identificar como os impactos psicossociais e as limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa influenciaram a qualidade de vida dos pacientes. A revisão integrativa constituiu uma abordagem metodológica que permite reunir, analisar e sintetizar resultados de pesquisas previamente publicadas, possibilitando uma compreensão abrangente do fenômeno investigado (Mendes; Silveira; Galvão, 2008). A revisão integrativa foi conduzida em seis etapas conforme Mendes; Silveira e Galvão (2008): (1) identificação do tema e formulação da questão norteadora; (2) estabelecimento dos critérios de inclusão e exclusão; (3) busca e seleção dos estudos nas bases de dados; (4) avaliação crítica dos estudos incluídos; (5) interpretação e síntese dos resultados; e (6) apresentação da revisão integrativa.

Esta pesquisa faz parte de um projeto maior, guarda-chuva, de um programa acadêmico que engloba múltiplos estudos, incluindo os em andamento. Projeto cadastrado no Sistema de Gerenciamento de Projetos de Pesquisa (SIGEP) da Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC Goiás), intitulado: “Doenças raras de comprometimento da pele em pacientes da região metropolitana de Goiânia: perfil sociodemográfico, educacional, de saúde e enfrentamentos”, aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) sob o parecer consubstanciado nº 7.108.299.

A questão norteadora do estudo foi delimitada por meio da estratégia PECO, considerando: Participantes/População (P) – indivíduos com Epidermólise Bolhosa; Exposição (E) – impactos psicossociais e limitações físicas; Comparação ou Controle (C) – não se aplicou; e Desfecho (O) – influência na qualidade de vida dos pacientes com Epidermólise Bolhosa.

As buscas sistemáticas foram realizadas nas bases de dados PubMed, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Scientific Electronic Library Online (SciELO), Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE) e na literatura cinzenta, por meio do Google Acadêmico.

Para o levantamento bibliográfico, foram selecionados descritores e seus respectivos sinônimos disponíveis nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e no Medical Subject Headings (MeSH). Utilizaram-se os descritores “Epidermólise Bolhosa”, “Qualidade de Vida”, “Impacto Psicossocial” e “Limitações Físicas”, combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR.

Foram incluídos artigos disponíveis na íntegra, publicados nos idiomas português, inglês e espanhol, relacionados à temática proposta e indexados nas bases de dados

selecionadas. Foram excluídos artigos duplicados, editoriais, resumos, dissertações, teses, trabalhos de conclusão de curso e estudos que não atenderam ao objetivo da pesquisa.

Por se tratar de uma revisão integrativa da literatura, não houve cálculo amostral. A seleção dos estudos foi realizada com o auxílio da plataforma Rayyan, ferramenta que permitiu a importação dos estudos identificados nas bases de dados, a organização das referências e a realização do processo de triagem com cegamento entre as avaliadoras, o que permitiu maior garantia, rigor metodológico, acurácia e confiabilidade na seleção das evidências científicas (Ouzzani *et al.*, 2016).

A seleção dos estudos ocorreu em duas etapas e foi apresentada por meio de um fluxograma elaborado conforme as recomendações do Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA) (Figura 8). Na primeira etapa, realizou-se a leitura dos títulos e resumos dos artigos identificados, considerando os critérios de elegibilidade previamente estabelecidos. Os estudos foram classificados como elegíveis ou excluídos com base nessa análise inicial.

Na segunda etapa, os artigos considerados elegíveis foram submetidos à leitura na íntegra. Em ambas as fases, a avaliação foi realizada por duas pesquisadoras independentes, em modo cego, utilizando critérios previamente definidos. O processo de leitura envolveu as etapas de leitura preliminar, compreensiva, analítica e de síntese, possibilitando a interpretação crítica e a integração das evidências científicas encontradas (Lobiondo-Wood; Haber, 2001).

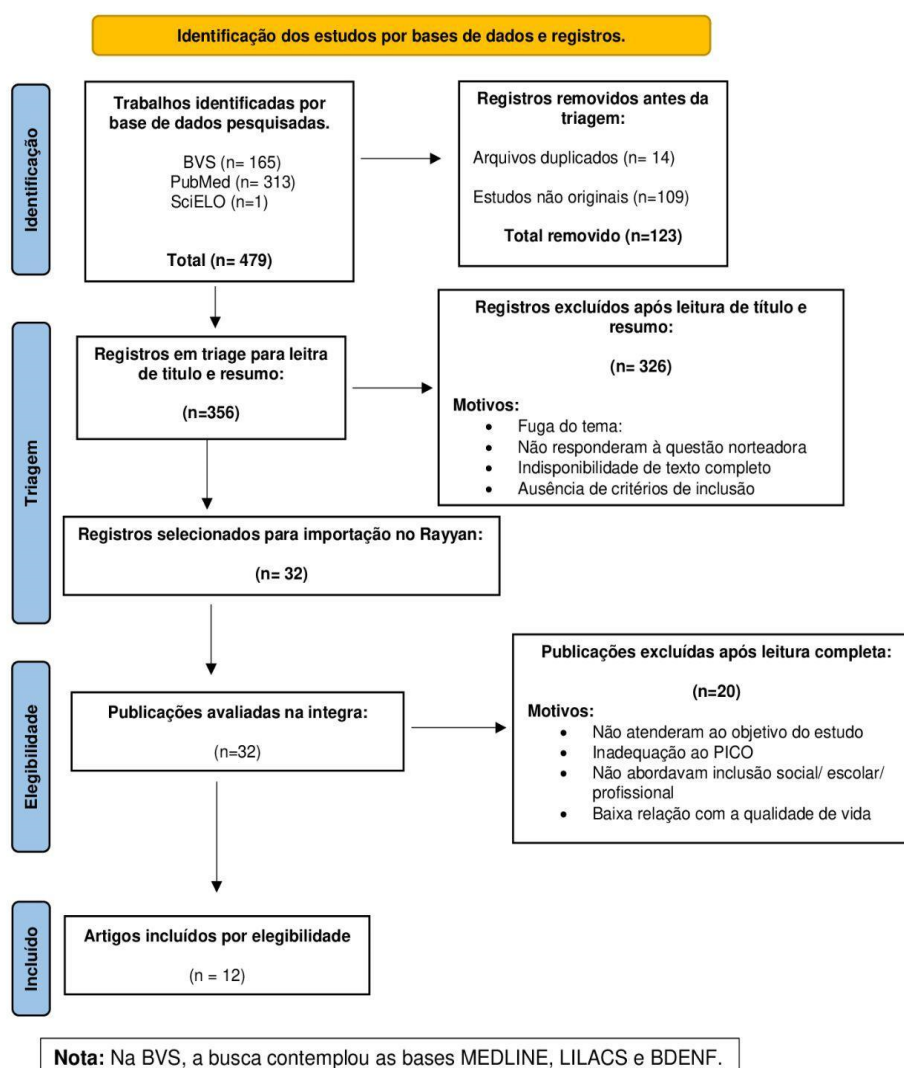
Os dados extraídos dos estudos selecionados foram organizados em um quadro descritivo, contemplando informações referentes aos autores, ano de publicação, objetivos, delineamento metodológico e principais resultados. Posteriormente, os achados foram submetidos à análise descritiva e agrupados em categorias temáticas, sendo apresentados por meio de quadros e figuras, a fim de favorecer a compreensão e a síntese das evidências identificadas.

