

Breves considerações sobre a Síndrome de Ehlers-Danlos

Brief considerations on Ehlers-Danlos Syndrome

Breves consideraciones sobre el Síndrome de Ehlers-Danlos

 Ana Beatriz Alves da Silva¹

 Linconl Agudo Oliveira Benito¹

 Rosana da Cruz Benito²

 Izabel Cristina Rodrigues da Silva³

1. Centro Universitário do Brasília. Brasília, Distrito Federal, Brasil.

2. Centro Universitário UDF. Brasília, Distrito Federal, Brasil.

3. Universidade de Brasília. Brasília, Distrito Federal, Brasil.

Como citar: Silva ABA, Benito LAO, Benito RC, Silva ICR. Breves considerações sobre a Síndrome de Ehlers-Danlos. Rev REVOLUA. 2023 Abr-Jun; 2(2): 290-4.

A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED), possui enquanto Classificação Internacional das Doenças em sua décima edição (CID-10) o código "Q79.6", também conhecida enquanto "cútis elástica", "cútis hiperelástica", "síndrome do homem elástico", ou ainda, "doença do contorcionista", se constituindo enquanto uma enfermidade, classificada enquanto heterogênea, autossômica, hereditária, genética, dermatológica e ainda, incurável.^{1,2,3,4,8,9} Esta complexa enfermidade, está relacionada diretamente a deficiência junto a síntese, ou ainda, na estrutura constituinte do colágeno orgânico, proteína esta que é responsável pelo processo de firmeza e de elasticidade da pele.^{1,2,3,4,8,9}

Historicamente, a descoberta e descrição da SED, foi atribuída ao dermatologista de origem dinamarquesa, *Dr. Edvard Laurits Ehlers* (26/03/1863—07/05/1937), conjuntamente com o também dermatologista de origem francesa, *Dr. Henri-Alexandre Danlos* (26/03/1844—12/09/1912).^{1,2,3,4,9} Já para outros pesquisadores, essa enfermidade possui a designação de "Síndrome de Ehlers-Danlos-Tschernogobow", por defenderem que a mesma, foi descrita pela primeira (1ª) vez no ano de 1892, pelo dermatologista, *Dr. Alexandre Nicolaiev Tschernogobov* em Moscou, antiga "União das Repúblicas Socialistas Soviéticas (URSS)", na atualidade identificada enquanto Rússia.^{6,7,9}

Esse dermatologista russo, teve a oportunidade de apresentar duas (02) pessoas à eminente "Sociedade de Dermatologia e Venerologia de Moscou", conseguindo realizar a descrição, no que se refere às dificuldades identificadas de cicatrização, à fragilidade visualizada na pele, a elasticidade e também, a hiper mobilidade do tipo articular.^{6,7,9} Nesse contexto, a primeira descrição completa do que hoje é definido enquanto SED, é atribuída ao *Dr. Edvard Laurits Ehlers*, quando ele, no dia 15/12/1900, apresentou na cidade de Copenhague, capital da Dinamarca, aos médicos pesquisadores da "Sociedade Dinamarquesa de Dermatologia e Sifilografia", o caso de

uma pessoa que possuía a época, vinte e um (21) anos de idade, que era estudante do curso de direito, além de ser natural da Ilha de Bohlon, localizada no Golfo da Bósnia.^{1,4,5,9}

Nesse importante ensejo, o Dr. Ehlers teve a oportunidade de solicitar auxílio especializado, aos seus colegas médicos e pesquisadores renomados, membros desta importante sociedade científica, para melhor interpretar e analisar uma imagem clínica, que até aquele momento, se encontrava desconhecida.^{1,4,5,9} Analisando de forma aprofundada a SED, enquanto enfermidade genética e dermatológica, pode ser entendido que a mesma, é derivada por conta de um “defeito” no processo de síntese de colágeno do tipo I, III ou ainda V, junto ao tecido conjuntivo, permitindo neste contexto, o auxílio na resistência ao fenômeno de deformação das estruturas tissulares do paciente.^{1,2,3,4,5}

Desta forma, é entendido ainda que, o colágeno se constitui enquanto um importante elemento relacionado a força física das articulações, dos músculos, dos ligamentos, da pele, dos vasos sanguíneos, e ainda, dos órgãos do tipo viscerais.^{1,2,3,4,5} Dentre os sinais e sintomas mais identificados junto a pessoa com diagnóstico da SED, podem ser citados a hipotonia muscular, a eversão das pálpebras superiores (Sinal de Meténier), o ato de conseguir tocar no nariz com a língua (Sinal de Gorlin), a possibilidade de dobrar o punho e o polegar até ao antebraço (hipermobilidade articular) e a frouxidão ligamentar.^{1,2,3,4,5,6,8}

