

Síndrome de Ehler-Danlos: Uma Criança com Pele de Veludo

Ehler-Danlos Syndrome: A Child with Velvety Skin

Ana Raquel Moreira, Susana Lopes, Cecília Martins, Clara Vieira

Acta Pediatr Port 2018;49:185-7
DOI: 10.21069/APP.2018.11672

Resumo

A síndrome de Ehler-Danlos é um distúrbio hereditário raro do tecido conjuntivo, que se caracteriza por hiper mobilidade articular, hiperextensibilidade e fragilidade cutânea. Relata-se o caso clínico de uma criança de 6 anos, seguida em consulta por pele aveludada, hiperextensível e frágil, associada a equimoses e hematomas frequentes e persistentes, com formação de cicatrizes atróficas. Tinha antecedentes pessoais de anemia ferropénica e má evolução estatura-ponderal. Era suspeita de ser vítima de maus tratos devido às cicatrizes exageradas. No exame objetivo não tinha dismorfias evidentes e a pele era suave, aveludada ao toque, hiperextensível (prega abdominal > 2 cm) com equimoses associadas a nódulos subcutâneos e hiper mobilidade articular (9/9 score Beighton). O diagnóstico da síndrome clássica é clínico. Habitualmente com bom prognóstico, tem um risco de recorrência na descendência de 50%.

Palavras-chave: Criança; Doenças Genéticas Inatas; Doenças do Tecido Conjuntivo; Síndrome de Ehler-Danlos/diagnóstico

Abstract

Ehler-Danlos syndrome is a rare inherited connective tissue disorder characterised by joint hypermobility and skin hyperextensibility and fragility. The authors report the case of a 6-year-old boy with velvety, hyperextensible and fragile skin, bruises, and frequent and persistent haematomas with formation of atrophic scars. He had a history of iron deficiency anaemia and failure to thrive, and abuse was suspected due to excessive scarring. On physical examination, no obvious dimorphisms were detected, his skin was smooth and velvety to the touch and hyperextensible (abdominal fold >2 cm), and there were several bruises associated with subcutaneous nodules (anterior side of the legs and knees) and joint hypermobility (Beighton score 9/9). The diagnosis of classic Ehler-Danlos syndrome is clinical. The prognosis is usually good, with a risk of recurrence in offspring of 50%.

Keywords: Child; Connective Tissue Diseases; Ehlers-Danlos Syndrome/diagnosis; Genetic Diseases, Inborn

Introdução

A síndrome de Ehler-Danlos (SED) é um distúrbio hereditário raro do tecido conjuntivo, que se caracteriza por

hiper mobilidade articular, hiperextensibilidade e fragilidade cutânea e vascular.¹⁻⁴ A classificação de Villefranche, adotada desde 1998, define seis subtipos de SED - clássico, hiper móvel, vascular, cifoescolótico, artrocalasia e dermatosparaxis -, com base nas manifestações clínicas, hereditariedade, achados bioquímicos e genéticos.¹⁻³ O tipo clássico inclui os antigos tipos I e II, que são atualmente reconhecidos como uma forma única. Na sua maioria são transmitidos de forma autossómica dominante, com uma incidência estimada de 1:10 000 a 1:25 000, sem predomínio de raça ou género.³ O seu diagnóstico é estabelecido clinicamente através do exame físico e história familiar, estando habitualmente presentes mutações nos genes *COL5A1* e *COL5A2* em cerca de 90%.^{2,4} Cerca de 50% dos doentes diagnosticados apresentam uma mutação *de novo*.² A prevalência da SED tipo clássico tem sido estimada em 1:20 000.^{2,4} As manifestações clínicas variam desde formas clinicamente impercetíveis até doença grave e debilitante.³ O seu diagnóstico é clínico e o risco de recorrência na descendência de 50%.⁴

Caso Clínico

Criança de 6 anos, do sexo masculino, seguida em consulta de pediatria por alterações cutâneas (pele avelu-

Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Médio Ave, Vila Nova de Famalicão, Portugal

Correspondência

Ana Raquel Moreira
araquelsmoreira@gmail.com
Rua Aquilino Ribeiro, 106, 4475-008 Maia, Portugal
Recebido: 23/06/2017 | Aceite: 29/09/2017

dada, hiperextensível e frágil) associadas a equimoses e hematomas frequentes e persistentes, com formação de cicatrizes atróficas. Tinha antecedentes pessoais de anemia ferropénica corrigida, eosinofilia persistente (com estudo alérgico negativo e ausência de sintomas gastrointestinais) e má progressão estatura-ponderal nos primeiros anos de vida. Apresentava desenvolvimento psicomotor adequado. Não tinha outros antecedentes pessoais ou familiares de relevo. Do ponto de vista social, salientava-se que os pais estavam separados e mãe integrada em projeto de desintoxicação alcoólica, tendo-se suspeitado que a criança pudesse ser vítima de maus tratos devido às cicatrizes exuberantes e equimoses frequentes.