Embora este estudo tenha utilizado exclusivamente dados secundários e disponíveis na literatura científica, foram respeitados todos os princípios éticos que regem a pesquisa científica, em conformidade com as Resoluções nº 466/2012 e nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde, assegurando a integridade científica, a confiabilidade das informações e o adequado tratamento dos dados utilizados na pesquisa.

5 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A busca nas bases de dados resultou, inicialmente, na identificação de 479 artigos científicos, sendo 165 provenientes da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), 313 da PubMed e um da SciELO. Após a aplicação dos critérios de exclusão, foram excluídos 109 estudos não originais e 14 artigos duplicados, totalizando 123 exclusões nessa etapa inicial. Dessa forma, permaneceram 356 estudos para a leitura dos títulos e resumos. Desses, 324 foram excluídos por não atenderem adequadamente à questão norteadora da pesquisa, apresentarem fuga ao tema, indisponibilidade do texto completo ou ausência dos critérios de inclusão previamente estabelecidos. O processo de seleção dos estudos encontra-se apresentado na Figura 8, abaixo.

Figura 08 – Fluxograma, adaptado PRISMA, com detalhamento do processo de seleção dos estudos.



Fonte: Adaptado PRISMA (2020)

A triagem e a organização das referências foram realizadas com o auxílio do software Rayyan, o qual possibilitou o gerenciamento das publicações, a identificação de duplicidades e a sistematização dos estudos incluídos nesta revisão.

Posteriormente, os 32 estudos remanescentes foram importados para o software e submetidos à avaliação independente, em modo cego, pela pesquisadora e sua orientadora, com o objetivo de assegurar maior rigor metodológico ao processo de seleção dos artigos. A análise compreendeu a leitura dos títulos, resumos e textos completos, resultando em um índice de concordância de 88% entre as avaliadoras, o que mostra uma elevada consistência na aplicação dos critérios de elegibilidade estabelecidos para o estudo.

Após a leitura na íntegra dos estudos selecionados, 20 artigos foram excluídos por inadequação ao objetivo da pesquisa, incompatibilidade com a estratégia PECO e baixa relação com a temática proposta. Dessa forma, ao término do processo de elegibilidade, 12 artigos compuseram a amostra final desta revisão integrativa.

Com o intuito de caracterizar a produção científica selecionada para esta revisão integrativa, o Quadro 01 apresenta informações referentes aos títulos dos estudos, autores, ano de publicação, periódico, país de origem, objetivos e delineamentos metodológicos.

Os estudos incluídos foram publicados entre os anos de 2017 e 2025, com predominância de pesquisas internacionais, que corresponderam a nove (75%) dos artigos analisados. Os Estados Unidos destacaram-se com três (25%) estudos, enquanto Holanda, Colômbia, Canadá, Índia, Romênia e Alemanha/Áustria/Suíça contribuíram com uma publicação cada. Em contrapartida, três (25%) artigos foram provenientes de pesquisas desenvolvidas no Brasil.

Em relação ao delineamento metodológico, observou-se predominância de estudos observacionais, presentes em sete (58,3%) artigos, seguidos dos estudos transversais, identificados em seis (50%) publicações. Estudos qualitativos foram constatados em três (25%) dos artigos. Ressalta-se que alguns estudos apresentaram mais de um delineamento metodológico, justificando a sobreposição das classificações identificadas.

Quadro 01 – Caracterização dos artigos quanto ao título, autores, local e ano de publicação, objetivos e metodologia. Goiânia, 2026

Ordem	Título	Autor/ano e local e nome da revista	Objetivo dos artigos	Metodologia
1	The health-related quality of life of Brazilians with epidermolysis bullosa	Togo <i>et al.</i> , 2025 Orphanet Journal of Rare Diseases Open Ac Brasil.	Avalia a QVRS e sua associação com os perfis sociodemográfico, nutricional e clínico de brasileiros com EB.	Estudo transversal - 129 participantes, sendo 57% do sexo feminino. - Questionário “Children's Dermatology Life Quality Index”
2	Assessment of pain and quality of life in patients with localized simple epidermolysis bullosa.	Brun <i>et al.</i> , 2017. Orphanet Journal of Rare Diseases, França	Caracterizar a dor em pacientes com epidermólise bolhosa simples localizada e avaliar o impacto da dor na qualidade de vida dos pacientes.	Estudo observacional multicêntrico realizado na França. Participação de 57, incluindo crianças e adultos. Entrevistas telefônicas e aplicação de escalas validadas para dor e qualidade de vida, como EVA, FLACC, FPS, cDLQI e QOLEB.2017
3	The relationship between quality of life and coping strategies of children with EB and their parents.	Petra J. Mauritz <i>et al.</i> , 2021 Orphanet Journal of Rare Diseases Groningen, Holanda	Avaliar a relação entre a qualidade de vida e as estratégias de enfrentamento de crianças com epidermólise bolhosa (EB) e seus pais.e Investigar como as estratégias de enfrentamento influenciam os aspectos emocionais, sociais e físicos das crianças e dos familiares.	Estudo quantitativo - Participante: 55 crianças e 48 pais. - Questionários PedsQL, TAAQoL e CODI. As análises foram majoritariamente descritivas devido ao pequeno tamanho da amostra.
4	Oleogel-S10 in Dystrophic Epidermolysis Bullosa: A case series evaluating the impact on wound burden over two years.	Ivonne Lozano <i>et al.</i> , 2024 Advances in Therapy. Colômbia.	Avaliar a eficácia e a tolerabilidade do Oleogel-S10 em pacientes com epidermólise bolhosa distrófica, e analisando a redução da carga das feridas ao longo de 24 meses.	Estudo observacional retrospectivo do tipo série de casos. Participantes: 13 pacientes com EB distrófica Avaliação da área corporal acometida pelas feridas (BSAP), a atividade cutânea pelo índice EBDASI e a tolerabilidade ao tratamento.

