

## Doenças raras: Epidermólise Bolhosa e a necessidade de informação

Patrícia Alves<sup>1</sup>  
Lígia Dias<sup>2</sup>  
Danilo Lisboa<sup>3</sup>

Gabriel Malacrida Vieira; Guilherme Augusto Silva de Melo; Letícia Rodrigues Campos; Marina Martin Siqueira; Rafaely Alana da Silva; Ruan Cruz Silva; Yasmin Queiroz do Nascimento<sup>4</sup>.

**Resumo:** O presente artigo tem por objetivo esclarecer e orientar sobre a importância em se estudar e principalmente divulgar informações sobre doenças raras (neste caso a Epidermólise Bolhosa) e incentivar as escolas a proporem Simpósios Científicos<sup>5</sup>, levando conhecimento a população leiga e, assim, trazer nova luz sobre essas enfermidades tão pouco estudadas e cuja cura poderia estar próxima, mas não é alcançada por falta de incentivo governamental e pelo escasso interesse da indústria farmacêutica que não vê possibilidade de maiores lucros na pesquisa dessas doenças.

**Palavras-Chave:** Doenças raras; Epidermólise Bolhosa; DEBRA.

**Abstract:** This paper aims to show the importance of scientific divulgation of rare diseases (in this case Epidermolysis Bullosa) and encouraging schools to organize Scientific Symposiums in order to provide information to lay people.

**Keywords:** Rare diseases; Epidermolysis Bullosa; DEBRA.

### 1. Introdução

“A falta de conhecimento médico e científico sobre doenças raras causam grande sofrimento aos pacientes. Famílias ainda se angustiam com a escassez de medicamentos que, devido à baixa demanda, são pouco atrativos para a indústria farmacêutica”<sup>6</sup>. São mais de 7 mil tipos de doenças consideradas raras que atingem quase 17 milhões de brasileiros. Segundo Ana Maria Martins, geneticista da Universidade Federal de São Paulo, grande parte dessas enfermidades (80%) são de

---

<sup>1</sup> Orientadora desta Pesquisa; Graduação: Bacharel e Licenciatura Plena em Ciências e Biológicas; Pós Graduação *Lato Sensu* em Análise Toxicológica (em andamento); Professora de Biologia do Centro de Estudos Júlio Verne.

<sup>2</sup> Co-orientadora e Revisora desta Pesquisa; Bacharel e Licenciada em Letras – FSA; Pós Graduada *Lato Sensu* em Psicopedagogia na UMESP; Vice Diretora Pedagógica do Centro de Estudos Júlio Verne.

<sup>3</sup> Co-orientador desta Pesquisa; Licenciatura Plena em Letras - Pós Graduação *Lato Sensu* em Competências e habilidades em Linguagens e Humanas (em andamento); Professor de Literatura e Produção Textual do Centro de Estudos Júlio Verne.

<sup>4</sup> Pesquisadores do artigo em questão são alunos do Centro de Estudos Júlio Verne do curso de 2º. Ano do Ensino Médio em 2018;

<sup>5</sup> I Seminário Científico do Centro de Estudos Júlio Verne: Epidermólise Bolhosa - <http://www.julioverne.com.br/noticias/seminario-cientifico-do-centro-de-estudos-julio-verne-01/10/18>.

<sup>6</sup> Disponível em < <http://www2.camara.leg.br/camaranoticias/noticias/SAUDE/481971-EVENTO-NA-CAMARA-COMEMORA-DIA-MUNDIAL-DAS-DOENCAS-RARAS.html>> Acesso em: 30/09/18

origem genética, sendo assim um diagnóstico adequado só poderia ser feito por um especialista nessa área. No entanto, este é um profissional raro nos centros hospitalares, o que dificulta muito o diagnóstico<sup>7</sup>.

Além do meio científico quem carece de informações é a população portadora ou não da doença e isto acarreta graves problemas; no caso dos portadores, o tratamento inadequado; e no dos não portadores, o preconceito.

