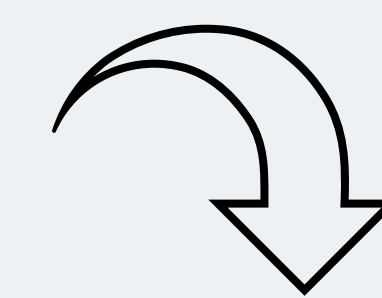


SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS



SED: Síndrome de Ehlers Danlos

Carolina Figueiredo¹, Maria João David¹, Anastácia Kostyuk¹, Pedro Faustino¹ e Catarina Bernardes²

Egas Moniz School of Health & Science

Escola Superior de Saúde Egas Moniz - Licenciatura em Ciências Biomédicas Laboratoriais

Monte de Caparica - Portugal

1) Estudante do 2º ano; 2) Docente

Definição

É uma doença hereditária rara do tecido conjuntivo, associada a alterações na síntese e estrutura do colagénio, sendo caracterizada por hiper mobilidade articular, hiperelasticidade da pele e fragilidade tecidual generalizada.

Causas

A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é causada por mutações genéticas de genes que codificam o colagénio ou as enzimas que o modificam.

A maioria dos casos é hereditária e pode ser transmitida de forma dominante ou recessiva. Diferentes genes mutados vão provocar diferentes manifestações e complicações.



Imagem: Imagens da Síndrome de Ehlers-Danlos – Hoogstra Centro Médicos

Manifestações Clínicas

Os sinais e os sintomas variam amplamente, mas certas manifestações são consideradas características dos diferentes tipos.

Sintomas mais comuns: articulações hiperflexíveis, dor e lesões nas articulações, maior elasticidade da pele, pele mais frágil e flácida, facilidade na formação de cicatrizes, vasculatura frágil e ferimentos cicatrizantes.

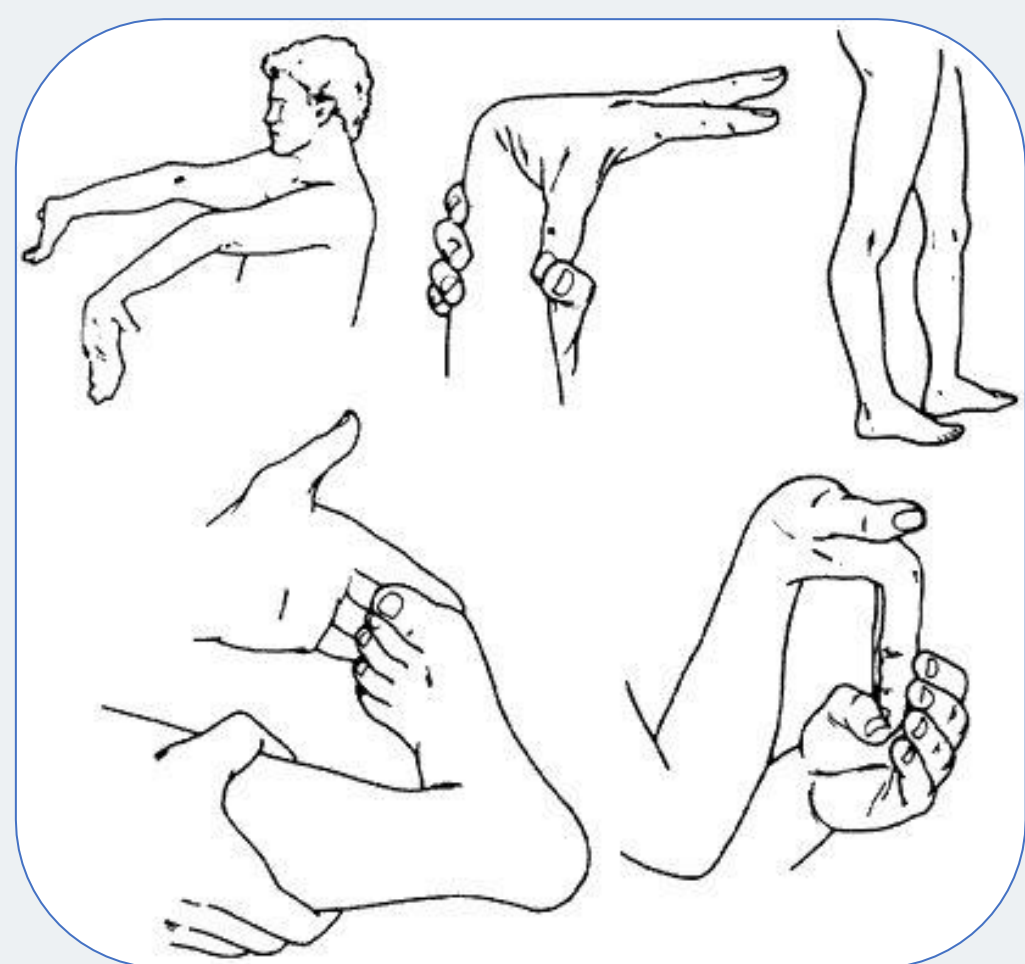


Imagem: Síndrome de Ehlers Danlos – Wikipédia, a enciclopédia livre



Imagem: Imagens da Síndrome de Ehlers-Danlos – Hoogstra Centro Médicos

Artroclasia

Principais características: luxação congénita do quadril, hiper mobilidade articular severa e subluxações frequentes.

Autossómica Dominante.

Mutações no colagénio tipo I.

Genes mutados: COL1A1, COL1A2.