5	Health-related quality of life and clinical severity in people with epidermolysis bullosa	Camille Cristine <i>et al.</i> , 2024 Nutrición Hospitalaria. Brasília, Brasil	Avaliar a qualidade de vida relacionada à saúde e a gravidade clínica de pessoas com epidermólise bolhosa, além de propor critérios objetivos para avaliação do comprometimento nutricional.	Série de casos observacional, transversal e descritiva. Pacientes acompanhados por equipe multiprofissional especializada. Instrumentos BEBS, CDLQI e QoLEB-BP para avaliar gravidade clínica, estado nutricional e qualidade de vida.
6	The challenges of living with and managing epidermolysis bullosa: perspectives from patients and caregivers.	Anna L. <i>et al.</i> , 2020. Orphanet Journal of Rare Diseases Estados Unidos	Compreender os desafios enfrentados por pacientes e cuidadores de pessoas com epidermólise bolhosa, considerando o impacto da doença na rotina e qualidade de vida.	Pesquisa quantitativa, que participaram 156 respondentes, incluindo pacientes e familiares. Questionário de 90 itens aplicado por entrevistas telefônicas a pacientes com EB e cuidadores.
7	Translation, cultural adaptation and validation of the German Quality of Life in Epidermolysis Bullosa (QOLEB) questionnaire	Gudrun Salamon, <i>et al.</i> , 2024 Journal of Health Psychology. Áustria, Alemanha e Suíça.	Desenvolver e validar uma versão alemã adaptada culturalmente do questionário QOLEB para avaliar a qualidade de vida de pacientes com epidermólise bolhosa.	Estudo transversal com abordagem quantitativa e psicométrica. Foram realizadas tradução, retrotradução, adaptação cultural e validação do instrumento. Participaram 46 pacientes com diferentes tipos de epidermólise bolhosa. Questionários de qualidade de vida, resiliência, suporte social e gravidade clínica.
8	A global, cross-sectional survey of patient-reported outcomes, disease burden, and quality of life in epidermolysis bullosa simplex.	Jodi, Y. <i>et al.</i> , 2022. Orphanet J Rare Dis Estados Unidos	O objetivo deste estudo foi caracterizar as manifestações clínicas mais comuns relatadas pelos pacientes e o impacto na QV relacionada à saúde em pacientes com EBS, além de examinar as diferenças no impacto da doença por faixa etária.	Estudo transversal internacional com 214 participantes diagnosticados com EBS. Questionário online do registro internacional EBCare e avaliação do QOLEB.

9	Correlation between disease severity and quality of life in patients with epidermolysis bullosa.	Danescu S. <i>et al.</i> , 2019 Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology Romênia	Avaliar a correlação entre a gravidade clínica da epidermólise bolhosa e a qualidade de vida dos pacientes.	Estudo observacional, analítico, prospectivo e transversal 50 pacientes com diferentes tipos de EB. Questionários QOLEB, DLQI/CDLQI e EBDASI.
10	Translation and validation into Hindi of the quality of life score in Indian patients with epidermolysis bullosa; and its correlation with clinical severity assessment scores.	Bishnoi A. <i>et al.</i> , 2022 Journal of Dermatology, Venereology and Leprology Índia – Indian	Avaliar a qualidade de vida relacionada à saúde em pacientes indianos com epidermólise bolhosa utilizando o QoLEB-Hin e correlacionar os resultados com a gravidade clínica da doença.	Estudo observacional transversal 54 pacientes com epidermólise bolhosa entre 2016 e 2018. Questionário QoLEB foi traduzido para o hindi e aplicado juntamente com escalas clínicas de gravidade (BEBs, iSCOREB e EBDASI).
11	Psychosocial impact of epidermolysis bullosa on patients: A qualitative study	Sangha N., MacLellan A.N. e Pope E., 2021 Pediatric Dermatology Canadá	Examinar o impacto psicossocial da epidermólise bolhosa nos pacientes e identificar formas de melhorar a qualidade de vida.	Estudo qualitativo Oito participantes com EB recrutados durante a conferência da DEBRA Family. Foram realizados grupos focais e entrevistas analisadas qualitativamente.
12	Inclusão Escolar de crianças e adolescentes com Epidermólise Bolhosa: a perspectiva materna	Barbosa, Gonçalves. Nayara. <i>et al.</i> , 2022 Rev. Esc Enferm USP. Brasil	Enfatizar as relações entre crianças e adolescentes com EB seu microsistema escolar e mesossistema família escola.	Estudo Qualitativo fundamentado na Teoria Bioecológica do desenvolvimento, proposta por Urie Bronfenbrenner 6 mães de crianças e adolescentes de 4 a 16 anos. Entrevista semiestruturada em duas partes online

Fonte: Elaborado pela autora (2026)

De modo geral, as pesquisas analisadas abordaram, principalmente, os impactos físicos, emocionais e sociais da Epidermólise Bolhosa na qualidade de vida das pessoas acometidas pela doença, evidenciando repercussões significativas no cotidiano, nas relações sociais e no processo de cuidado em saúde, conforme pode ser evidenciado no Quadro 2, abaixo.

