SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS: REVISÃO DA LITERATURA

[1]Ayumi Gabriela Yamashita Domingues

*[1]*Psicóloga graduada pela Universidade Federal do Pará - UFPA; ayumi_lie@hotmail.com*

As Síndromes de Ehlers-Danlos (SED) constituem um grupo de doenças genéticas raras multissistêmicas as quais afetam o tecido conjuntivo, cujas principais características são a hipermobilidade ligamentar, hiperextensibilidade cutânea e pele frágil, mais suscetível a ferimentos e dificuldades de cicatrização, possuindo uma diversidade de comorbidades a variar em cada indivíduo, de acordo com o tipo de SED apresentado. O objetivo do trabalho é proporcionar uma revisão da literatura em português frente às recentes descobertas científicas, a fim de facilitar a identificação de sinais clínicos pertinentes a um quadro indicativo de SED para encaminhamento a especialistas e melhoria da qualidade de vida do paciente. Para isso, utilizou-se do método de revisão da literatura científica e de dados da Orphanet, base estatística on-line de doenças raras e medicamentos órfãos. São reconhecidos treze tipos de SED e dezesseis proteínas afetadas por mutações genéticas já descritas pela medicina molecular, além de diversas outras mutações cujo significado clínico ainda há de ser examinado para uma melhor adequação aos tipos de SED previamente estabelecidos. Dentre as compartimentalizações de SED, a mais frequente é o tipo Hipermóvel (SEDh), cuja causa genética autossômica dominante é ainda desconhecida. Por se tratar de um distúrbio do tecido conjuntivo, as SED costumam afetar diversas funções do organismo, sendo frequentes os relatos de afecções no sistema cardiovascular, nervoso e tegumentar. Os achados cardiológicos mais frequentes são o prolapso da valva mitral e fragilidade vascular, com os tipos Vascular (SEDv) e Cardíaco-Valvular (SEDcv) mais suscetíveis a estas complicações. Em relação ao sistema nervoso, disfunções autonômicas são comuns a todos os tipos, além de dor e fadiga crônicas. Estudos relacionam também vulnerabilidades relacionadas à saúde mental a pessoas com SED, como quadros de ansiedade, humor deprimido e transtornos do neurodesenvolvimento. A desorganização do tecido conjuntivo característica das SED é responsável por complicações pós-cirúrgicas, como infecções e suturas que se soltam, sendo necessária a orientação adequada dos pacientes e da equipe responsável acerca de cuidados no pós-operatório. Processos autoimunes causados por Síndrome de Ativação Mastocitária (SAM) também são traços comuns à pessoas com SEDh. Na ausência de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para as SED, avalia-se a necessidade de profissionais da saúde estarem atentos a seus sinais clínicos, visando o diagnóstico diferencial para seguimento do tratamento das pessoas acometidas por estas síndromes e consequente melhoria na qualidade de vida dos mesmos.

Palavras-chave: Doenças raras; Síndrome de Ehlers Danlos; Cutis elastica.

Referências:

CASTORI, M.; VOERMANS, N. C. Neurological manifestations of Ehlers-Danlos syndrome(s): a review. **Iranian Journal of Neurology**, v. 13, ed. 4, p. 190-208. 2014.

MALFAIT, F. *et al.* The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. **American Journal of Medical Genetics**, v. 175, ed. C, p. 8-26. 2017

Orphanet. **Orphanet: an online database of rare diseases and orphan drugs.** INSERM, 1999. Disponível em https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php. Acesso em 21/10/2022.