



Instituto de Dermatologia

Prof. Rubem David Azulay

Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS: CAUSA DE COMPLICAÇÃO PÓS-CIRÚRGICA

DRA. PAULA FURLAN

DR. DAVID AZULAY

CASO CLÍNICO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay

Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

KPS, 25 anos, feminina, solteira, estudante, natural e procedente do Rio de Janeiro.

Nega: Comorbidades / Medicações de uso contínuo / Alergias / Antecedentes familiares.

QP: Avaliação do dermatologista após múltiplas abordagens cirúrgicas nas mamas.



CASO CLÍNICO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

Primeira cirurgia

21/11/2020 - Mastopexia com colocação de prótese de silicone subglandular (300ml).

Deiscência de sutura e dificuldade na cicatrização.



CASO CLÍNICO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

Realizou diversos tratamento para cicatrização - 7 meses:

- Ressutura de áreas cruentas
- Câmara hiperbárica
- Colagenase
- Sulfadiazina de prata
- Curativo tecnológico



CASO CLÍNICO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

Segunda cirurgia

16/06/2021 - Nova abordagem para realizar fechamento da ferida.

- Biópsia: descartado hipótese de pioderma gangrenoso.



6 meses →



CASO CLÍNICO

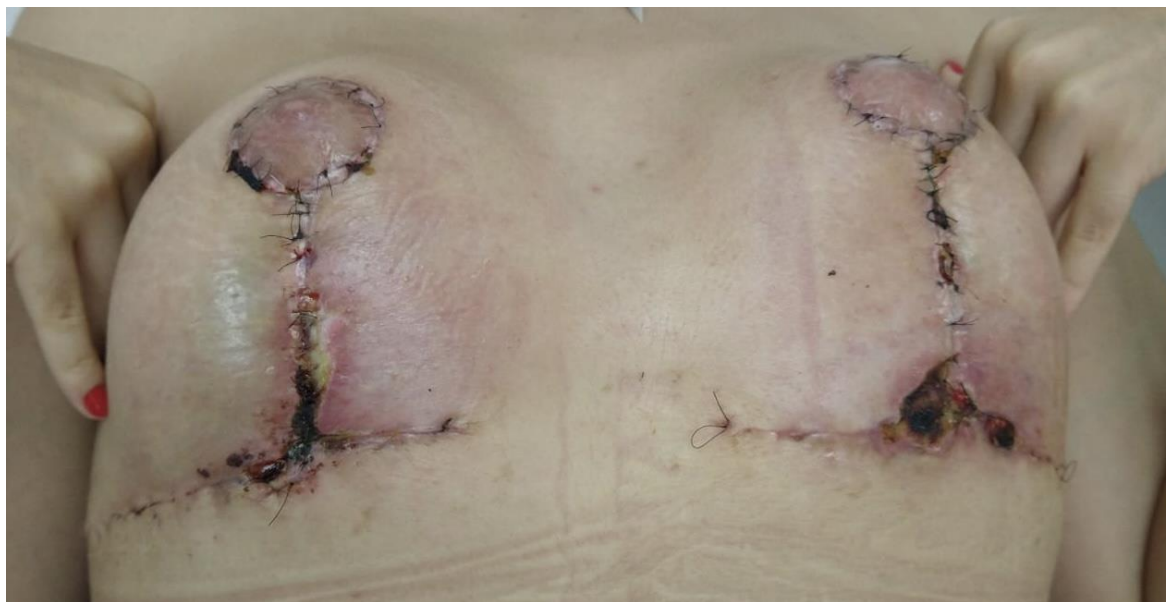


Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

Terceira cirurgia

12/01/2023 – Colocação de prótese submuscular (380ml) com técnica de soutien interno.

Deiscência de sutura e extrusão parcial da prótese bilateralmente.



CASO CLÍNICO

Quarta cirurgia

10/02/2023 – Abordagem para diminuir a prótese (300ml).

Deiscência de sutura.