Quadro 02 – Categorias temáticas sobre o impacto psicossocial, limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa e qualidade de vida dos pacientes. Goiânia, 2026

Nº do artigo	Fatores que interferem na inclusão social, escolar e profissional das pessoas com EB	Limitações físicas que impactam na qualidade de vida de pessoas com EB	Contribuições do artigo
1	A baixa renda familiar, vergonha, ansiedade, bullying, dificuldades nas amizades e interrupção de atividades sociais e esportivas interferiram negativamente na inclusão social e escolar das pessoas com EB. A escolaridade apresentou influência positiva na qualidade de vida.	Os participantes relataram dor física, coceira, dificuldade de locomoção, limitação na prática de esportes, dificuldades para alimentação, banho, escrita e necessidade de cuidados diários constantes, comprometendo a qualidade de vida	O estudo demonstra que fatores físicos, emocionais, nutricionais e socioeconômicos afetam diretamente a qualidade de vida das pessoas com Epidermólise Bolhosa, reforçando a importância do suporte multiprofissional, inclusão social e assistência integral.
2	Dor intensa interfere na frequência escolar e no trabalho. Dificuldades de locomoção e prática esportiva. Falta de protocolos escolares específicos para pacientes com EB. Incompreensão social e profissional sobre a doença. Impactos emocionais, como ansiedade, tristeza e frustração.	Dor neuropática frequente e intensa. Dificuldade para caminhar as longas distâncias. Limitações para atividades físicas e esportes. Interrupções escolares e profissionais devido à dor. Problemas de sono e fadiga relacionados às lesões	O artigo evidencia que mesmo formas consideradas leves de EB podem gerar grande sofrimento físico e emocional. Contribui para discussões sobre inclusão escolar e profissional de pessoas com EB. Pode ser utilizado no TCC para fundamentar os impactos da dor crônica e da limitação física na qualidade de vida.
3	Dor e coceira constantes dificultam a participação social. Sentimento de ser diferente e falta de compreensão das outras pessoas. Problemas emocionais, como tristeza, medo e isolamento social. Sobrecarga física e psicológica dos pais no cuidado diário. Comprometimento do funcionamento escolar e social	Dor intensa e prurido frequente. Dificuldade na participação escolar e social. Comprometimento emocional e psicológico. Limitações físicas relacionadas às bolhas e feridas.	O artigo contribui para compreender os impactos psicossociais da epidermólise bolhosa. Demonstra a importância do apoio emocional e das estratégias de enfrentamento no bem-estar dos pacientes e familiares. Pode ser utilizado no TCC para discutir inclusão social, qualidade de vida e saúde mental na EB.
4	A gravidade clínica, o comprometimento nutricional, os fatores socioeconômicos e ambientais influenciam negativamente a inclusão social e escolar.	As limitações físicas incluem feridas extensas, dor, coceira, cicatrizes, deformidades, perda de função motora e imobilidade, além do risco	O artigo contribui para o TCC ao demonstrar que tratamentos adequados podem reduzir a carga das feridas e melhorar a autoestima, o sono, a

	O impacto emocional, a dependência de cuidados diários e as complicações clínicas dificultam a permanência em ambientes educacionais e profissionais.	elevado de infecções e complicações extracutâneas, como anemia e desnutrição, impactando significativamente na qualidade de vida.	produtividade e a interação social dos pacientes, reforçando a importância da assistência multidisciplinar.
5	A epidermólise bolhosa gera impacto negativo na educação, carreira profissional e vida familiar. O tempo excessivo dedicado aos cuidados, as limitações físicas, a dependência de cuidadores e o preconceito social interferem na inclusão social e profissional dos pacientes.	Os pacientes apresentaram dor, anemia, osteoporose, infecções, cardiomiopatias e alterações nutricionais importantes, além de comprometimento da pele e mucosas, fatores que reduzem a autonomia e prejudicam a qualidade de vida.	O artigo contribui para o TCC ao relacionar a gravidade clínica da doença ao comprometimento da qualidade de vida, demonstrando a necessidade de acompanhamento multiprofissional e suporte nutricional contínuo.
6	A epidermólise bolhosa gera impacto negativo na educação, carreira profissional e vida familiar. O tempo excessivo dedicado aos cuidados, as limitações físicas, a dependência de cuidadores e o preconceito social interferem na inclusão social e profissional dos pacientes	As principais limitações físicas identificadas foram feridas extensas, contraturas, problemas nutricionais, estenoses esofágicas, anemia, dores intensas e necessidade frequente de troca de curativos, dificultando atividades diárias e independência funcional	O estudo contribui para o TCC ao evidenciar a sobrecarga física, emocional e financeira vivenciada por pacientes e cuidadores, reforçando a importância de políticas públicas, suporte familiar e estratégias de inclusão social.
7	Os fatores que interferem na inclusão social, escolar e profissional incluem: dor, coceira, tamanho das feridas, limitações psicológicas e sociais, situação socioeconômica, baixa autoestima, constrangimento, ansiedade, depressão, falta de apoio social e dificuldades relacionadas à aparência física. A gravidade da doença também reduz a participação social e a qualidade de vida.	As principais limitações físicas observadas foram: dor intensa, presença de bolhas e feridas, dificuldade para escrever, praticar esportes, realizar compras, tomar banho, movimentar-se pela casa e sair de casa. Também foram relatadas dificuldades funcionais e dependência em atividades cotidianas	contribui para o TCC ao demonstrar como a epidermólise bolhosa impacta a qualidade de vida de forma física, emocional e social. Evidencia a necessidade de uma assistência multiprofissional e centrada no paciente. Também reforça a importância do apoio social, psicológico e das estratégias de cuidado para melhorar a inclusão social e a qualidade de vida das pessoas com epidermólise bolhosa.
8	Os participantes apresentaram dificuldade de caminhar, necessidade frequente de medicamentos e limitações nas atividades diárias, interferindo na independência e participação social.	Dor intensa, bolhas recorrentes, coceira, feridas crônicas, dificuldade para caminhar e problemas extra cutâneos comprometeram significativamente a qualidade de vida.	O estudo demonstra que a EBS não deve ser considerada uma forma leve da doença, pois produz importante carga física e emocional. Também reforça a necessidade de estratégias