Diferentes Tipos

Vascular

Principais características: pele fina, fragilidade arterial/intestinal ou rotura, traumatismos extensos e fâscias característica.

Autossómica Dominante.

Mutações no colagénio tipo III.

Gene mutado: COL3A1.

Cifoesciose

Principais características: frouxidão ligamentar, hipotonia severa ao nascimento, escoliose, fragilidade progressiva de esclera ou rotura do globo ocular.

Autossómica Recessiva.

Deficiência na enzima lisil hidroxilase 1.

Gene mutado: PLOD1.

Dermatoparaxis

Principais características: fragilidade cutânea severa, pele flácida e redundante.

Autossómica Recessiva.

Deficiência da procologénio-Nproteinase.

Gene mutado: ADAMTS2.

Hiper mobilidade

Principais características: pele (fina, macia, aveluda) e hiper mobilidade articular.

Autossómico Dominante.

Genes mutados: desconhecido.

Clássico

Principais características: hiperextensibilidade cutânea, cicatrizes atróficas e hiper mobilidade articular.

Autossómica Dominante.

Mutações no colagénio tipo V.

Genes mutados: COL5A1 e COL5A2.

Diagnóstico

O diagnóstico geralmente envolve:

- ↪ Avaliação Clínica: Um médico especializado realizará uma avaliação clínica detalhada, o que inclui a observação de sintomas físicos.
- ↪ Critérios de Diagnóstico: Os critérios clínicos são geralmente baseados em diretrizes específicas para cada subtipo da SED.
- ↪ Testes Genéticos: Podem ser realizados para detetar as mutações nos genes.

Complicações

Frequentemente ocorre: entorses, luxações, pequenos derrames sinoviais, hérnias gastrointestinais e divertículos.

Raramente ocorre: sangramentos, perfurações espontâneas no trato gastrointestinal, dissecação de aneurisma da aorta ou roturas espontâneas de grandes artérias.

Complicações graves: fistulas arteriovenosas, rotura visceral e pneumotórax ou pneumo-hemotórax.

DEFECTIVE COLLAGEN



Imagem: Vídeo "Ehlers-Danlos syndrome (Year of the Zebra)" de Osmose

Prevalência

A prevalência desta síndrome é relativamente baixa, variando entre os diferentes subtipos e regiões geográficas. Apresenta uma prevalência estimada de 1 em 5.000 a 20.000 pessoas.

Imagem: Flaticon

Ehlers-Danlos Syndrome

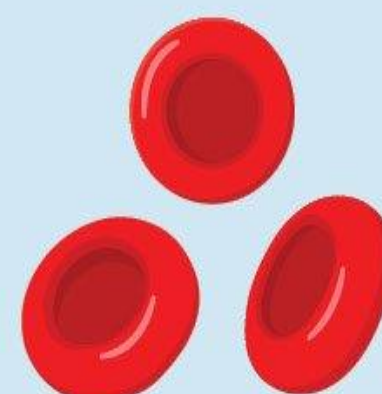
Ehlers-Danlos syndrome can affect any connective tissue in your body, including your:



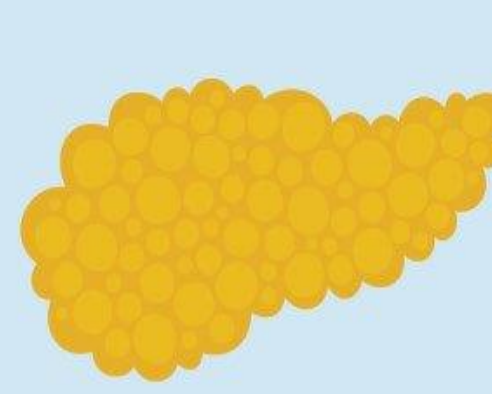
Cartilage.



Bones.



Blood.



Fat.

Depending on where EDS affects your connective tissue, you might experience symptoms in your:



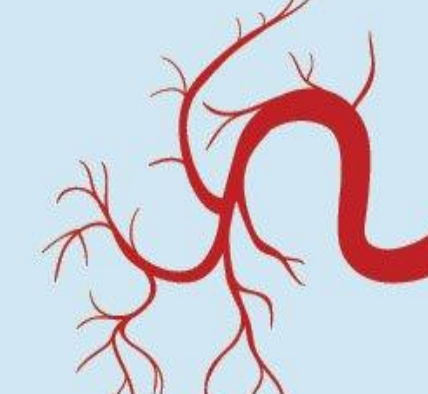
Skin.



Joints.



Muscles.



Blood vessels.

Tratamento e Perspetiva Futura

A Síndrome de Ehlers-Danlos ainda carece de uma cura definitiva. O tratamento envolve acompanhamento médico para aliviar os sintomas e evitar complicações. Os avanços na genética e na medicina regenerativa oferecem possibilidades promissoras:

- ↪ Terapia Genética e Edição do Genoma
- ↪ Medicina Regenerativa
- ↪ Terapias Farmacológicas
- ↪ Fisioterapia e Reabilitação Avançada

É importante destacar que a pesquisa e investigação ainda são necessárias antes que essas abordagens se tornem numa cura definitiva.

Conclusão

Embora a SED em si não seja fatal, as complicações associadas, como dissecações arteriais, podem representar riscos à vida. Portanto, a conscientização, o diagnóstico precoce e o tratamento adequado dos sintomas são fundamentais para os indivíduos afetados pela SED.

Tabela: Ehlers Danlos – Cleveland Clinic