Também se constituem enquanto importantes sinais identificados junto a pessoa com diagnóstico positivado da SED, a maior predisposição para o desenvolvimento de equimoses, a maior presença de cicatrizes, em decorrência da maior fragilidade cutânea, podendo ser do tipo atróficas, e ainda, a resistência à presença de dor.^{1,2,3,4,5,6,8} Para facilitar a melhor implementação da identificação da SED, é fortemente indicada a realização do sequenciamento do ácido desoxirribonucleico (DNA) da pessoa em tratamento, permitindo desta forma, o fechamento do diagnóstico do paciente, bem como, a escolha mais assertiva, das terapias e procedimentos a serem desenvolvidos.^{2,3,4,5,6}

Por outro lado, também é fortemente indicado o processo de monitorização atenta e cuidadosa, junto ao aparelho gastrointestinal superior e inferior do paciente em tratamento, e ainda, em particular, do seu sistema cardiovascular.^{2,3,4,5,6} Nesse contexto, a SED na atualidade, possui treze (13) variações, sendo elas a artrocalasia, a clássica, a clássica-like, a cardíaca-valvular, a cifoesciolítica, a dermatoparaxis, a espondiloplásica, a hipermóvel, a miopática, a musculocontratural, a periodontal, a Síndrome da córnea frágil e a do tipo vascular, conforme apontado junto a tabela de número 01.^{3,8}

Tabela 01 – Apresentação dos diferentes tipos da SED e suas abreviações (n=13):

Tipos	Abreviação
Síndrome de Ehlers-Danlos clássico	SEDC
Síndrome de Ehlers-Danlos vascular	SEDV
Síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvel	SEdh
Síndrome de Ehlers-Danlos cifoescoliose	SEdk
Síndrome de Ehlers-Danlos artocalasia	SEda
Síndrome de Ehlers-Danlos dermatosparaxia	SEdd
Síndrome de Ehlers-Danlos síndrome da córnea frágil	BCS
Síndrome de Ehlers-Danlos tipo clássico-like	SEDcl
Síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico	SEDsp
Síndrome de Ehlers-Danlos musculocontratual	SEDmc
Síndrome de Ehlers-Danlos miopático	SEdm
Síndrome de Ehlers-Danlos periondotal	SEdp
Síndrome de Ehlers-Danlos valvular cardíaco	SEdcv

Fonte: Adaptado pelos autores de Silva, 2022; Tibães *et al.*, 2019; Espósito *et al.*, 2016.

Atentos as questões sociais e políticas, relacionadas diretamente a SED, é de fundamental importância citar, as iniciativas implementadas pela Congresso Nacional (CN), por meio da Câmara dos Deputados Federais (CDF), a partir da Comissão dos Direitos das Pessoas com Deficiência (CPD), realizando no dia 28 de junho de 2022 em suas dependências, o “Seminário sobre as SED e da Síndrome da Hiper mobilidade Articular (SHA)”.¹¹ É também importante destacar que, este debate foi solicitado pelo Excelentíssimo Sr. Deputado Federal Diego Garcia, filiado ao partido Republicanos do Paraná (REPUBLICANOS-PR), que foi o relator do Projeto de Lei de número 4817/2019, que criava a “Política de Atenção Integral às Pessoas, que tenham as referidas síndromes”.¹¹

Nesse contexto, também é importante lembrar que, o autor do importante projeto, o Excelentíssimo Sr. Deputado Federal, Roberto de Lucena do partido político “Podemos de São Paulo” (PODE-SP), afirmou que “... as duas (02) doenças apresentadas, podem comprometer a qualidade de vida (QV) dos pacientes, e também, que elas não são curáveis ...”.¹¹ Atentos ainda, aos movimentos e políticas relacionadas a saúde, organizadas e implementadas junto a capital federal do Brasil, também se constitui enquanto importante apontamento, o que ficou conhecido enquanto “Política Distrital de Atenção Integral à Pessoa com Síndrome Ehlers-Danlos (SED) ou com Transtornos do Espectro de Hiper mobilidade (TEH)”.¹²

Essa política de saúde brasileira, foi aprovada na forma de substitutivo, tendo enquanto principal representante, a Excelentíssima Sra. Deputada Distrital Arlete Sampaio do Partido dos Trabalhadores (PT), visando assegurar e também, promover, os direitos inalienáveis, a proteção e ao tratamento, às pessoas que foram acometidas e tiveram o diagnóstico da SED.¹² O órgão máximo da Saúde no Brasil, o Ministério da Saúde (MS), por meio da Portaria do Gabinete do Ministro da Saúde (GM/MS) de número 199, proposta em 30 de janeiro de 2014, lança as “Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS)”,

enquanto estratégia de combate e controle as enfermidades consideradas "doenças órfãs", ou ainda, enfermidades que afetam uma pequena parcela da sociedade.^{13,14}