No exame objetivo, a face não apresentava dismorfias evidentes, sem macrocrânea, cicatriz atrófica na região frontal, escleróticas de coloração azul-aczentada, pele suave, aveludada ao toque, hiperextensível (prega abdominal > 2 cm) (Fig. 1), equimoses associadas a nódulos subcutâneos (face anterior das pernas e joelhos) (Fig. 2), hipermobilidade articular (Fig. 3). A ecografia abdominal e o ecocardiograma não revelaram alterações.

Por suspeita de provável SED foi orientado para consulta de genética médica, que confirmou o diagnóstico de SED do tipo clássico, cumprindo todos os critérios diagnósticos (9/9 no score de Beighton) (Tabela 1). Uma

vez que o diagnóstico de SED é clínico, optou-se por não efetuar estudo molecular. Foi recomendada prevenção de trauma, evicção de desportos de contacto, uso de proteções e reforço muscular / exercício sem carga.



Figura 2. Equimoses associadas a nódulos subcutâneos.



Figura 1. Hiperextensibilidade cutânea.



Figura 3. Hipermobilidade articular.

Tabela 1. Escala de Beighton

Capacidade de:*	Negativo	Unilateral	Bilateral
Dorsiflexão passiva do quinto dedo > 90º	0	1	2
Flexão passiva do polegar ao antebraço	0	1	2
Hiperextensão do cotovelo > 10º	0	1	2
Hiperextensão do joelho > 10º	0	1	2
Flexão anterior do tronco com os joelhos completamente estendidos e as palmas das mãos apoiadas no chão	0	1	1

*As manobras listadas são pontuadas e um valor total superior a cinco define hiper mobilidade.

Discussão

Os achados cutâneos característicos da SED do tipo clássico incluem^{4,5}:

- Pele aveludada hiperextensível e frágil, que se alonga facilmente, mas que se pode dividir facilmente com o trauma;
- Cicatrização anormal de feridas, cicatrização retardada e cicatrizes atróficas largas;
- Hematomas fáceis
- Hiper mobilidade articular generalizada.

O diagnóstico é clínico, baseado no exame físico e história familiar.

No diagnóstico devem ser considerados os restantes subtipos de SED, com os quais há sobreposição de achados clínicos,³ bem como outros distúrbios hereditários do tecido conjuntivo, como as síndrome de Marfan, Loeys-Dietz e *cutis laxa*.⁴ É indispensável um exame físico detalhado, incluindo uma inspeção pormenorizada da pele (textura, translucência, extensibilidade e integridade), a avaliação da mobilidade articular utilizando o *score* de Beighton e avaliação de outros achados esqueléticos.^{2,4} Deve ser realizado um ecocardiograma de referência (em crianças com idade inferior a 10 anos), uma vez que pode ocorrer prolapso mitral / tricúspide e dilatação aórtica. O estudo da coagulação pode fazer parte da investigação na presença ou antecedentes de hematomas graves.^{1,4}

A abordagem passa pelo tratamento das lesões cutâneas, fisioterapia se houver atraso motor grave e medicação anti-inflamatória para alívio de dores articulares.⁴ A prevenção de traumatismos é essencial, assim como a evicção de alongamentos excessivos, que podem exacerbar a sintomatologia.⁴ Deve ser mantida vigilância com ecocardiograma anual se tiverem sido detetadas alterações cardíacas, bem como acompanhamento na gravidez e pós-parto e aconselhamento genético.⁴ Deve-se alertar para a possibilidade de complicações cutâneas, esqueléticas e oftalmológicas.¹

Os autores pretendem com este caso chamar a atenção para uma síndrome rara com formas subtis, que facilmente passam despercebidas. Os achados cutâneos e articulares tendem, nestes casos, a ser subvalorizados, e as equimoses exageradas podem ser atribuídas a maus-tratos. O correto diagnóstico vai favorecer a instituição precoce de medidas preventivas e o rastreio adequado das possíveis complicações.

O QUE ESTE CASO ENSINA

- A síndrome de Ehler-Danlos é uma doença rara, hereditária, transmitida maioritariamente de forma autossómica dominante.
- O diagnóstico é clínico, através do exame físico e história familiar.
- A prevenção de traumatismos é essencial, assim como o rastreio adequado de possíveis complicações.
- O risco de recorrência na descendência é de 50%, devendo ser feito aconselhamento genético nestes doentes.

Conflitos de Interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

Referências

1. Paller AS, Mancini AJ. Hereditary disorders of the dermis. In: Paller AS, Mancini AJ, editors. Hurwitz clinical pediatric dermatology: A textbook of skin disorders of childhood and adolescence. 4th ed. London: Elsevier Saunders; 2011.p.115-29.
2. Pauker SP, Stoler J. Clinical manifestations and diagnosis of Ehler-Danlos syndromes [consultado em 31 de maio de 2017]. Disponível em: <http://www.uptodate.com>

3. Germain DP. Ehlers-Danlos syndrome type IV. Orphanet J Rare Dis 2007;2:32.
4. Malfait F, Wenstrup RJ, De Paepe A. Clinical and genetic aspects of Ehlers-Danlos syndrome, classic type. Genet Med 2010;12:597-605.
5. Morais P, Ferreira O, Magina S, Silva C, Leão M, Maia A, et al. Classic Ehlers-Danlos syndrome: Case report and brief review of literature. Acta Dermatovenerol Croat 2013;21:118-22.