

# Abordagem multidisciplinar em paciente com Síndrome de Ehlers-Danlos: um relato de caso

Vinícius José da Silva Torres<sup>1</sup>; Agna Freitas de Oliveira<sup>1</sup>; Ana Laura Andrade C. Guedes<sup>1</sup>;  
Nathaly Crystine Aires Garcia<sup>1</sup>; Marcelo Pimenta<sup>2</sup>

1. Discente do curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA.

2. Docente curso de Medicina da Universidade Evangélica de Goiás - UniEVANGÉLICA.

**RESUMO:** A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é uma doença genética rara que afeta o colágeno, comprometendo a elasticidade e resistência de tecidos como pele, articulações e vasos sanguíneos. Este relato descreve o caso de uma paciente de 24 anos com sintomas desde a infância, incluindo hiper mobilidade articular, dor crônica, entorses frequentes, equimoses espontâneas e cicatrização anormal. O exame físico confirmou características típicas da SED tipo hiper móvel (tipo III), com escore de Beighton 7/9. Um achado incomum — aneurisma cerebral — levantou a hipótese de sobreposição com outros subtipos da síndrome. O diagnóstico foi clínico, com confirmação genética pendente. O histórico familiar reforçou o padrão hereditário da doença. O caso destaca os desafios no diagnóstico precoce da SED e a importância do acompanhamento multidisciplinar para prevenção de complicações e melhora da qualidade de vida.

**Palavras-chave:**  
Hiper mobilidade.  
Colagenopatia.  
Síndrome de  
Ehlers-Danlos.

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é uma doença rara caracterizada por distúrbios no tecido conjuntivo, sendo causada por mutações genéticas que levam à produção atípica de colágeno do tipo I, III e V. Além das alterações estruturais no colágeno, a síndrome compromete a resistência e a elasticidade dos tecidos, afetando pele, articulações, vasos sanguíneos, músculos e órgãos internos<sup>1</sup>. É uma patologia de caráter hereditário, com padrão de herança autossômica dominante para a maioria das categorias de SED, e, com isso, as chances de transmissão genética da síndrome para a geração posterior é de 50%, embora também possa ocorrer com herança recessiva e recessiva ligada ao X. Tal doença apresenta alta heterogeneidade genética e clínica, podendo afetar indivíduos de todas as etnias e gêneros<sup>2</sup>. A SED foi descrita pelos médicos Edward Ehlers e Henri-Alexandre Danlos no final do século XIX e início do século XX, e em 1997 recebeu sua última categorização baseada em propriedades gênicas, químicas e manifestações clínicas, resultando em seis categorias principais: clássico (tipo I e II), hiper móvel (tipo III), vascular (IV), cifoesciose (tipo V), artrocalasia (tipo VI) e dermatoparaxia (tipo VII). Para o diagnóstico desse

distúrbio, é necessária a realização de anamnese, exame físico, análise do histórico familiar, testes laboratoriais e, em alguns casos, confirmação com avaliação genética. O diagnóstico clínico de um dos tipos principais requer a presença de um ou mais critérios maiores ou menores<sup>1</sup>. As manifestações clínicas da SED variam conforme o subtipo, mas, de forma geral, incluem articulações excessivamente móveis, pele elástica e delicada, além de uma tendência aumentada a hematomas e lesões nos tecidos. Os pacientes podem apresentar luxações e entorses frequentes, dor articular e muscular crônica, além de dificuldades na cicatrização, com formação de cicatrizes finas e atróficas. Em alguns casos, há fragilidade vascular, que eleva o risco de hemorragias internas e complicações graves, como ruptura de órgãos e aneurismas. A progressão da doença depende do tipo específico de SED, podendo impactar desde aspectos leves, relacionados à mobilidade e à integridade da pele, até quadros mais graves e potencialmente fatais. Esse conjunto de manifestações reforça a importância de um acompanhamento clínico multidisciplinar para reduzir complicações e melhorar a qualidade de vida dos pacientes<sup>3</sup>. Este relato descreve o caso de uma paciente do sexo feminino, 24 anos, que apresentou um quadro sugestivo de Síndrome de Ehlers-Danlos, destacando manifestações clínicas marcantes como dor musculoesquelética crônica, com ênfase na coluna cervical, hipermobilidade articular e alterações cutâneas desde a infância. O caso ilustra os desafios enfrentados no reconhecimento e diagnóstico dessa condição rara, especialmente diante de sintomas inespecíficos e progressivos que impactam significativamente a qualidade de vida.