			terapêuticas adaptadas à idade.
9	Pacientes de áreas rurais apresentaram piores condições relacionadas ao tratamento e qualidade de vida. A gravidade clínica elevada afetou os aspectos físicos, mentais e sociais dos pacientes.	As limitações físicas associadas às lesões, dor e gravidade clínica impactaram diretamente o bem-estar físico, emocional e social dos indivíduos.	O estudo reforça que a piora clínica da EB está diretamente associada à redução da qualidade de vida, sendo útil para fundamentar discussões sobre impactos biopsicossociais da doença.
10	A epidermólise bolhosa ocasiona impacto socioeconômico significativo para pacientes e familiares. A gravidade clínica elevada compromete a participação social e a rotina diária, especialmente em pacientes com EBDR.	Dor, feridas crônicas, fragilidade da pele, necessidade constante de cuidados e limitação funcional reduziram a qualidade de vida dos pacientes, sobretudo nos casos de epidermólise bolhosa distrófica recessiva.	O estudo demonstra que quanto maior a gravidade clínica da EB, pior a qualidade de vida. Também valida uma ferramenta específica para avaliação da QVRS, contribuindo para discussões sobre impacto físico e social da doença.
11	Os participantes relataram exclusão escolar, bullying, isolamento social, olhares preconceituosos, dificuldade de socialização e incompreensão pública sobre a doença. Alguns foram tratados como cognitivamente incapazes devido às limitações físicas.	As trocas de curativos demoradas, a dor, a dificuldade de locomoção, a dependência de cuidadores e a impossibilidade de participar de atividades comuns impactaram fortemente a qualidade de vida.	O artigo contribui para o TCC ao evidenciar o impacto psicossocial da EB, incluindo exclusão social, dificuldades escolares e sobrecarga familiar, reforçando a necessidade de apoio multidisciplinar.
12	O primeiro contato com a escola foi considerado desafiador, sobretudo pelos olhares curiosos e carregados de julgamentos silenciosos, falas descuidadas, gestos e atitudes acerca da condição da criança/adolescente com EB. Dentre os preconceitos, ocorria o julgamento de que estas crianças e adolescentes apresentavam déficit cognitivo ou de aprendizagem. Outro aspecto revelado pelas mães diz respeito ao déficit funcional da mão em virtude de deformidades provocadas pela progressão da doença, situação que prejudica a escrita e requer adaptações do microsistema escolar	Devido à fragilidade da pele, pequenos atritos ou traumas podem provocar a formação de bolhas. Nesses casos, observou-se a adaptação no comportamento das demais crianças da turma, a fim de proteger a amiga com EB, denotando a importância desse microsistema para o desenvolvimento psicossocial de todos os envolvidos. Uma estratégia adotada pelas mães para garantir o bem-estar do filho durante a permanência na escola diz respeito ao manejo da dor.	O estudo demonstra relevância da educação em saúde da orientação e sensibilização dos profissionais das escolas, pais e crianças/adolescentes com EB.

Fonte: Elaborado pela autora (2026)

A análise dos artigos permitiu identificar fatores relacionados à inclusão social, escolar e profissional, bem como limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa que repercutem diretamente na qualidade de vida dos pacientes. Além disso, foram sintetizadas as principais contribuições dos estudos para a compreensão da temática investigada, conforme demonstrado no Quadro 03, abaixo.

Quadro 03 – Categorias temáticas sobre o impacto psicossocial, limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa e a qualidade de vida dos pacientes. Goiânia, 2026.

Ordem	Categorias temática	Principais aspectos identificados nos resultados dos artigos	Artigos relacionados
1	Estratégias de enfrentamento emocional e adaptação à doença	• Aceitação da doença • Estratégias cognitivas de enfrentamento • Controle emocional • Adaptação psicológica • Distanciamento emocional saudável	1. A relação entre a qualidade de vida e as estratégias de enfrentamento de crianças com epidermólise bolhosa e seus pais 2. Psychosocial impact of epidermolysis bullosa on patients: a qualitative study
2	Manejo da dor e cuidado com feridas	• Uso de lidocaína • Curativos e trocas de curativos • Controle da dor • Cuidados com as feridas • Uso do Oleogel-S10 • Redução da carga das lesões	1. Avaliação da dor e da qualidade de vida em pacientes com epidermólise bolhosa simples localizada 2. Oleogel-S10 na epidermólise bolhosa distrófica: uma série de casos avaliando o impacto na carga da ferida ao longo de dois anos 3. A global, cross-sectional survey on patient-reported outcomes, disease burden and quality of life in epidermolysis bullosa simplex
3	Avaliação da qualidade de vida por instrumentos específicos	• Aplicação do QOLEB • Aplicação do QOLEB-Hin • Uso do CDLQI • Aplicação do EBDASI • Uso do BEBS • Avaliação clínica padronizada	1. Translation into Hindi and validation of quality-of-life score in Indian patients with epidermolysis bullosa and its correlation with clinical severity scores 2. Tradução, adaptação cultural e validação do questionário alemão de Qualidade de Vida na Epidermólise Bolhosa (QOLEB) 3. Correlation between disease severity and quality of life in patients with epidermolysis bullosa

			4. Qualidade de vida relacionada à saúde de brasileiros com epidermólise bolhosa
4	Impactos sociais e exclusão nas atividades cotidianas	• Bullying • Isolamento social • Dificuldades escolares • Limitações nas atividades diárias • Prejuízo nas interações sociais • Dependência de cuidadores	1. Psychosocial impact of epidermolysis bullosa on patients: a qualitative study 2. Os desafios de conviver com epidermólise bolhosa e lidar com ela: perspectivas de pacientes e cuidadores
5	Inclusão social, escolar e profissional	• Dificuldades de participação escolar • Prejuízos no processo de aprendizagem • Limitações na inserção social • Impactos nas relações interpessoais • Dificuldades relacionadas à independência e produtividade • Limitações na vida profissional e familiar	1. Psychosocial impact of epidermolysis bullosa on patients: a qualitative study. 2. Os desafios de conviver com epidermólise bolhosa e lidar com ela: perspectivas de pacientes e cuidadores. 3. Qualidade de vida relacionada à saúde de brasileiros com epidermólise bolhosa. 4. A relação entre a qualidade de vida e as estratégias de enfrentamento de crianças com epidermólise bolhosa e seus pais
6	Sobrecarga familiar e dificuldades no cuidado	• Sobrecarga do cuidador • Dificuldades financeiras • Busca por rede de apoio. • Dificuldade de acesso ao tratamento • Falhas na assistência em saúde	1. Desafios de cuidadores familiares de crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa. 2. Os desafios de conviver com epidermólise bolhosa e lidar com ela: perspectivas de pacientes e cuidadores
7	Relação entre gravidade clínica e comprometimento da qualidade de vida	• Gravidade clínica da EB • Estado nutricional • Área corporal acometida • Intensidade das feridas • Piora da qualidade de vida relacionada à saúde	1. Correlation between disease severity and quality of life in patients with epidermolysis bullosa. 2. Qualidade de vida relacionada à saúde e gravidade clínica em pessoas com epidermólise bolhosa: uma proposta para avaliar o comprometimento nutricional pelo índice de massa corporal. 3. Qualidade de vida relacionada à saúde de brasileiros com epidermólise bolhosa.