CASO CLÍNICO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

Quinta cirurgia

28/02/2023 – Explante mamário bilateralmente.



CASO CLÍNICO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

A paciente procurou nosso serviço após a terceira cirurgia.
Foi avaliada detalhadamente e a mesma apresentava ao exame físico:

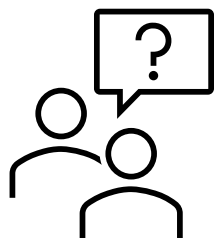
- ✓ Hiper mobilidade articular
- ✓ Hiper extensibilidade da pele
- ✓ Fragilidade da pele



HIPOTÉSE DIAGNÓSTICA



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro



SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS



SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

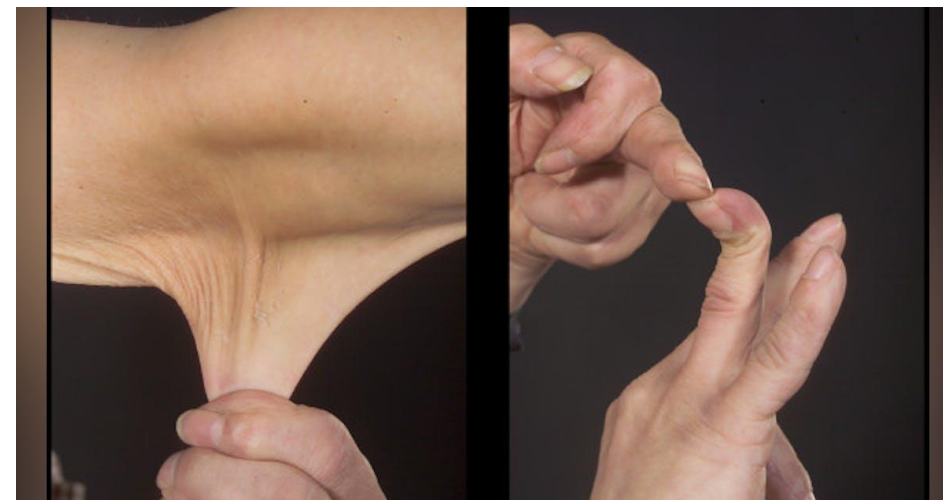
Grupo heterogêneo de anormalidades hereditárias de desordens do tecido conjuntivo.

Pele, tendões, articulações, ligamentos, vasos sanguíneos e músculos.

HIPERMIBILIDADE ARTICULAR

HIPEREXTENSIBILIDADE DA PELE

FRAGILIDADE TECIDUAL





SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS

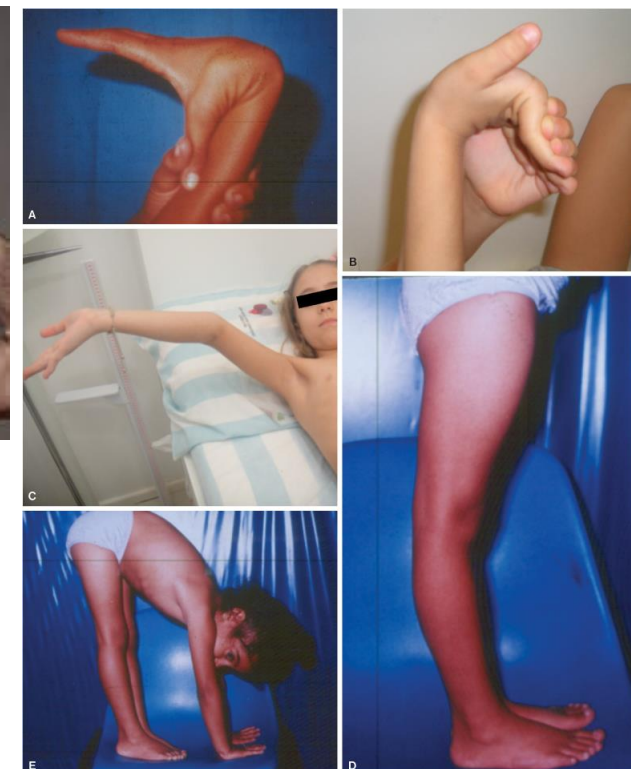
- **Hiperelasticidade cutânea:**

A pele é hiperextensível e elástica, mas volta à sua posição normal quando cessa o tracionamento.



