

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICA DO TIPO 2: RELATO DE CASO

DE ANDRADE Maria Denise Fernandes Carvalho^{1, 4}
PONTE Amanda Virginia Rocha³
COSTA Giovanna Batista³
ROCHA Iann Lira³
PEREIRA Maria Eduarda Vieira³
FIGUEIRA Bruna Moraes³
MACEDO Enzo Rocha Garcez³
CAMPOS Lara Castro de Siqueira³
CARVALHO Ellaine Doris Fernandes^{1,2}

¹ Doutora, Docente, Faculdade de Medicina. Centro Universitário Christus – Unichristus, Fortaleza, CE, Brasil; ² Médica Geneticista, Hospital Geral Dr Cesar Cals, Fortaleza, CE, Brasil;

³ Graduando, Discente, Faculdade de Medicina. Centro Universitário Christus – Unichristus, Fortaleza, CE, Brasil;

⁴ Médica Geneticista, Hospital Universitário Walter Cantídeo, Fortaleza, CE, Brasil;

contato: ellainecarvalho@hotmail.com

Introdução: A síndrome Ehlers-Danlos Cifoescoliótica do tipo 2 (EDSCE tipo 2) é caracterizada por hipotonia congênita, atraso no desenvolvimento motor, escoliose progressiva, hiper mobilidade articular, pele hiperelástica e perda auditiva. O diagnóstico pode ser suspeitado clinicamente e confirmado através da identificação de variantes patogênicas bialélicas no gene *FKBP14*, o qual codifica uma proteína que catalisa a dobragem do colágeno tipo III e interage com os colágenos tipo III, VI e X. Notavelmente, as variantes patogênicas nos colágenos tipo III e VI causam EDS tipo vascular e as distrofia musculares relacionadas ao gene *COL6*, o que explica a similaridade destas condições com a síndrome em questão, dificultando o clínico correto. **Relato do caso e propedêutica:** Paciente, masculino, 6 meses de idade, sem intercorrências perinatais, nascido a termo com peso e comprimento de 3758g e 58 cm. Apresenta quadro de hipotonia acentuada, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (ausência de sustento cefálico total), arreflexia, pectus carinatum, comprimento acentuado para idade e hiperextensibilidade articular. Apresenta ecocardiograma evidenciando leve regurgitação tricúspide. **Resultados:** Solicitado painel de doenças neuromusculares que identificou a variante patogênica p.Glu122Argfs*7 em homozigose no gene *FKBP14*. **Conclusões:** Tratando-se de uma condição genética extremamente rara e subdiagnosticada, reiteramos a importância dos relatos de casos clínicos e da confirmação através do teste molecular o com o intuito de possibilitar cada vez mais diagnósticos precoces visando um acompanhamento clínico mais direcionado para a síndrome e um adequado aconselhamento genético, visto tratar-se de uma síndrome de heranças autossômica recessiva com 25% de risco de recorrência na família.

Palavras-chave: Síndrome de Ehlers Danlos Cifoescoliótico. Miopatia Congênita. Gene *FKBP14*.