Conforme exposto junto a Portaria GM/MS de número 199/2014, em seu capítulo I, relacionada às disposições gerais, em seu artigo terceiro (3º), "... considera-se doença rara, aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos".^{13,14} Já no que se refere ao artigo quarto (4º) da Portaria GM/MS de número 199/2014, a "Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, tem como objetivo, de reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida (QV) das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos".^{13,14}

Agradecimento

Esse estudo foi financiado pelos próprios autores.

Referências

01. Hamonet C, Ducret L, Layadi K, Baeza-Velasco C. Historia y Actualidad del Síndrome de Ehlers-Danlos-Tschernogobow. Cuadernos de Neuropsicología/Panamerican Journal of Neuropsychology. 2016;10(3):17-31. doi: [10.7714/CNPS/10.4.201](https://doi.org/10.7714/CNPS/10.4.201).
02. **Tibães LF, et al.** Síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvel: um relato de caso. Rev Soc Bras Clin Med. 2019;17(3):153-156.
03. Malfait F, Francomano C, Byers P, Belmont J, Berglund B, Black J, et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. Am J Med Genet Part C Semin Med Genet. 2017; 175(1):8-26. doi: [10.1002/ajmg.c.31552](https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31552).
04. Al Aboud K, Al Aboud A. Eponyms in the dermatology literature linked to Denmark. Our Dermatol Online. 2013; 4(Suppl. 2): 420-421. doi: [10.7241/ourd.20133.106](https://doi.org/10.7241/ourd.20133.106).
05. Ehlers, E. Cutis laxa. Neigung zu Haemorrhagien in der Haut, Lockering mehrerer Artikulationen. Dermatologische Zeitschrift, Berlin. 1901;(8):173-174.
06. Hamonet C, Ducret L. Ehlers-Danlos-Tschernogobow Syndrome: A Frequent, Rarely Diagnosed Disease whose Patients are often the Victim of an Abusive Psychiatrization. J Depress Anxiety. 2017;6(3): 1000275. doi: [10.4172/2167-1044.1000275](https://doi.org/10.4172/2167-1044.1000275).
07. Chernogubow NA. Über einen Fall von Cutis Iaxa. Presentation at the first meeting of Moscow Dermatologic and Venerologic Society, Nov 13, 1891. Monatshefte für praktische Dermatologie, Hamburg, 1892;14:76.

08. Silva ABA da. A vivência de pessoas com a Síndrome de Ehlers-Danlos e a percepção da assistência de enfermagem. 2022. 18 f. Trabalho de Conclusão de Disciplina (Bacharelado em Enfermagem) – Faculdade de Ciências e Educação em Saúde, Centro Universitário de Brasília, Brasília, 2022.

09. Hamonet C, *et al.* Hypermobilité, syndrome d'Ehlers-Danlos (SED) et performances sportives. *Journal de Traumatologie du Sport.* 2016;33(2): 80–87. doi: <https://doi.org/10.1016/j.jts.2016.03.001>.

10. Espósito ACC, *et al.* Síndrome de Ehlers-Danlos, variante clássica: apresentação de um caso e revisão da literatura. *Diagn Tratamento.* 2016;21(3):118-121.

11. Brasil. Congresso Nacional. Câmara dos Deputados. Comissão de Defesa dos Direitos das Pessoas com Deficiência. Seminário Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) e o Transtorno da Hiper mobilidade Articular. Brasília. 2022. 30p. Disponível em: [<https://www2.camara.leg.br/atividade-legislativa/comissoes/comissoes-permanentes/cpd/publicacoes/separata-semi-nario-sindrome-de-ehlers-danlos-e-o-transtorno-da-hipermobilidade-articular>]. Acesso em: 18 mar 23.

12. Distrito Federal. Câmara Legislativa do Distrito Federal. Política Distrital de Atenção Integral à Pessoa com Síndrome Ehlers-Danlos (SED) ou com Transtornos do Espectro de Hiper mobilidade (TEH). Disponível em: [<https://www.cl.df.gov.br/-/comiss-c3-a3o-aprova-aten-c3-a7-c3-a3o-integral-c3-a0-pessoa-com-s-c3-adndrome-ehlers-danlos-sed->]. Acesso em: 08 nov 21.

13. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 41 p. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.Pdf]. Acesso em: 19 mar 23.

14. Brasil. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html]. Acesso em: 19 mar 23.