O objetivo deste trabalho é relatar um caso clínico sugestivo de Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvel (SED-h), destacando suas manifestações clínicas, os desafios no diagnóstico e a importância de uma abordagem multidisciplinar para manejo adequado e melhora da qualidade de vida.

## DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente, 24 anos, encaminhada ao serviço de genética médica e reumatologia com quadro de dor musculoesquelética crônica, hipermobilidade articular e manifestações cutâneas sugestivas de síndrome hereditária do tecido conjuntivo. Os pais referem que desde os primeiros anos de vida a paciente apresentava episódios recorrentes de entorses, inicialmente em tornozelos e posteriormente em punhos e dedos, desencadeados por atividades cotidianas, como correr, descer escadas ou manipular objetos. Foi também relatado histórico de luxação de patela (Figura 1 e 2) aos 10 anos, manejada clinicamente com repouso e fisioterapia. A dor era inicialmente localizada e episódica e passou a ser difusa e de caráter crônico, a partir dos 11 anos, interferindo no desempenho escolar e nas atividades físicas. A paciente refere surgimento frequente de equimoses espontâneas, principalmente em membros inferiores, sem relação clara com trauma. Relata também cicatrização lenta e formação de cicatrizes atróficas, após lesões cutâneas superficiais. Nega história de sangramentos mucosos, epistaxe frequente, alterações visuais, síncope ou dor torácica. Ao exame físico, observou-se a presença de pele fina, de consistência macia e aspecto acetinado, com hiperextensibilidade notável ( $\geq 1,5$  cm em antebraço e dorso das mãos). As cica-

trizes em joelhos e cotovelos apresentavam morfologia papirácea, finas e deprimidas. Não foram evidenciadas estrias cutâneas ou pseudotumores molluscoides. Foi realizado escore de Beighton<sup>4</sup> para avaliação da hiper mobilidade articular. Observado resultado de 7 em 9 pontos, demonstrando:

- Hiperextensão dos cotovelos (>10°) bilateralmente;
- Hiperextensão dos joelhos bilateralmente;
- Aposição dos polegares aos antebraços;
- Flexão passiva dos quintos quirodáctilos além de 90°.

A paciente apresentava também hiper mobilidade ativa em articulações do quadril e ombros, além de marcha com leve valgo de joelhos. Foram identificadas queixas de fadiga crônica, hipotonia muscular leve e dificuldade em permanecer em pé por longos períodos. Não havia alterações cardiovasculares ao exame clínico; ausculta cardíaca e pulmonar normais, sem sopros. Não foram detectadas alterações na ausculta abdominal ou sinais de prolapsos viscerais.

O histórico familiar revelou que a mãe da paciente apresentava sintomas compatíveis, incluindo hiper mobilidade articular e queixas osteomusculares crônicas desde a adolescência, embora sem diagnóstico confirmado. Não há histórico familiar de morte súbita, dissecação vascular ou anormalidades cardíacas congênitas.

A avaliação inicial incluiu exames laboratoriais básicos, sem alterações hematológicas ou inflamatórias significativas. Exames complementares realizados incluíram:

- Ecocardiograma transtorácico, sem dilatação de aorta, mas com alterações valvulares.
- Ultrassonografia abdominal, sem evidências de hérnias ou alterações viscerais.
- Angiorressonância das artérias intracranianas (figuras 3 e 4), que revelou aneurisma sacular na artéria carótida interna direita.
- Solicitação de painel genético multigênico, incluindo os genes COL5A1, COL5A2, TNXB e COL1A1, para investigação de subtipos de SED e outras collagenopatias hereditárias<sup>5</sup>.
- Sequenciamento do exoma completo (com análise de CNV e do DNA mitocondrial).
- Ressonância magnética da coluna, que revelou compressão dural na coluna cervical e edema na coluna lombar, mais especificamente na topografia do ligamento interespinhoso em L4 -L5, inferindo sobrecarga mecânica.

