



16º CONGRESSO
BRASILEIRO DE
CLÍNICA MÉDICA 2021

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E VIRTUAL

6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS: MANIFESTAÇÃO PRECOCE – RELATO DE CASO

Mayara Cristina Siqueira Faria¹, Gabriela Vargas Carneiro², Hiléia
Almondes Silva³, Kaluan de Oliveira Costa⁴

Discente - Centro Universitário São Lucas – UniSL Afya^{1,2,3}
Docente - Centro Universitário São Lucas – UniSL Afya⁴

Introdução/Fundamentos

A síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é um distúrbio do tecido conjuntivo, de natureza genética, caracterizado por hiper mobilidade e frouxidão das articulações, hiperextensibilidade da pele, cicatrizes atróficas, pele friável e equimoses. Todos esses sintomas são acarretados por deficiência na biossíntese de colágeno. Suas manifestações a categorizam em 10 tipos, sendo os mais comuns os tipos I, II e III, que se manifestam por hiper mobilidade articular e cutânea, pele friável e cicatrizes atróficas, o que é típico tipos I e II e hiper mobilidade articular, luxações e dores associadas, o que evidencia o tipo III. Seu diagnóstico é baseado na clínica e na história familiar do paciente. Sua prevalência varia de 1:5.000 a 1:150.000 habitantes.

Relata genitor com manifestações semelhantes e primeiro episódio de luxação escápulo-umeral aos 2 anos de idade e após isso, passou a ocorrer com bastante frequência, inclusive de maneira intencional.

Aos 14 anos, devido a recorrência das luxações e piora das dores associadas, realizou cirurgia do manguito rotador em ombro direito, sem sucesso e com retorno dos sintomas após 6 anos. Pontuação de 9/9 de acordo com os critérios de Brighton e confirmada SED pelos critérios nosológicos para síndrome.

Conclusões/Considerações Finais

A síndrome de Ehlers-Danlos é uma condição complexa e rara, que se caracteriza por hiper mobilidade articular e luxações. Neste caso, foi possível realizar o diagnóstico de SED por meio da história clínica e familiar, exame físico e critérios de Brighton.

Objetivos

Relatar a apresentação e diagnóstico clínico de uma paciente com síndrome de Ehlers-Danlos tipo III.

Relato de Caso

M. C. S. F., 27 anos, feminino, portadora de hiper mobilidade articular disseminada com rotação de pulso de aproximadamente 360°, hiperextensibilidade da pele e de articulações metacarpo falangeanas em todos os dedos, frouxidão articular, dor ocasional bilateralmente em ombros e diminuição de força em membros superiores.

Referências Bibliográficas

Giunta C, Nuytinck L, Raghunath M, Hausser I, De Paepe A, Steinmann B. Homozygous Gly530Ser substitution in COL5A1 causes mild classical Ehlers-Danlos syndrome. Am J Med Genet. 2002;109(4):284-90.

Malfait F, Coucke P, Symoens S, Loeys B, Nuytinck L, De Paepe A. The molecular basis of classic Ehlers-Danlos syndrome: a comprehensive study of biochemical and molecular findings in 48 unrelated patient. Hum Mutat. 2005;25(1):28-37.

Pyeritz RE. Ehlers-Danlos syndrome. N Engl J Med 2000; 342:730-2.



16º CONGRESSO BRASILEIRO
DE CLÍNICA MÉDICA 2021

6º Congresso Internacional de
Medicina de Urgência e Emergência

EVENTO
HÍBRIDO
PRESENCIAL E ONLINE

Campinas, SP - 08 a 11 de outubro/2021