É neste contexto que se vê a importância de a escola, em parceria com Organizações Não Governamentais, divulgar as enfermidades a fim de fazê-las conhecidas e chamar a atenção (também do meio acadêmico/científico) para sua relevância.

## **2. Epidermólise bolhosa: uma breve explicação.**

Epidermólise bolhosa é o nome que se dá a um grupo de doenças de pele não contagiosas de caráter genético e hereditário, podendo ser recessivo ou dominante, em que as pessoas não possuem as âncoras de proteína entre a epiderme e a derme, ou em que estas âncoras (mesmo que existentes) são frágeis.

A epidermólise bolhosa é uma dermatose hereditária rara, caracterizada pelo desenvolvimento de bolhas na região cutâneo-mucosa de todo o corpo, em resposta ao trauma mínimo, ao calor ou a nenhuma causa aparente, podendo manifestar-se ao nascimento ou durante os primeiros anos de vida. (ANGELO, 2012)

A principal característica da forma congênita é o aparecimento de bolhas, especialmente nas áreas de maior atrito, e nas mucosas. Lesões profundas podem produzir cicatrizes semelhantes as das queimaduras. Qualquer arranhão, puxão, impacto ou atrito, mesmo os mais leves, movem e separam as duas camadas.

Nos portadores da doença, essas bolhas podem estar presentes em certas áreas do corpo desde o nascimento, ou podem aparecer logo depois em regiões que sofreram pressão ou trauma, ainda que leve. Há casos de crianças que nascem sem pele em algumas partes do corpo, o que favorece o risco de infecções.<sup>8</sup>

A doença pode ser classificada em 25 diferentes formas clínicas. Diversas anomalias dentárias e manifestações de mucosa bucal também podem ser observadas, tais como anodontia, hipoplasia de esmalte, cáries dentárias, eritema gengival, lesões vésico-bolhosas e recessão gengival. Em virtude da fragilidade da mucosa, o paciente com EB apresenta dificuldades para alimentação e higienização geral e bucal (BARBOSA, 2012).

Crianças afetadas pela epidermólise bolhosa costumam ser chamadas de "crianças-borboleta" DEBRA<sup>9</sup>, por conta da fragilidade da pele se assemelhar a fragilidade das asas de uma borboleta.

---

<sup>7</sup> Disponível em < <http://saude.ig.com.br/minhasaude/2018-02-28/doencas-raras-linfoma-cutaneo-de-celulas.html>> Acesso em: 30/09/18

<sup>8</sup> Disponível em <<https://drauziovarella.uol.com.br/doencas-e-sintomas/epidermolise-bolhosa/>> Acesso em: 30/09/2018.

<sup>9</sup> Disponível em: <<http://debrabrasil.com.br/o-que-e-eb/>> Acesso em 01/10/18.

Além disso, os pacientes com EB podem nascer de famílias que já tiveram casos da doença ou mesmo de famílias que nunca viram ou ouviram falar dela.

A EB é uma das mais complexas doenças conhecidas, com implicações devastadoras nos subtipos mais severos, com reduzida qualidade e esperança de vida. Esta patologia é o paradigma de uma doença órfã. A sua raridade explica a falta de conhecimentos científicos e médicos, a escassez de investimento na investigação e desenvolvimento de fármacos e a inexistência de legislação, o que culmina em cuidados de saúde inadequados e na exclusão social, econômica, profissional e cultural.(COUTO, 2017)

A doença é classificada em quatro tipos de acordo com suas características genéticas, sendo eles, a EB Simples (EBS), EB Juncional (EBJ), EB Distrófica (EBD) e Síndrome de Kindler.