Diante da história clínica, exame físico compatível e ausência de alterações sistêmicas significativas, foi estabelecido o diagnóstico de Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiper móvel (tipo III) de acordo com os critérios propostos pela International EDS Consortium (2017)<sup>6</sup>. A paciente foi orientada quanto à natureza hereditária da doença, suas manifestações e implicações, com aconselhamento genético em andamento.

Acerca dos resultados dos exames complementares, na ressonância magnética da coluna cervical, obteve-se o laudo de: processo odontóide centrado, apresentando alterações degenerativas com o arco anterior de C1 (figura 01); inversão da curvatura cervical fisiológica ao exame; fusão incompleta dos corpos vertebrais de C2 e C3; desidratação dos discos intervertebrais cervicais, com redução da altura em C4-C5 e C5-C6 (figura 2); abaulamentos discais difusos em C3-C4, C4-C5, C5-C6 e C6-C7, que promovem compressão dural, sem atingir a medula espinhal. O resultado em questão justificou as dores na coluna cervical, relatadas pela paciente.

Dessa forma, a paciente demonstrou bom entendimento sobre seu quadro clínico e aderiu de maneira satisfatória às orientações iniciais. Com o devido consentimento, foram disponibilizadas todas as informações aqui relatadas, incluindo os exames de imagem realizados ao longo do processo diagnóstico da síndrome. No entanto, o painel genético multigênico não foi fornecido, uma vez que o resultado ainda não estava disponível para a paciente e permaneceu armazenado exclusivamente na base de dados do laboratório responsável.

Portanto, percebe-se que seguimento clínico e o aconselhamento genético para este caso relatado são fundamentais não apenas para a paciente, mas também para os familiares em risco, considerando o padrão hereditário da condição. Logo, o manejo multidisciplinar foi introduzido com foco em controle da dor, reabilitação física individualizada, vigilância cardiovascular e suporte psicológico, visando à melhora da qualidade de vida e à prevenção de complicações. A paciente foi inserida em um programa de acompanhamento contínuo com reumatologia, genética médica, fisioterapia, psicologia, fonoaudiologia e neurologia, com reavaliações periódicas para monitoramento da progressão do quadro clínico e possíveis manifestações tardias.



FIGURA 1 - PROCESSO ODONTÓIDE CENTRADO, APRESENTANDO ALTERAÇÕES DEGENERATIVAS COM O ARCO ANTERIOR DE C1



FIGURA 2 - REDUÇÃO DA ALTURA EM C4 -C5 E C5-C6 DEVIDO DESIDRATAÇÃO DOS DISCOS INTERVERTEBRAIS CERVICAIS



FIGURA 3 - DIAGNÓSTICO DE ANEURISMA SACULAR NO SEGMENTO INTRACAVERNOSO DA ARTÉRIA CARÓTIDA INTERNA DIREITA.

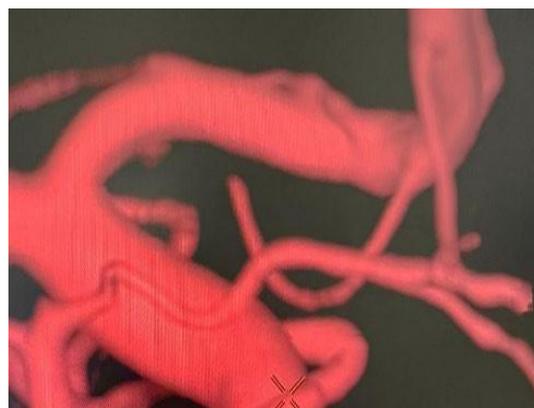


FIGURA 4 - SEGMENTO INTRACAVERNOSO DA ARTÉRIA CARÓTIDA INTERNA DIREITA, APÓS A CIRURGIA.

