Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Síndrome De Ehlers Danlos Em 6 Pacientes Da Mesma Família.

Autores: KÉRCIA ALCÂNTARA SILVA (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), EMERSON DE SANTANA SANTOS (UNIVERSIDADE FEDERAL DE SERGIPE), KAMILA ALCÂNTARA SILVA (UNIVERSIDADE TIRADENTES), KARINA ALCÂNTARA SILVA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA), KERLIN ALCÂNTARA SILVA (FACULDADE DE MEDICINA NOVA ESPERANÇA)

Resumo: Crianças com mais de 5 anos de idade que apresentam hipermobilidade articular generalizada e queixa de dores musculoesqueléticas estão dentro da Síndrome da hipermobilidade articular(SHA). O exame físico caracteriza-se por uma frouxidão excessiva das estruturas ligamentares das articulações e maior elasticidade da pele. O diagnóstico diferencial deve ser realizado com a síndrome de Ehlers-Danlos que apresenta, além dos sintomas descritos, outros achados característicos que permitem o diagnóstico. Dois irmãos, menina com 11 anos e menino com 9 anos de idade, foram antedidos no ambulatório de pediatria e encaminhados ao geneticista devido a história clínica de SHA associada a outras comorbidades e história familiar de genitora e três tias maternas com sintomas semelhantes. A menina apresenta frouxidão ligamentar, hipermobilidade articular, hematomas aos mínimos traumas, pele elástica, dores osteoarticulares recorrentes, hérnia umbilical corrigida cirurgicamente, miopia em uso de lentes corretivas há 2 anos e alteração da erupção dentária em tratamento ortodôntico há 2 anos. Radiografia panorâmica de coluna evidenciou escolioses dorsal e lombar, acentuação da lordose lombar. Realiza acompanhamento psiquiátrico devido a distúrbio de sono, distimia, tiques e ansiedade, com tratamento medicamentoso e psicoterapia. O menino apresenta maior frouxidão ligamentar e hipermobilidade articular do que a irmã, assim como pele mais elástica. Também apresentou hérnia umbilical corrigida cirurgicamente. Tem má oclusão dentária em tratamento ortodôntico e fonoterapia há 2 anos. Realiza acompanhamento psiquiátrico devido ao diagnóstico de Transtorno de Deficit de Atenção e Hiperatividade. Os dois irmãos e as 3 tias maternas pontuaram 9 em 9 pontos da escala de Beigthon, a genitora das crianças pontuou 6 em 9. Após avaliação genética de toda a família (2 irmãos, genitora e suas 3 irmãs mais novas), foi confirmada o diagnóstico familiar de Síndrome de Ehlers Danlos do tipo hipermóvel, defeito do colágeno, sem marcador genético/bioquímico conhecido até o momento. A síndrome de Ehlers Danlos tem diagnóstico clínico e sem tratamento curativo específico. O diagnóstico precoce garante informações e orientações adequadas aos pacientes e seus familiares sobre o seguimento multiprofissional adequado necessário para a melhora da qualidade de vida.