Estes quatro tipos diferem não só fenotipicamente e genotipicamente, mas especialmente pelo nível de clivagem na junção dermo-epidérmica [Fine 2008; Fine 2010; Fine 2014]. Na EBS o nível de clivagem ocorre na intra-epiderme, podendo ser basal ou suprabasal, enquanto na EBD ocorre na intra-derme e na EBJ ao nível da junção dermo-epidérmica. Na Síndrome de Kindler a clivagem pode ocorrer em qualquer nível. A classificação da EB inclui também o modo hereditário de transmissão da doença: autossômico dominante ou recessivo [Fine 2008; Fine 2010]. As formas recessivas são geralmente as mais graves. (COUTO, 2017)

As principais diferenças notadas entre os diferentes tipos são:

A EBS é a forma menos grave e sua principal característica é a formação de bolhas, que cicatrizam sem deixar marcas e, além disso, o impacto da doença na vida do paciente é de forma moderada.

As formas simples são maioritariamente de transmissão dominante e na maioria dos casos afeta apenas mãos e pés. As primeiras semanas/meses de vida requerem internamento em seis unidades de cuidados intensivos pela gravidade do quadro clínico, mas ultrapassado este período, as lesões vão cicatrizando progressivamente confinando-se a áreas limitadas do corpo, tendo a maioria destes doentes uma esperança média de vida normal.(COUTO, 2017)

Na Juncional as bolhas se espalham pelo corpo todo, inclusive na mucosa da boca, no esôfago e nos intestinos, o que aumenta a dificuldade para engolir e compromete a absorção dos alimentos.

Existem dois subtipos principais de EBJ, sendo ambos transmitidos de modo recessivo. A forma mais grave é a EBJ generalizada - severa devido ao grande risco de morte prematura. As manifestações físicas mais frequentes são a presença de numerosas bolhas, erosões e cicatrizes atróficas na pele, onicodistrofia, tecido de granulação periorifical exuberante, hipoplasia do esmalte dentário e cáries. A taxa

de mortalidade deste subtipo é muito elevada, particularmente durante a primeira infância. Nas outras formas de EBJ, que podem ser generalizadas ou localizadas, os doentes têm bolhas, erosões e crostas, cicatrizes atróficas, oncodistrofia, alopecia cicatricial e cáries por deficiência do esmalte dentário. Ao contrário da EBJ generalizada-severa, as manifestações extras cutâneas são raras (com exceção da estenose do esófago) e a esperança de vida não é afetada.(COUTO, 2017)

Na EBD há formação de bolhas em quase todo o corpo, inclusive na boca e no tubo digestivo, que quando cicatrizam, podem provocar fibrose que dificulta a passagem dos alimentos. Além de também ter a perda das unhas das mãos e dos pés.

A EBD pode ser transmitida de modo dominante ou recessivo. A EBD dominante (EBDD) é caracterizada pelo aparecimento recorrente de bolhas, quistos de milia e cicatrizes atróficas. A EBD recessiva (EBDR) é a forma grave. A presença generalizada de bolhas, crostas, erosões, cicatrizes atróficas, oncodistrofia, pseudosindactilia nas mãos e pés e contraturas articulares (mãos, pés, cotovelos, joelhos, anca) causam incapacidade funcional/motora importante. (COUTO, 2017).

A síndrome de Kindler apresenta uma mistura com as outras formas e as bolhas podem se formar em qualquer nível da derme.

A síndrome de Kindler é uma genodermatos e autossômica recessiva rara. A fragilidade cutânea dos primeiros anos de vida é gradualmente substituída por poiquilodermia, cicatrizes e fotos sensibilidade. As complicações extras cutâneas incluem colite grave, esofagite, estenose uretral e mais raramente ectrópio.(COUTO, 2017).

### **3. Epidermólise Bolhosa: Questões sociais e humanitárias que envolvem a doença**

A Epidermólise Bolhosa é uma doença rara e que ainda não possui cura, o tratamento dessa patologia exige muitos cuidados e recursos. Estima-se que um paciente chega a gastar em média 7 mil reais mensais com curativos, medicamentos e outros meios que possibilitem uma melhor qualidade de vida.