Fonte: Elaborado pela autora (2026)

Os resultados evidenciaram que a Epidermólise Bolhosa compromete de maneira significativa a qualidade de vida dos indivíduos acometidos, com repercussões nos aspectos emocionais, físicos, sociais e funcionais. Observou-se que as limitações impostas pela doença ultrapassam as manifestações clínicas, influenciando diretamente a autonomia, as relações interpessoais, a participação social e o cotidiano dos pacientes e de seus familiares.

Entre os principais impactos identificados destacam-se o sofrimento emocional decorrente da convivência com uma condição crônica e rara, a presença constante de dor e desconforto físico, as dificuldades relacionadas à inclusão social, escolar e profissional, além da sobrecarga enfrentada pelos familiares e cuidadores. Verificou-se ainda que a gravidade clínica da doença está diretamente associada ao comprometimento da qualidade de vida, evidenciando a necessidade de uma assistência integral e multidisciplinar voltada às demandas físicas, emocionais e sociais dessa população.

Com o intuito de aprofundar a compreensão dessas repercussões, as categorias temáticas identificadas na literatura serão apresentadas e discutidas a seguir.

5.1 Estratégias de enfrentamento emocional e adaptação à doença

Os estudos evidenciaram que a Epidermólise Bolhosa produz impactos significativos na saúde emocional de crianças, adolescentes, adultos e familiares, exigindo constante adaptação psicológica frente às limitações impostas pela doença. Estratégias de enfrentamento, como aceitação da condição clínica, suporte familiar, controle emocional e desenvolvimento de mecanismos cognitivos de adaptação, mostraram-se fundamentais para a redução do sofrimento emocional e a melhora da qualidade de vida (Mauritz *et al.*, 2021).

Além disso, sentimentos como medo, tristeza, ansiedade, isolamento social e baixa autoestima foram frequentemente associados às dificuldades de convivência social e às limitações físicas provocadas pelas lesões cutâneas. Os estudos também demonstraram que o suporte emocional aos cuidadores influencia diretamente o bem-estar dos pacientes, especialmente no contexto infantil (Sangha *et al.*, 2021).

Os achados evidenciaram que o suporte familiar, a construção de estratégias adaptativas e o fortalecimento das redes de apoio são fatores essenciais para a redução do sofrimento emocional e para a promoção da qualidade de vida das pessoas com Epidermólise Bolhosa. Nesse contexto, a atuação multiprofissional, especialmente da enfermagem e da psicologia, mostra-se fundamental para o acolhimento das demandas emocionais e para o desenvolvimento de estratégias de enfrentamento mais efetivas.

5.2 Manejo da dor e cuidado com as feridas

Os artigos analisados demonstraram que a dor constitui um dos principais fatores de comprometimento da qualidade de vida das pessoas com Epidermólise Bolhosa. As lesões cutâneas, a necessidade frequente de troca de curativos e a presença de feridas crônicas interferem diretamente nas atividades diárias, no sono, na mobilidade e na participação social dos indivíduos acometidos (Brun *et al.*, 2017).

Além disso, os estudos destacaram a importância de estratégias terapêuticas para o controle da dor e a redução da carga das feridas, incluindo o uso de coberturas específicas, manejo adequado dos curativos e terapias como o Oleogel-S10, que apresentou resultados positivos na melhora clínica e funcional dos pacientes (Lozano *et al.*, 2024).

A dor persistente e a necessidade de cuidados contínuos com as lesões representam importantes fatores limitantes para a autonomia e o bem-estar dos pacientes. Esses resultados reforçam a necessidade de estratégias individualizadas de manejo da dor, educação em saúde e acompanhamento contínuo, visando minimizar o sofrimento e promover maior independência funcional.

5.3 Avaliação da qualidade de vida por instrumentos específicos

Os estudos incluídos utilizaram diferentes instrumentos validados para a avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde em indivíduos com Epidermólise Bolhosa, destacando-se o QOLEB, CDLQI, DLQI, EBDASI e BEBS. Esses instrumentos permitiram identificar o impacto físico, emocional e social da doença na vida dos pacientes (Salamon *et al.*, 2024).

Os resultados demonstraram associação entre maior gravidade clínica da doença e pior qualidade de vida, evidenciando limitações funcionais, dependência de cuidados contínuos, dor persistente e comprometimento psicossocial (Danescu *et al.*, 2019).

Os estudos de Bishnoi *et al.* (2022) e Salamon *et al.* (2025) ressaltaram a relevância do questionário QOLEB como instrumento específico para avaliação da qualidade de vida em pessoas com Epidermólise Bolhosa. Segundo os autores, esse instrumento permite identificar necessidades individuais e subsidiar estratégias de cuidado mais direcionadas

A utilização de instrumentos específicos contribui para a compreensão ampliada das necessidades dos pacientes e favorece o planejamento de intervenções mais eficazes e centradas na pessoa.

5.4 Impactos sociais e exclusão nas atividades cotidianas

Os estudos relataram que pessoas com Epidermólise Bolhosa frequentemente vivenciam situações de exclusão social, preconceito e isolamento, decorrentes das limitações físicas e da aparência das lesões cutâneas. Bullying, dificuldades de socialização e restrições nas atividades cotidianas foram aspectos recorrentes nos relatos dos participantes (Sangha *et al.*, 2021).

A dependência de cuidadores, as limitações para participação em atividades escolares, esportivas e sociais, bem como a incompreensão da sociedade sobre a doença, contribuíram para prejuízos emocionais e redução da autonomia dos pacientes (Anna *et al.*, 2020).

Os resultados demonstraram que o impacto social da Epidermólise Bolhosa ultrapassa as manifestações clínicas, comprometendo a participação dos indivíduos em atividades de lazer, convívio social e construção da identidade pessoal.

5.5 Inclusão social, escolar e profissional

A Epidermólise Bolhosa apresentou impactos importantes na inclusão social, escolar e profissional dos indivíduos acometidos. Os estudos demonstraram que as limitações físicas, o preconceito social e as dificuldades de locomoção comprometem a participação em ambientes escolares e atividades laborais (Barbosa *et al.*, 2022).

