**DIFICULDADES NA REALIZAÇÃO DO DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE EPIDERMÓLISE BOLHOSA NO BRASIL: UMA REVISÃO DE LITERATURA.**

**VICTÓRIA MORGANNA SILVA MARINHO DE OMENA**1**;** JÉSSICA SUELLEN VIEIRA GONÇALVES2; JULIANA DE CARVALHO MOREIRA3; KLYSLANE FERREIRA DA SILVA4; LARISSA CASTELO ALVES5; THALYTA EMANUELLE AMORIM SILVA6; VITÓRIA RÉGIA BARBOSA TRAVASSOS7; ALDENIR FEITOSA DOS SANTOS8

1-8 Centro Universitário CESMAC

\*E-mail: morgannavictoria06@gmail.com; \*E-mail do orientador: afeitosasantos@cesmac.edu.br

**Introdução:** A Epidermólise Bolhosa (EB) é um grupo heterogêneo de dermatoses genéticas caracterizadas pela fragilidade da pele, com formação de bolhas, erosões e cicatrizes em resposta a traumas mecânicos mínimos. O diagnóstico dessa doença pode ser feito por meio de exames clínicos ou genéticos, sendo os genéticos considerados os mais eficazes para possibilitar o melhor tratamento para o paciente. Em contrapartida, no Brasil, a notificação de dados epidemiológicos dessa doença é escassa, principalmente devido à limitada realização do diagnóstico genético, situação que desencadeia elevado número de subdiagnósticos e subnotificações. **Objetivos:** Apresentar a importância da realização do diagnóstico genético de Epidermólise Bolhosa no Brasil. **Métodos:** A revisão integrativa de literatura foi fundamentada nas bases de dados Scielo, MedLine e Google Acadêmico, utilizando os descritores: Epidermólise Bolhosa, genética e Brasil; bem como o operador booleano “AND”. A partir das buscas foram encontradas ao todo 736 publicações, e a partir da leitura dos títulos dos artigos e pela posterior análise de seus resumos, foram selecionados 10 artigos para pesquisa, os quais foram submetidos a análise completa de seu conteúdo. **Resultados:** Os estudos analisados revelaram que, no Brasil, ocorre a predominância do diagnóstico clínico para Epidermólise Bolhosa, sendo realizado de maneira invasiva e dolorosa, além de ser impreciso. Sob esse viés, o diagnóstico genético apresenta-se como a melhor opção para a identificação da doença, visto que é indolor e preciso. Todavia, devido a sua grande exigência tecnológica e monetária, esse método não é muito utilizado, problemática que corrobora com o subdiagnóstico e a subnotificação da doença no país. Esse contexto, exerce grande influência sobre as políticas públicas de promoção de saúde, como também sobre a infraestrutura dos centros de atendimento, afetando significativamente a qualidade de vida dos brasileiros acometidos por essa dermatose. **Conclusões:** O maior conhecimento acerca da importância do diagnóstico genético para Epidermólise Bolhosa permite compreender a necessidade de investimentos governamentais para institui-lo como primeira escolha para o diagnóstico de EB no Brasil.

**Palavras-chave:** EpidermóIise Bolhosa. Genética. Brasil.

**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

ALMEIDA, H.L.J.; et al. Clinical variability in dystrophic epidermolysis bullosa and findings wit scanning electron microscopy. **An Bras Dermatol**, v. 87, n. 1, p. 127-30, jan./fev. 2012.

ALMEIDA, H.L.J.; et al. Scanning electron microscopy of a blister roof in dystrophic epidermolysis bullosa. **An Bras Dermatol**, v. 88, n. 6, p. 966-968, nov./dec. 2013.

ALMEIDA, H.L.J.; et al. Sporadic Kindler syndrome with a novel mutation. **An Bras Dermatol**, v. 88, n. 6, p. 212-215, nov./dec. 2013.

BARBOSA, N.M.; et al. Oral manifestations in Kindler syndrome: case report and discussion of literature findings. **Spec Care Dentist**, v. 36, n. 4, p. 223-230, jul. 2016

BOEIRA, V.L.; et al. Inherited epidermolysis bullosa: clinical and therapeutic aspects. **An Bras Dermatol**, v.88, n. 2, p. 185-198, mar./apr. 2013.

CALLEGARO, E.A.C.; et al. Pretibial dystrophic epidermolysis bullosa Study conducted at the Department of Dermatology, Santa Casa de Miseric6rdia de Sao Paulo - Sao Paulo (SP), Brazil. **Anais Brasileiros de Dermatologia**, v. 92, n. 5, p. 126-128, 2017.

MARIATH, L.M.; et al. An overview of the genetic basis of epidermolysis bullosa in Brazil: discovery of novel and recurrent disease-causing variants. **Clin Genet**, v. 96, n. 3, p. 189-198, sep. 2019.

MARIATH, L.M.; e t a l.Inherited epidermolysis bullosa: update on the clinical and genetic aspects. **An Bras Dermatol**, v. 95, n. 5, p. 551-569, sep./oct.

MARIATH, L.M.; et al. Gene panel for the diagnosis of epidermolysis bullosa: proposal for a viable and efficient approach. **An Bras Dermatol**, v. 96, p. 155-162, 2021.

MARIATH, L.M.; et al. Genotype-phenotype correlations on epidermolysis bullosa with congenital absence of skin: A comprehensive review. **Clin Genet**, v. 99, n. 1, p. 29-41, jan. 2021.