Para os pacientes que não possuem essa estrutura financeira as dificuldades só aumentam. Uma vez que os curativos custam em média 300 reais e possuem 10 placas que são usadas de 2 a 3 vezes por dia, de acordo com a quantidade de lesões, os pacientes acabam substituindo-as por ataduras mais simples para cobrir os ferimentos, já que estas custam em média 5 reais. Os curativos próprios possuem uma tecnologia avançada que evitam o agravamento das lesões, por não aderirem à pele. O que não ocorre quando são usadas ataduras simples, pois estas aderem à pele, formando mais bolhas e prejudicando a cicatrização.

As necessidades de saúde se apresentam de várias formas e exigem ações intersetoriais que se caracterizam pela co-responsabilidade dos diferentes setores governamentais, não-governamentais e da sociedade civil, no sentido do desenvolvimento humano e da qualidade de vida como abordam Marmot & Wilkinson (1999). No modelo governamental de atenção à saúde, alcançar a integralidade proposta

requer o compromisso multissetorial com a equidade a partir da garantia de acesso a todos os níveis de atenção (CAPRARA; VERAS, 2004).

Sendo assim, muitas famílias recorrem aos poucos recursos oferecidos pelo governo; um desses está previsto na lei ordinária 15.858/2012 do Estado de Santa Catarina, que altera o dispositivo da lei nº 7.702/1989<sup>10</sup>, garantindo que portadores de EB podem solicitar uma pensão mensal para auxiliar em seus tratamentos. A lei foi idealizada pelo deputado Gelson Merisio, fundador do Projeto de Lei nº 110/11, que propõe a ampliação do benefício aos portadores de Epidermólise Bolhosa. Além disso, estabelece concessão do benefício a famílias cuja renda mensal seja igual ou inferior a dois salários mínimos. Como informa o site oficial do deputado:

Em 2011, o deputado batalhou e conseguiu a aprovação da pensão mensal para os portadores da rara doença de pele Epidermólise Bolhosa, que está na Lei nº 15.858. A doença, que causa muito sofrimento, se manifesta logo no início da infância e torna atividades simples do dia a dia – como brincar, dar um abraço e comer – em ações dolorosas, causando bolhas pelo corpo todo<sup>11</sup>

Infelizmente esta é uma lei estadual, seu alcance e benefícios são apenas para uma parcela da população brasileira. Centenas de famílias sofrem ainda com a desinformação e falta de amparo governamental. As dificuldades vivenciadas por algumas destas famílias são descritas por Andrea Caprara e Maria do Socorro Veras no artigo “*Hermenêutica e narrativa: a experiência de mães de crianças com epidermólise bolhosa congênita*”<sup>12</sup>. No texto, questões geográficas influenciam desfavoravelmente, ou não, na vida do portador. É o que ocorre nos casos de Fátima, Assunção e Conceição, três mulheres com a mesma vivência, porém em com realidades diferentes.

Partiu de Fátima a iniciativa de aproximação dessas mães; embora Conceição e Assunção não se conheçam pessoalmente, por morarem em cidades distantes, as três compartilham experiências entre si, sendo Fátima o ponto de contato entre elas. Mesmo apresentando algumas características comuns, o discurso de cada uma é próprio e as trajetórias individualizadas de acordo com aspectos sociais, econômicos e culturais de cada família [...]

Assunção é casada com um primo e nunca tinha ouvido falar da doença até o nascimento da primeira filha. O casal tem duas filhas, hoje com 18 e dez anos, portadoras de EB. A família mora em um bairro da zona norte de Fortaleza. A mãe é professora licenciada para acompanhamento das filhas e o pai é autônomo [...]

---

<sup>10</sup> Disponível em < <http://leisestaduais.com.br/sc/lei-ordinaria-n-15858-2012-santa-catarina-altera-dispositivo-da-lei-n-7702-de-22-de-agosto-de-1989>> Acesso em 30/09/18.

