



UNIVERSIDADE  
FEDERAL DO DELTA  
DO PARNAÍBA

## Trabalho de Conclusão de Curso Curso de Fisioterapia Resumo Expandido

### SÍNDROME DE ENLERS-DANLOS E HIPERMIBILIDADE: DESAFIOS DO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

Amanda Aguiar Costa e Heloísa Marques

Amanda Aguiar Costa, Universidade Federal Delta do Parnaíba. E-mail:

[amandacst239@gmail.com](mailto:amandacst239@gmail.com)

Heloísa Marques, Universidade Federal Delta do Parnaíba, Mestre em Educação Especial (UFSCAR) e Doutora em Educação (FCU). E-mail: [hmarques@ufpi.edu.br](mailto:hmarques@ufpi.edu.br)

#### Introdução

A síndrome de Ehlers-Danlos (SDE) compreende um grupo heterogêneo de doenças hereditárias caracterizadas pela fragilidade do tecido conjuntivo. As manifestações clínicas envolvem principalmente a pele, articulações, vasos sanguíneos e órgãos internos conjuntivo. O processo de diagnóstico da SDE hiperativa pode ser considerado um desafio devido aos critérios diagnósticos atuais e à complexa condição dos pacientes. Portanto, os pacientes com SDEh são classificados por um conjunto de diretrizes e critérios de diagnóstico clínico, que visam diferenciar a SDHh de outras condições articulares hiper móveis e outros subtipos de SDE ( RILEY, 2020). A falta de padronização de algumas características clínicas importantes (dor e relaxamento do tecido conjuntivo) e a falta de inclusão de outros sinais clínicos são os problemas mais citados na prática clínica. Além das questões de diagnóstico, a falta de consenso sobre o tratamento ou de diretrizes gerais para adaptar o tratamento também é problemática. Dentro da equipe multidisciplinar, a fisioterapia desempenha um papel central no manejo de indivíduos com distúrbios relacionados à hiper mobilidade. No entanto, muitos fisioterapeutas não estão familiarizados com os critérios diagnósticos, prevalência, apresentação clínica comum e manejo ( ENGELBERT *et al*, 2017). Crianças, adolescentes e adultos que sofrem de JHS/hEDS frequentemente apresentam sintomas complexos e, portanto, são um desafio para os fisioterapeutas lidarem de forma eficaz. A terapia ocupacional é muito útil no caso de ser realizada por um terapeuta com conhecimento sobre a hiper mobilidade articular, ao contrário dos resultados que não são bons. O logro principal é restabelecer a faixa de mobilidade normal da articulação, corrigir a disfunção do movimento, melhorar a estabilidade articular e a condição física geral (BRAVO, 2010).

## **Objetivo (No máximo 200 caracteres com espaço)**

O presente estudo teve como objetivo relatar um caso clínico referente a Síndrome de Ehlers-Danlos e relatar como foi utilizada a fisioterapia no tratamento.

## **Método**

Paciente, K.C.F., 4 anos e 7 meses de idade, sexo feminino compareceu e foi admitida no Serviço de Fisioterapia com a mãe da criança relatando atraso no desenvolvimento global e exame clínico observado com a presença de qualidade motora insatisfatória. A responsável da paciente relata ter percebido atrasos no desenvolvimento da criança, pois a mesma com 1 ano e 7 meses de idade ainda não se sentava sozinha, não engatinhou, não caminhou e possuía dificuldade para abrir as mãos. No primeiro atendimento com o fisioterapeuta, quando questionada sobre a queixa principal, a mãe da paciente apontou a pouca mobilidade ativa da filha. Na inspeção, observou-se pés equinos, presença de sialorreia, ausência de sustentação cervical e de tronco. Durante a palpação manual, percebeu-se hiperatividade de tríceps sural bilateralmente, ADM passiva de articulações de MMSS e MMII comprometidas por rigidez articular. Durante a análise postural, a qual foi realizada com a paciente na posição sentada com apoio, na vista frontal, identificou-se os tornozelos em plantiflexão constantes (pés em equino), as mãos e os cotovelos 81 adotam o padrão flexor, oscilações da posição de tronco (déficit de sustentação), MMII inicialmente em padrão flexor (hipertonia). Para a avaliação do tônus muscular, utilizou-se a escala de Ashworth (BOHANNON; SMITH, 1987). No Exame Físico a criança aparentemente estável com cognitivo normal, com acuidade visual e auditiva normais, acianótica com tosse produtiva e eficaz, pupilas Isocóricas reativas; AR: MV+ presente com roncos difusos bilateralmente; Pele hidratada, normocorada, com textura normal e boa elasticidade e sem manchas significativas; Retrações musculares: Ísquios tibiais, Gastrocnêmicos e Sóleo = hipertonia; Alinhamento das dobras da perna: simétricos com posição do calcâneo sendo visualmente discreto verismo. No exame Físico os Reflexos patelares, Aquileu e Cutâneo Plantar estavam presentes, ressaltamos o aquileu bem discreto; e os demais reflexos testados se apresentaram normais. Obtivemos como Hipóteses Diagnósticas: Pé torto congênito; Artrogripose; Mielodisplasia; Moléstias neuromusculares; Quadril Séptico; Fratura de Quadril; Osteomielite do fêmur; e

Deficiência focal femoral proximal. Ficou então estabelecida a Programação Fisioterapêutica com os seguintes Objetivos: Explicar sobre a síndrome; mobilizar articulações; alongar musculaturas posteriores; estimular a cognição; estimular equilíbrio e coordenação; e orientar a mãe. Durante toda a Programação Fisioterapêutica nossos Procedimentos foram:

- Explicação da patologia a mãe;
- Alongamentos passivos em membros inferiores com mobilizações suaves em tornozelos. Ênfase em cadeia posterior;
- Treino de propriocepção caminhando em colchonete;
- Utilização de brinquedos lúdicos;
- Percepção do tornozelo na maca;
- Orientações sobre a importância da fisioterapia regularmente.