Além disso, dificuldades relacionadas à escrita, dor durante atividades diárias e ausência de adaptações adequadas nos ambientes educacionais foram fatores que interferiram negativamente no processo de aprendizagem e integração social (Togo *et al.*, 2025).

Durante o desenvolvimento desta revisão, observou-se escassez de estudos voltados especificamente para os impactos sociais, escolares e profissionais da Epidermólise Bolhosa, sobretudo no contexto brasileiro. A maioria das publicações concentrou-se nos aspectos clínicos e físicos da doença, evidenciando a necessidade de ampliação das pesquisas nacionais sobre inclusão social, saúde mental e qualidade de vida.

5.6 Sobrecarga familiar e dificuldades no cuidado

Os artigos evidenciaram que o cuidado diário de pessoas com Epidermólise Bolhosa gera significativa sobrecarga física, emocional e financeira aos familiares e cuidadores. A necessidade constante de troca de curativos, acompanhamento médico e manejo da dor exige dedicação contínua da família (Anna *et al.*, 2020).

Também foram identificadas dificuldades relacionadas ao acesso ao tratamento, aos custos elevados dos cuidados e às fragilidades da assistência à saúde, fatores que impactam diretamente a qualidade de vida dos cuidadores e dos pacientes (Brun *et al.*, 2017).

A complexidade do cuidado cotidiano exige acompanhamento multiprofissional e suporte contínuo aos familiares, que frequentemente assumem papel central no manejo da doença.

5.7 A relação entre gravidade clínica e comprometimento da qualidade de vida

Os estudos demonstraram relação direta entre a gravidade clínica da Epidermólise Bolhosa e o comprometimento da qualidade de vida. Pacientes com formas mais graves da doença apresentaram maior intensidade de dor, limitações funcionais, alterações nutricionais e dependência de cuidados contínuos (Danescu *et al.*, 2019).

Além disso, fatores como extensão das lesões, presença de anemia, desnutrição, complicações extracutâneas e limitações motoras estiveram associados à piora dos aspectos físicos, emocionais e sociais relacionados à qualidade de vida (Togo *et al.*, 2025).

Os achados evidenciaram que a maior gravidade clínica da Epidermólise Bolhosa está associada a piores indicadores de qualidade de vida, corroborando os resultados de Togo *et al.* (2024) e Togo *et al.* (2025). Pacientes com formas mais graves da doença apresentaram maior intensidade da dor, limitações funcionais mais acentuadas, maior dependência para as atividades diárias e prejuízos significativos nos aspectos emocionais e sociais.

A compreensão da relação entre gravidade clínica e qualidade de vida é essencial para o planejamento de estratégias terapêuticas individualizadas e para a implementação de ações que atendam às necessidades biopsicossociais dos pacientes.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente revisão integrativa permitiu analisar como os impactos psicossociais e as limitações físicas decorrentes da Epidermólise Bolhosa influenciam a qualidade de vida dos indivíduos acometidos. Os resultados demonstraram que a doença ultrapassa o comprometimento cutâneo, produzindo repercussões significativas nos aspectos emocionais, físicos, sociais e funcionais, com reflexos diretos na autonomia, nas relações interpessoais e na participação social dos pacientes.

Os estudos evidenciaram que sentimentos como ansiedade, medo, tristeza, baixa autoestima e isolamento social estão frequentemente associados à convivência com a doença. Além disso, as limitações físicas decorrentes das lesões, da dor persistente e das complicações clínicas comprometem atividades diárias, mobilidade, autocuidado e independência. Verificou-se também que a inclusão social, escolar e profissional é frequentemente prejudicada, em razão das restrições impostas pela enfermidade e do desconhecimento da sociedade acerca dessa condição rara.

Observou-se, ainda, que a gravidade clínica da Epidermólise Bolhosa está diretamente relacionada ao comprometimento da qualidade de vida, ampliando os desafios enfrentados pelos pacientes e seus familiares. Nesse contexto, destaca-se a importância da atuação da Enfermagem no manejo das lesões, no controle da dor, na educação em saúde e no suporte emocional, por meio de uma assistência humanizada, integral e centrada nas necessidades biopsicossociais do indivíduo.

Conclui-se que a Epidermólise Bolhosa compromete de forma expressiva a qualidade de vida dos indivíduos acometidos, exigindo assistência multiprofissional, fortalecimento das políticas voltadas às doenças raras e ampliação das estratégias de inclusão social. Espera-se que este estudo contribua para o aprimoramento do cuidado em saúde e para o desenvolvimento de práticas assistenciais mais qualificadas e sensíveis às necessidades dessa população.

REFERÊNCIAS

- AGUIAR, D. C.; GEISLER, A. S. Assistência de enfermagem ao paciente com epidermólise bolhosa. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, v. 7, n. 10, 2021.
- ANGELO, M. M. F. C. *et al.* Manifestações clínicas da epidermólise bolhosa: revisão de literatura. **Revista de Saúde Pública**.
- BARBOSA, N. G. *et al.* Inclusão escolar de crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa: a perspectiva materna. **Revista da Escola de Enfermagem da USP**, v. 56, e20220271, 2022.
- BAUMANN, L. **Cosmetic dermatology: principles and practice**. 2. ed. New York: McGraw-Hill, 2009.
- BENY, M. Histologia e fisiologia da pele. In: **Fundamentos de Cosmetologia**. 2013.
- BERNARDO, F. C.; SANTOS, K.; SILVA, D. P. Pele: alterações anatômicas e fisiológicas do nascimento à maturidade. **Revista Saúde em Foco**, n. 11, 2019.
- BRASIL. Ministério da Saúde. **Epidermólise bolhosa**. Brasília: Ministério da Saúde, 2025.
- BRUCKNER, A. L. *et al.* Os desafios de conviver com epidermólise bolhosa e lidar com ela: perspectivas de pacientes e cuidadores. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 15, 2020.
- BRUN, J. *et al.* Avaliação da dor e da qualidade de vida em pacientes com epidermólise bolhosa simples localizada. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 12, n. 119, 2017.
- CAMPOS, F. T. *et al.* Os impactos psicossociais da epidermólise bolhosa na qualidade de vida. **Revista Acervo Médico**, v. 25, 2025.
- DANESCU, S. *et al.* Correlation between disease severity and quality of life in patients with epidermolysis bullosa. **Journal of the European Academy of Dermatology and Venereology**, 2019.
- DEBRA BRASIL. *Cadastro nacional de epidermólise bolhosa*. Blumenau: DEBRA Brasil, [s.d.]. Disponível em: DEBRA Brasil – Cadastro Nacional de Epidermólise Bolhosa. Acesso em: 25 jun. 2026.
- DEBRA INTERNATIONAL. **Debra Brasil 2023 Congress**. Viena: DEBRA International, 28 fev. 2024. Disponível em: <https://www.debra-international.org/post/debra-brasil-2023-congress>. Acesso em: 25 jun. 2026.
- GUYTON, A.C.; HALL, J. E. **Tratado de fisiologia médica**. 14. ed. Rio de Janeiro: Elsevier, 2021.
- HACHEM, M. E. *et al.* Pruritus in pediatric patients with atopic dermatitis: a multidisciplinary approach – summary document from an Italian expert group. **Italian Journal of Pediatrics**, v. 46, n. 1, 2020.