<sup>11</sup> Disponível em: < <http://gelsonmerisio.com.br/realizacao/pensao-a-portadores-de-rara-doenca-de-pele/>> Acesso em: 30/09/2018.

<sup>12</sup> *Hermenêutica e narrativa: a experiência de mães de crianças com epidermólise bolhosa congênita*, Texto apresentado no Simpósio de Ciências Sociais e Humanas em Saúde daUERJ em maio de 2004. Disponível em <<https://www.scielo.org/article/icse/2005.v9n16/131-146/>> Acesso em: 30/09/2018.

A família de Conceição mora na zona rural de uma cidade do sertão central cearense, distante duzentos km da capital e a três km da sede do município, em uma fazenda, na qual o pai é empregado. O casal tem quatro filhos, não tem laços de parentesco, e o terceiro é portador de EB (CAPRARA; VERAS, 2004).

A partir desses excertos, podemos chegar à conclusão de que, como dito anteriormente, a localização geográfica do portador e de sua família, podem ser grandes obstáculos, pois como observado, Conceição e Assunção são de regiões com menos recursos, enquanto Fátima por morar em uma área que fornece maiores recursos, acaba tendo mais subsídios.

Constata-se que o portador de Epidermólise Bolhosa enfrenta grandes obstáculos a começar pela negligência e pouco conhecimento médico, propiciando, muitas vezes, agravamento do quadro clínico. Faz-se necessário o reconhecimento de que tal patologia precisa ser divulgada, pois existem muitos casos, que passam despercebidos.

Em 2000, a exemplo de outros países, foi criada em Brasília a Associação de Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa Congênita (APPEB, 2002), cuja intenção é localizar os demais portadores de EB para ajudar a conviver melhor com o problema, por meio da troca de experiências, uso de medicamentos e alimentação adequada e conseguir médicos e profissionais de saúde dispostos a estudar a doença para orientar as famílias e os portadores, como também sensibilizar o Poder Público para a atenção integral deste grupo. Em Minas Gerais, outra associação também foi fundada (Ampapeb). As mães entrevistadas também apresentaram interesse em reunir-se e articular uma associação local, a partir da simetria dos interesses têm a vontade do aprendizado recíproco, mostrando-se solidárias (CAPRARA e VERAS, 2004).

#### **4. Epidermólise Bolhosa: o poder da informação.**

Milhares de pessoas ao redor do mundo sofrem com doenças consideradas raras. Segundo o pesquisador da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Roberto Giugliani, estima-se que 7% da população seja atingida por alguma das cerca de 6 mil doenças raras já identificadas no mundo. O maior problema enfrentado por essas pessoas é que não há interesse por parte dos laboratórios em buscar tratamento para essas doenças raras, afirma médico, que atua no centro de genética do Hospital de Clínicas da universidade (CHAGAS, 2012).

A falta de informação sobre a *doença rara epidermólise bolhosa* (EB), é o que agrava o avanço em seus tratamentos, fato muito preocupante. Por possuir pouquíssimos casos, comparado a outras doenças, ela acaba se tornando desinteressante na comunidade científica e pela falta de pesquisa, ainda não foi possível encontrar uma cura e sim apenas criar um tratamento paliativo para os portadores.

Estima-se que existam mais de 2000 casos de pessoas com EB, e apenas 1000 desses casos são conhecidos pelo governo.

70% dos problemas relacionados às doenças raras seriam resolvidos por meio de um sistema claro de informações sobre essas síndromes. Boa parte dos pacientes fica perdida dentro do SUS [Sistema Único de Saúde] por não saber ao certo que especialista buscar, onde são os centros de referência <sup>13</sup>.