## ASPECTOS ÉTICOS

O presente relato foi apreciado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa – CAAE: 89467425.0.0000.5076, em cumprimento aos princípios éticos e legais estabelecidos na Resolução 466/2012 e na Carta Circular 166/2018.

## DISCUSSÃO

A Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiper móvel (SED-h), como apresentada neste relato, representa um dos maiores desafios diagnósticos dentro das doenças genéticas do tecido conjuntivo, principalmente pela ausência de um marcador genético específico já estabelecido e pela natureza subjetiva de muitos dos seus sintomas<sup>7</sup>. O quadro clínico da paciente em questão reflete exatamente essa complexidade: sintomas musculoesqueléticos persistentes desde a infância, múltiplas entorses e episódios de luxações que, muitas vezes, são tratados de forma isolada, sem a conexão com uma condição sistêmica subjacente.

A hiper mobilidade articular significativa, evidenciada por um escore de Beighton de 7/9, em conjunto com a dor crônica e alterações cutâneas (como a presença de cicatrizes atróficas e hiperextensibilidade da pele), configura um quadro clínico altamente sugestivo de SED-h. Embora esses achados façam

parte dos critérios propostos pelo International EDS Consortium (2017)<sup>8</sup>, a subjetividade envolvida na avaliação da hipermobilidade e a variabilidade fenotípica entre os pacientes ainda resultam em subdiagnóstico e diagnósticos tardios, como observado no presente caso.

Um ponto de destaque é a presença de sintomas sistêmicos frequentemente negligenciados, como fadiga crônica, hipotonia e intolerância ortostática. Esses sinais podem estar relacionados à disautonomia — uma manifestação cada vez mais reconhecida entre pacientes com SED-h, embora ainda não completamente compreendida em seus mecanismos fisiopatológicos. A sua presença, no entanto, contribui significativamente para a limitação funcional e impacto negativo na qualidade de vida dos indivíduos afetados<sup>9</sup>.

A identificação de um aneurisma cerebral nesta paciente introduz uma importante consideração clínica. Embora aneurismas e outras manifestações de fragilidade vascular sejam tipicamente associadas ao subtipo vascular da síndrome (SED tipo IV), sua ocorrência neste contexto levanta a hipótese de uma sobreposição fenotípica ou até mesmo de uma classificação inicial equivocada<sup>10</sup>. Dada a complexidade genética envolvida nas colagenopatias, a possibilidade de mutações em mais de um gene ou variantes atípicas não pode ser descartada, o que reforça a necessidade da análise genética completa para definição diagnóstica mais acurada. Neste caso, o painel genético multigênico solicitado foi uma decisão adequada, embora sua ausência no momento limite a precisão classificatória e as orientações prognósticas<sup>11</sup>.

O histórico familiar positivo, sobretudo com a mãe apresentando manifestações semelhantes, reforça a hereditariedade autossômica dominante da SED-h e indica a necessidade de rastreamento em familiares de primeiro grau, não apenas para diagnóstico precoce, mas também para implementação de medidas preventivas<sup>12</sup>.

A abordagem multidisciplinar é, sem dúvida, um dos pilares no manejo da SED, principalmente do tipo hipermóvel, cuja terapêutica é essencialmente conservadora e focada em controle sintomático. A combinação entre reumatologia, fisioterapia, psicologia, fonoaudiologia, genética médica e outras especialidades envolvidas permite um cuidado integral, atuando não apenas na prevenção de lesões, mas também no acolhimento multidisciplinar do paciente diante de uma condição crônica<sup>8</sup>.

Por fim, este caso reafirma a importância da escuta clínica atenta, da valorização dos sintomas relatados pelos pacientes e da formação médica voltada ao reconhecimento de doenças raras. A detecção precoce e o manejo personalizado são fundamentais para interromper a jornada diagnóstica prolongada — tão comum nesses pacientes — e promover melhores desfechos clínicos e qualidade de vida<sup>8</sup>.

