

## SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS – UM RELATO DE CASO

SANTANA, Joanna

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

REIS, Victoria

Estudante de medicina na Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

PAULINO, Laura

Médica pela Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

VIRIATO, Adriele

Professora da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

COSTA, Marcela

Professora da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública (EBMSP)

**INTRODUÇÃO:** As síndromes de EHLERS-DANLOS são um grupo de doenças do tecido conjuntivo cuja causa molecular se dá a partir de uma variação patológica nos genes que codificam, principalmente, o colágeno tipo I, III e V. **RELATO:** C. S. B, 14 anos, mulher, filha de pais não consanguíneos, mas com histórico familiar de consanguinidade. Relata que sempre apresentou dificuldade de ganho ponderal e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Ademais, a paciente possui frouxidão ligamentar, pés tortos, pectus excavatum e estrabismo convergente, fechamento prematuro de fontanela anterior. Outrossim, possui histórico familiar de diagnóstico de Síndrome de Ehlers-Danlos. Devido ao quadro clínico e antecedentes familiares, a menor recebeu diagnóstico da síndrome ao 1 ano. **PROPEDÊUTICA:** Possui quadro grave de desnutrição, hiporexia e escoliose importante. Craniossinostose com fronte ampla, disartria leve e hipotrofia. Reflexos simétricos grau +2. Sem clonus. Força muscular diminuída proximalmente. Marcha instável com rotação medial de MMII e com dificuldade de deambular nas pontas dos pés. **RESULTADOS:** Por ser uma doença cujo aspecto morfológico é característico, marcado pela hiperextensibilidade, hipotonia e fraqueza, associado ao histórico familiar da paciente, o diagnóstico foi realizado com facilidade. Dessa forma, evidencia-se a importância da coleta da história clínica completa pelo neurologista. **CONCLUSÃO:** Em que pese essa seja uma síndrome de baixa prevalência, é de extrema importância que seu diagnóstico seja realizado na infância, pois afeta o desenvolvimento

neuropsicomotor. Portanto, as medidas terapêuticas adequadas devem ser iniciadas o quanto antes para um melhor prognóstico e qualidade de vida.

**PALAVRAS CHAVES: Síndrome de Ehlers-Danlos. Colágeno. Hipotrofia.**