A falta de informação não é só um problema para os que buscam tratamento e qualidade de vida. A ignorância é a principal geradora do preconceito. “A curiosidade e o receio de contágio, por vezes, superam as relações de cooperação e solidariedade humanas, criando tensões entre as pessoas” (CAPRARA; VERAS, 2004). As bolhas, as cicatrizes frequentemente causam aversão aos desavisados e isto faz com que muitas famílias evitem procurar tratamento, sem sair de casa a fim de não passarem por situações que gerem constrangimento. Caprara e Veras descrevem estas ocorrências:

...com minha família nunca tive problemas[...], uma vez nós fomos a um shopping e eu notei que uma pessoa fechou o nariz quando nós entramos na loja, foi o quê mais me chocou[...], mas eu procuro esquecer e peço a Deus que perdoe essa pessoa (Assunção).

...no começo foi difícil[...], hoje todo mundo sabe que não 'pega', mas fere a gente ver as pessoas se afastando da nossa casa por medo[...]. Se um dia eu sair daqui (zona rural, com vizinhos a mais de duzentos metros), não quero morar na cidade para não ser alvo de curiosidade do povo (Conceição).

...nós só saíamos para ir para a médica e mesmo assim em horários que não tivessem outras crianças (para protegê-la do contato com crianças doentes), mas nas poucas vezes que encontrávamos com pessoas no elevador sempre chamava atenção a condição de sua pele despertando curiosidade e indiscrição (Fátima). (CAPRARA; VERAS, 2004).

Por ocorrer tantos casos como estes, surgiu no dia 10/11/2011 a Associação Nacional DEBRA Brasil, que visa informar a população sobre a doença rara. Essa associação foi criada com o objetivo principal de passar o conhecimento a respeito da doença para a população e também beneficiar pessoas que possuem esta enfermidade em suas famílias<sup>14</sup>. Tem por finalidade também a investigação médica sobre a EB. Através disso, tenta disponibilizar suporte ao desenvolvimento de tratamentos eficazes da EB.

A primeira Associação DEBRA foi criada no Reino Unido por um grupo de pais cujos filhos nasceram com EB. As DEBRAs têm crescido de forma significativa e hoje essas Associações estão presentes em 40 países.

---

<sup>13</sup> Disponível em: <<http://www.ebc.com.br/noticias/saude/2013/02/doencas-raras-afetam-cerca-de-15-milhoes-de-brasileiros>> Acesso em: 30/09/18.

<sup>14</sup> Disponível em: <<http://debrabrasil.com.br/quem-somos/>> Acesso em: 30/09/18

A DEBRA internacional é a maior em relação as outras, é ela que mantém contato com todos os países aonde há uma DEBRA, dando apoio e trabalhando em conjunto para questões de mutuo interesse.

A DEBRA possui diversas missões como, por exemplo, disseminar o conhecimento da doença epidermólise bolhosa, com o propósito de auxiliar as pessoas que tenham a enfermidade, fazendo com que tenham acesso a tratamentos médicos de qualidade e orientar a população em geral.

Como a DEBRA possui grande influência, tende a ser referência na divulgação de informações sobre EB no Brasil para os profissionais da saúde, pessoas que possuem a enfermidade e seus familiares.

A instituição tenta realizar algumas funções específicas ao realizar seus trabalhos como, desenvolver atividades de divulgação, criação de material de divulgação e informação, participação em congressos e simpósios, organização de eventos para divulgar a doença e para fins de arrecadação de fundos para a Associação e também manter um registro nacional de EB para fins de criar estáticas sobre a doença <sup>15</sup>.

Além da DEBRA existe outra associação no Brasil que também tenta ajudar pacientes e suas famílias: a APPEB (Associação de Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa Congênita) que também é uma entidade sem fins lucrativos com a finalidade de proporcionar melhoria da qualidade de vida das pessoas com EB.

A APPEB foi fundada em Brasília- DF no dia, 12/08/2000, por um grupo de pais que decidiram se juntar para conversar sobre suas experiências, além de conseguir que profissionais de saúde se disponham a estudar a doença para orientar as famílias e pessoas com EB <sup>16</sup>.

