

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ASSOCIADA À PUBERDADE PRECOCE: RELATO DE CASO

Resumo

Fundamentação teórica/Introdução: A síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é um distúrbio hereditário, geralmente autossômico dominante, que afeta a formação do tecido conjuntivo e a função do colágeno, gerando manifestações clínicas variáveis - como hiper mobilidade articular, hiperelasticidade dermal e fragilidade tecidual - dificultando assim, seu diagnóstico clínico e estudo epidemiológico. Ademais, ainda não há relatos de sua associação com a puberdade precoce. **Objetivos:** Relatar o caso de uma paciente com síndrome de Ehlers-Danlos associada à puberdade precoce. **Delineamento e Métodos:** Relato de caso **Resultados:** Mulher, 6 anos, procurou atendimento por telarca. Ao exame físico apresentava 135cm com 33kg (percentis > 99) e Tanner M2P2. Radiografia de idade óssea (RX IO) estava acima do normal e ecografia pélvica com aumento do tamanho dos ovários. Velocidade do crescimento aumentada em 7.3 cm/ano. LH basal normal, sendo realizado teste de estímulo que evidenciou puberdade precoce verdadeira, portanto, iniciou-se tratamento com leuprorelina 7,5 mg. Além disso, durante a consulta, foi visualizado aumento da elasticidade articular e excesso de pele. Avaliada por um geneticista que confirmou a SED. Paciente segue em acompanhamento, com clínica e RX IO estáveis. **Conclusão:** A partir do reconhecimento de desenvolvimento puberal progressivo, com aumento do LH, RX IO, ecografia pélvica e velocidade de crescimento, concluiu-se o diagnóstico de puberdade precoce, neste caso em associação com a síndrome de Ehlers-Danlos, evidenciada pela hiper mobilidade articular e hiperelasticidade dermal. O tratamento da puberdade precoce com análogo de GnRH resultou em estabilidade clínica do quadro. A presença precoce da puberdade costuma piorar os sintomas da SED. A mesma não possui terapêutica curativa, logo, o tratamento disponível foca na sintomatologia e acompanhamento. Faz-se necessário o incentivo a novas pesquisas, as quais permitirão diagnóstico e tratamento precoce, minimizando os desafios diários dos pacientes e melhor qualidade de vida.

Palavras chaves: Puberdade precoce, Síndrome de Ehlers-Danlos, Hiper mobilidade articular, Telarca