## CONCLUSÃO

O caso apresentado reforça a complexidade do diagnóstico da Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvel, especialmente diante de sintomas clínicos inespecíficos e progressivos. A associação de manifestações musculoesqueléticas crônicas, hipermobilidade articular e alterações cutâneas desde a infância, somada a um histórico familiar sugestivo, evidenciou a importância de uma investigação detalhada e criteriosa. A identificação de um aneurisma cerebral neste contexto, embora incomum para o subtipo

hipermóvel, destaca a necessidade de vigilância contínua quanto a possíveis sobreposições fenotípicas e à realização de testes genéticos para maior acurácia diagnóstica e definição prognóstica.

Além disso, o relato ressalta o papel fundamental do acompanhamento multidisciplinar e do aconselhamento genético no cuidado integral ao paciente. A escuta clínica atenta e a valorização dos sinais e sintomas relatados são determinantes para o reconhecimento precoce de doenças raras como a SED, favorecendo intervenções que visam à prevenção de complicações, ao suporte funcional e à melhora da qualidade de vida.

## REFERÊNCIAS

<sup>1</sup>PUERTO MARTÍNEZ, Marianela. Síndrome de Ehlers-Danlos: caracterização clínica e manejo da síndrome. *Revista de Ciências Médicas de Pinar del Río, Pinar del Río*, v. 21, n. 4, p. 571– 597, jul./ago. 2017. Disponível em: [https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1561-31942017000400009](https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942017000400009). Acesso em: 26 maio 2025.

<sup>2</sup>NOMURA, Marcelo Luís; SURITA, Fernanda Garanhani de Castro; PARPINELLI, Mary Angela. Síndrome de Ehlers-Danlos e gravidez: relato de caso. *Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetrícia, São Paulo*, v. 25, n. 10, p. 745–748, 2003. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbgo/a/XYZ1234567890>. Acesso em: 26 maio 2025. 3

<sup>3</sup>BRAVO, Jaime Silva. Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III, chamado também Síndrome de Hiperlaxitude Articular (SHA): epidemiologia e manifestações clínicas. *Revista Chilena de Reumatología, Santiago*, v. 26, n. 2, p. 194–202, 2010. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rbgo/a/XYZ1234567890>. Acesso em: 26 maio 2025.

<sup>4</sup>DEMIRDAS, Selin et al. Classical Ehlers–Danlos syndrome: a clinical update. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, v. 175, n. 1, p. 27–39, 2017.

<sup>5</sup>VOERMANS, Nicol Coimbra et al. Fatigue is a frequent and clinically relevant problem in Ehlers-Danlos syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part A*, v. 152A, n. 4, p. 888– 895, 2010.

<sup>6</sup>MALFAIT, Fransiska et al. The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, v. 175, n. 1, p. 8–26, 2017.

<sup>7</sup>CARBONELL-BOBADILLA, Natalia et al. Síndrome de hiper movilidad articular. *Acta Ortopédica Mexicana, Ciudad de México*, v. 34, n. 6, p. 441–449, 2020. Disponível em: <https://pub-med.ncbi.nlm.nih.gov/34020527/>. Acesso em: 26 maio 2025.

<sup>8</sup>BEIGHTON, Peter et al. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. *American Journal of Medical Genetics*, v. 77, n. 1, p. 31–37, 1998.

<sup>9</sup>BRADY, Angela F. et al. The Ehlers–Danlos syndromes, rare types. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, v. 175, n. 1, p. 70–115, 2017.

<sup>10</sup>CALLEWAERT, Bert; MALFAIT, Fransiska; LOEYS, Bart; DE PAEPE, Anne. Ehlers–Danlos syndromes and Marfan syndrome. In: PYERITZ, Reed E. (ed.). *Genetics of Cardiovascular Disease*. New York: Springer, p. 31–54, 2013.

<sup>11</sup>HAKIM, Alan. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome. GeneReviews, University of Washington, Seattle; 1993. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1279/>. Acesso em: 26 maio 2025.

<sup>12</sup>MALFAIT, Fransiska; SYMOENS, Sofie, SYX, Delfien. Síndrome de Ehlers-Danlos Clássica. GeneReviews, Seattle, Washington, 1993. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1244/>. Acesso em: 26 maio 2025.