A APPEB tem como objetivos principais localizar o maior número possível de pessoas com epidermólise bolhosa na região Centro-Oeste e ajudá-las a conviver melhor com a doença, por meio da troca de experiências, de tratamento, uso de curativos, medicamentos e alimentação adequados, e com a assistência de equipes de médicos e outros profissionais de saúde no Hospital Universitário de Brasília – HUB (APPEB, 2018).

A APPEB também atua na divulgação da doença para estudantes, profissionais da saúde e para a população em geral.

O Centro de Estudos Júlio Verne<sup>17</sup> situado na cidade de Diadema- SP teve acesso a está Associação por intermédio de uma de suas educadoras: a bióloga Patrícia Alves, que também é portadora da doença e frequentadora da Associação através de trabalho voluntário; sua irmã, Carina Alves que também é portadora e ajuda da mesma maneira. Contudo, como educadora e percebendo os malefícios advindos da falta de divulgação da doença, entendeu que simplesmente ir até a ONG não seria o suficiente para transformar esta situação.

Saúde e educação são constantemente evocadas quando a questão gira em torno das condições de vida. A interação entre elas, independentemente de onde ocorre – escola ou serviço de saúde – constitui um caminho importante para a conquista da qualidade de vida. A construção de práticas pedagógicas relacionadas a essa

---

<sup>15</sup> Disponível em: <<http://debrabrasil.com.br/quem-somos/>> Acesso em: 30/09/18

<sup>16</sup> Disponível em: <<http://appeb.org.br/quem-somos/>> Acesso em: 30/09/18

<sup>17</sup> [www.julioverne.com.br](http://www.julioverne.com.br) – acesso em 01/10/2018.

interação é um grande desafio frente às demandas que as escolas enfrentam (CARVALHO, 2015).

Sendo assim, em formato de projeto a ser desenvolvido durante o período letivo, a professora Patrícia Alves viabilizou uma parceria entre a Instituição de Ensino e a APPEB. “Atualmente, a temática da saúde na escola recebe importante atenção de diversos organismos internacionais, em especial, a Organização Mundial da Saúde (OMS) e a UNESCO, o que confirma sua relevância em âmbito mundial.” (CARVALHO, 2015). Com isto em foco, além de aulas, trabalhos de pesquisa, visitas à ONG, um Simpósio Científico sobre EB foi promovido. Alexandre Medeiros, mantenedor da instituição particular de ensino que promoveu o Simpósio descreve o evento:

Nosso evento foi em torno dos portadores de doenças raras. A temática abordada foi a Epidermólise Bolhosa. O evento foi aberto pela escritora e palestrante Monique, que nos emocionou através de vídeo conferência. A presença marcante de Professoras de Dermatologia e de Genética (Doutoras no assunto), que deram uma abordagem científica ao que o Simpósio se propôs. Contamos também com uma abordagem de cuidado físico por uma Enfermeira Especialista em Dermatologia, além do cuidado humano por uma Psicóloga Especialista. O Simpósio foi aberto ao público, e oferecido graciosamente para os alunos do 8º. Ano do Fundamental até 3º. Ano do Ensino Médio desta instituição<sup>18</sup>.

## 5. Considerações Finais

A informação científica e tecnológica (ICT) é essencial para o desenvolvimento econômico e social de qualquer nação, mas para que isto se concretize a existência do ciclo informacional é importante, em outras palavras, é necessário que haja produção, comunicação e uso efetivo dessa informação (LE COADIC, 1996). APPEB, DEBRA e o Centro de Estudos Júlio Verne são instituições que seriamente entendem estas questões e buscam divulgar, disseminar o conhecimento, instruir a população portadora ou não de doenças raras.

Educadores, assim como da Bióloga Patricia Alves, devem incentivar seus alunos através de projetos sociais<sup>19</sup> a frequentarem ONG's e entenderem um pouco mais este contexto social. Porque eles, como futuros médicos, pesquisadores, geneticistas, farmacêuticos poderão mudar a realidade dessas pessoas, trazendo a cura ou medicamentos com valores mais acessíveis.