## Resultados

Frente à suspeita de SED, é essencial o exame físico completo, com avaliação de hipermobilidade articular e hiperextensibilidade da pele (ESPÓSITO, A. *et al.* 2016). O diagnóstico é favorecido pelo escore de mobilidade articular de Beighton (BEIGHTON, P. *et al.* 1998). A dor é uma característica comum associada às várias formas de SED (CASTORI, 2013). O ponto de vista clínico, a dor articular recorrente é a apresentação mais comum da SED tipo hipermobilidade, refletida pela aplicação dos critérios diagnósticos de Brighton (GRAHAME. *et al.*, 2000) ou também conhecido como critérios de Villefranche. A SED tipo hipermobilidade pode ser diagnosticado na presença de dois critérios maiores ou um critério maior e dois menores, ou na presença de quatro critérios menores. Com base nesta classificação refinada, diz-se que uma em cada 5.000 pessoas é afetada pela síndrome de Ehlers-Danlos (PYERITZ, 2000). Os Critérios de Villefranche foram úteis para a classificação dos subtipos da SED por muitos anos. No entanto, vale a pena notar que, em alguns casos, foram substituídos por critérios genéticos mais específicos com base na identificação de mutações genéticas associadas a subtipos específicos de SED.

## Conclusão

É importante que os pacientes com SED sejam acompanhados regularmente por uma equipe médica que inclua reumatologistas, geneticistas clínicos e outros especialistas, conforme necessário. Esses profissionais podem oferecer um plano de tratamento personalizado para gerenciar os sintomas e complicações específicos de cada paciente. Lembrando que a abordagem terapêutica pode variar significativamente entre os diferentes subtipos da SED, portanto, é fundamental um diagnóstico preciso e um acompanhamento médico especializado. Além disso, a pesquisa médica continua a avançar no entendimento e tratamento da SED, e novas opções terapêuticas podem estar disponíveis no futuro.

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

### Referências Bibliográficas:

BRAVO, J. F. Ehlers-Danlos syndrome, with special emphasis in the joint hypermobility syndrome. **Revista medica de Chile**, v. 137, n. 11, p. 1488–1497, 2009.

CASTORI, M. *et al.* Re-writing the natural history of pain and related symptoms in the joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type. **American journal of medical genetics. Part A**, v. 161A, n. 12, p. 2989–3004, 2013.

GRAHAME, R.; BIRD, H. A.; CHILD, A. The revised (Brighton 1998) criteria for the diagnosis of benign joint hypermobility syndrome (BJHS). **The journal of rheumatology**, v. 27, n. 7, p. 1777–1779, 2000.

BEIGHTON, P.; HORAN, F. Orthopaedic aspects of the Ehlers-Danlos syndrome. **The Journal of bone and joint surgery. British volume**, v. 51, n. 3, p. 444–453, 1969.

OFLUOGLU, D. *et al.* Hypermobility in women with fibromyalgia syndrome. **Clinical rheumatology**, v. 25, n. 3, p. 291–293, 2006.

PYERITZ, R. E. Ehlers-Danlos syndrome. **The New England journal of medicine**, v. 342, n. 10, p. 730–732, 2000.

PEPIN, M. *et al.* Clinical and genetic features of Ehlers-danlos syndrome type IV, the vascular type. **Obstetrical & gynecological survey**, v. 55, n. 8, p. 469–471, 2000

LEGANGER, J. *et al.* Ehlers-Danlos syndrome. **Ugeskrift for laeger**, v. 178, n. 17, 2016.

ENGELBERT, R. H. H. *et al.* The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobile Ehlers Danlos syndrome. **American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics**, v. 175, n. 1, p. 158–167, 2017.

RILEY, B. The many facets of hypermobile Ehlers-danlos syndrome. **The journal of the American Osteopathic Association**, v. 120, n. 1, p. 30–32, 2020.

PARAPIA, L. A.; JACKSON, C. Ehlers-Danlos syndrome--a historical review. **British journal of haematology**, v. 141, n. 1, p. 32–35, 2008.

BEIGHTON, P. *et al.* Ehlers-Danlos syndromes: Revised nosology, Villefranche, 1997. **American journal of medical genetics**, v. 77, n. 1, p. 31–37, 1998.

CASTORI M. Dor nas síndromes de Ehlers-Danlos: manifestações, estratégias terapêuticas e perspectivas futuras. **Exp Opin Medicamentos Órfãos**, v. 4, p. 1145–1158, 2016

SCHEPER, M. C. *et al.* Chronic pain in hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome (hypermobility type): it is a challenge. **Journal of pain research**, v. 8, p. 591–601, 2015.

MURRAY, K. J. Hypermobility disorders in children and adolescents. **Best practice & research. Clinical rheumatology**, v. 20, n. 2, p. 329–351, 2006.

KARAA, A.; STOLER, J. M. Ehlers Danlos syndrome: An unusual presentation you need to know about. **Case reports in pediatrics**, v. 2013, p. 764659, 2013.

ESPÓSITO, A. A. C. *et al.* **Síndrome de Ehlers-Danlos, variante clássica: apresentação de um caso e revisão da literatura.** 2016 [s.l: s.n.].