JUNQUEIRA, L.C.; CARNEIRO, J. **Histologia básica: texto e atlas**. 12^a ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2013.

KAMIBEPPU, L. *et al.* **Fundamentos da dermatologia**. 4. ed. Rio de Janeiro: Atheneu, 2023.

KHANNA, D.; BARDHAN, A. Epidermolysis bullosa simplex. In: **StatPearls**. Treasure Island: StatPearls Publishing, 2024.

LOBIONDO-WOOD, G.; HABER, J. **Enfermagem médico-cirúrgica: conceitos e prática clínica**. 4. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001.

LOZANO, I. *et al.* Oleogel-S10 na epidermólise bolhosa distrófica: uma série de casos avaliando o impacto na carga da ferida ao longo de dois anos. **Advances in Therapy**, v. 41, p. 867-877, 2024.

MAHAJAN, R. *et al.* Tradução para hindi e validação do escore de qualidade de vida em pacientes indianos com epidermólise bolhosa e sua correlação com os escores de avaliação da gravidade clínica: um estudo transversal. **Indian Journal of Dermatology, Venereology and Leprology**, v. 88, p. 177-183, 2022.

MARIATH, L. M.; SANTIN, J. T.; SCHULER-FACCINI, L.; KISZEWSKI, A. E. Inherited epidermolysis bullosa: update on the clinical and genetic aspects. **Anais Brasileiros de Dermatologia**, v. 95, n. 5, p. 551-569, 2020.

MAURITZ, P. J. *et al.* A relação entre a qualidade de vida e as estratégias de enfrentamento de crianças com epidermólise bolhosa e seus pais. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 16, n. 53, 2021.

MENDES, K. D. S.; SILVEIRA, R. C. C. P.; GALVÃO, C. M. Revisão integrativa: método de pesquisa para a incorporação de evidências na saúde e na enfermagem. **Texto & Contexto Enfermagem**, v. 17, n. 4, p. 758-764, 2008.

NATIONAL LIBRARY OF MEDICINE. **Anatomy, skin (integument), epidermis**. Bethesda: NCBI, 2024.

OLIVEIRA, M. L.; TEIXEIRA, V. G.; GOMES, E. T. Assistência de enfermagem ao paciente com epidermólise bolhosa. **Revista Saúde dos Vales**, 2023.

OUZZANI, M.; HAMMADY, H.; FEDOROWICZ, Z.; ELMAGARMID, A. Rayyan: a web and mobile app for systematic reviews. **Systematic Reviews**, v. 5, p. 210, 2016.

PACHECO, T. S.; OSELAME, G. B. Epidermólise bolhosa: revisão narrativa. **Revista de Medicina e Saúde de Brasília**, 2015.

PARENTES, B. S. *et al.* Epidermólise bolhosa e suas manifestações orais. **Facit Business and Technology Journal**, n. 19, 2020.

RODRIGUES, C. M. L. *et al.* Fatores de risco e riscos psicossociais no trabalho: definição e implicações. **Psicologia: Teoria e Pesquisa**, v. 36, 2020.

SALAMON, G. *et al.* Tradução, adaptação cultural e validação do instrumento alemão de qualidade de vida na epidermólise bolhosa (QOLEB). **Journal of Health Psychology**, v. 30, n. 7, p. 1476-1490, 2025.

SANGHA, N.; MACLELLAN, A. N.; POPE, E. Psychosocial impact of epidermolysis bullosa on patients: a qualitative study. **Pediatric Dermatology**, 2021.

SILVA, R. A. *et al.* Cuidado familiar à criança e ao adolescente com epidermólise bolhosa: uma revisão integrativa da literatura. **Revista Baiana de Enfermagem**, v. 34, 2020.

SKINKUMA, S. Epidermólise bolhosa distrófica: uma revisão. **Clinical, Cosmetic and Investigational Dermatology**, 2015.

SO, J. Y. *et al.* A global, cross-sectional survey of patient-reported outcomes, disease burden and quality of life in epidermolysis bullosa simplex. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 270, 2022.

SOUZA, M. T.; SILVA, M. D.; CARVALHO, R. Revisão integrativa: o que é e como fazer. **Einstein (São Paulo)**, São Paulo, v. 8, n. 1, p. 102-106, 2010.

TOGO, C. C. G. *et al.* Qualidade de vida relacionada à saúde de brasileiros com epidermólise bolhosa. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 20, n. 341, 2025.

TOGO, C. C. G.; ZIDÓRIO, A. P. C.; SÁ, N. M.; DUTRA, E. S. Qualidade de vida relacionada à saúde e gravidade clínica em pessoas com epidermólise bolhosa: uma proposta para avaliar o comprometimento nutricional pelo índice de massa corporal (Birmingham Epidermolysis Bullosa Severity Score). **Nutrición Hospitalaria**, v. 41, n. 2, p. 400-408, 2024.

TORTORA, G. J.; DERRICKSON, B. **Princípios de anatomia e fisiologia**. 16. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2022.

YOUSEF, H.; ALHAJJ, M.; FAKOYA, A.; SHARMA, S. Anatomy, skin (integument), epidermis. In: **StatPearls**. Treasure Island: StatPearls Publishing, 2024.

YOUSSEFIAN, L.; VAHIDNEZHAD, H.; UITTO, J. **Kindler syndrome**. Seattle: University of Washington, 2022.