---

<sup>18</sup> Diretor Acadêmico do Centro de Estudos Júlio Verne *in* Seminário Científico do Centro de Estudos Júlio Verne: Epidermólise Bolhosa - <http://www.julioverne.com.br/noticias/seminario-cientifico-do-centro-de-estudos-julio-verne-01/10/18>.

<sup>19</sup> Projeto Ação Comunitária Centro de Estudos Júlio Verne 2018: Entidade: Associação de Apoio aos Portadores de Epidermólise Bolhosa do Estado de São Paulo - <http://www.julioverne.com.br/noticias/projeto-acao-comunitaria-01/10/18>.

## Referências Bibliográficas

APPEB. *Associação de parentes, amigos e portadores de epidermólise bolhosa congênita*. Brasília, 2018. Disponível em: <<http://appeb.org.br/>>. Acesso em: 30/09/18.

ANGELO, Marla Monica Fagundes Cardoso; FRANÇA, Diurianne Caroline de Campos; LAGO, Daniely Beatrice Ribeiro do; VOLPATO, Luiz Evaristo Ricci. *Manifestações Clínicas da Epidermólise Bolhosa: Revisão De Literatura*. Pesquisa Brasileira em Odontopediatria e Clínica Integrada 2012. Disponível em: <<http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=63723468021>> Acesso: 30/09/18

BARBOSA, Thainã Neves Barbosa; JUNIOR, Vicente Novais Abreu; GROSSMANN, Soraya de Mattos Camargo. *Epidermólise bolhosa: estudos de caso*. Disponível em <<http://periodicos.unincor.br/index.php/iniciacaocientifica/article/viewFile/518/406>> Acesso em: 30/09/18.

CAPRARA, Andrea; VERAS, Maria do Socorro Castro. *Hermenêutica e narrativa: a experiência de mães de crianças com epidermólise bolhosa congênita*, Texto apresentado no Simpósio de Ciências Sociais e Humanas em Saúde da UERJ em maio de 2004. Disponível em <<https://www.scielo.org/article/icse/2005.v9n16/131-146/>> Acesso em: 30/09/2018.

CARVALHO, Fabio Fortunato Brasil de. *A saúde vai à escola: a promoção da saúde em práticas pedagógicas*, 2015. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/physis/v25n4/0103-7331-physis-25-04-01207.pdf>> Acesso em: 30/09/2018.

CHAGAS, Angela. *Falta de conhecimento dificulta tratamento das doenças raras*, 2012. Disponível em: <<https://www.terra.com.br/noticias/ciencia/pesquisa/falta-de-conhecimento-dificulta-tratamento-das-doencas-raras,ded800beca2da310VgnCLD200000bbccceb0aRCRD.html>> Acesso em: 30/09/18.

COUTO, Carla Sá Couto; GOUVEIA, Carolina; MIGUÉNS, Cristina; MARQUES, Rita. *Guia prático na abordagem ao doente com Epidermólise Bolhosa*. Portugal, 2017. Disponível em: <[https://debra.med.up.pt/wp-content/uploads/sites/19/2018/06/Epiderm%C3%B3lise-Bolhosa-guia-pratico\\_2017.pdf](https://debra.med.up.pt/wp-content/uploads/sites/19/2018/06/Epiderm%C3%B3lise-Bolhosa-guia-pratico_2017.pdf)> Acesso em: 30/09/18

LE COADIC, Y. F. *A ciência da informação*. Brasília: Briquet de Lemos, 1996.

I SEMINÁRIO CIENTÍFICO DO CENTRO DE ESTUDOS JÚLIO VERNE: *Epidermólise Bolhosa* - <http://www.julioverne.com.br/noticias/seminario-cientifico-do-centro-de-estudos-julio-verne> - acesso em 01/10/18.

Recebido para publicação em 01-10-18; aceito em 18-10-18