- **Hiperelasticidade articular:**

Amplitude de movimento maior do que o esperado ou normal.



Fonte: Livro da Sociedade Brasileira de Reumatologia, 2ª edição.



THE BEIGHTON SCORING SYSTEM

Measuring joint hypermobility

A. 5th FINGER / 'PINKIES'

Test **both sides**: Rest palm of the hand and forearm a **flat surface** with palm side down and fingers out straight.

Can the **fifth finger** be bent/lifted upwards at the knuckle to go back **beyond 90 degrees**?

If yes, add **one point** for each hand.



B. THUMBS

Test **both sides**: With the arm out straight, the palm facing down, and the wrist then fully bent downward, can the thumb be pushed back to touch the forearm?

If yes, add **one point** for each thumb.



D. KNEES

Test **both sides**: While standing, with knees locked (bent backwards as far as possible), does the lower part of either leg extend **more than 10 degrees forward**?

If yes, add **one point** for each side.



C. ELBOWS

Test **both sides**: With arms outstretched and palms facing upwards, does the elbow extend (bend too far) upwards **more than an extra 10 degrees** beyond a normal outstretched position?

If yes, add **one point** for each side.

E. SPINE

Bend forward, can you place the palms of your hands **flat on the floor in front of your feet without bending your knees**?

If yes, add **one point**.



≥ 5 pontos



SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS

- **Fragilidade Cutânea:**

- Pele fina, macia, translúcida, equimoses, hematomas, dilacerações.
- A cicatrização é precária, demorada e pode resultar em aspecto atrófico e apergaminhado e, por vezes, redundante.

- **Alterações ósseas:**

Osteoporose, malformações e luxações congênitas.

- **Alterações viscerais:**

Aneurismas, lesões ventriculares, diverticulose, perfuração e sangramento gastrointestinal, pneumotórax, ruptura uterina, ruptura de bexiga e outros.



Fonte: American Journal of Medical Genetics, 2017

ETIOPATOGENIA



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

- Trata-se de uma anomalia primária das fibras colágenas.
- 2017 – Foram descritos 13 subtipos – de acordo com os achados clínicos e relacionados com as alterações na síntese ou no processamento das fibras colágenas (ausência do colágeno ou deficiência nas enzimática).
- Padrão hereditário varia conforme o subtipo, podendo ser autossômicos dominantes ou recessivos.



TABLE I. Clinical Classification of the Ehlers-Danlos Syndromes, Inheritance Pattern, and Genetic Basis

	Clinical EDS subtype	Abbreviation	IP	Genetic basis	Protein
1	Classical EDS	cEDS	AD	Major: <i>COL5A1</i> , <i>COL5A1</i> Rare: <i>COL1A1</i> c.934C>T, p.(Arg312Cys)	Type V collagen Type I collagen
2	Classical-like EDS	clEDS	AR	<i>TNXB</i>	Tenascin XB
3	Cardiac-valvular	cvEDS	AR	<i>COL1A2</i> (biallelic mutations that lead to <i>COL1A2</i> NMD and absence of pro $\alpha 2(I)$ collagen chains)	Type I collagen
4	Vascular EDS	vEDS	AD	Major: <i>COL3A1</i> Rare: <i>COL1A1</i> c.934C>T, p.(Arg312Cys) c.1720C>T, p.(Arg574Cys) c.3227C>T, p.(Arg1093Cys)	Type III collagen Type I collagen
5	Hypermobile EDS	hEDS	AD	Unknown	Unknown
6	Arthrochalasia EDS	aEDS	AD	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>	Type I collagen
7	Dermatosparaxis EDS	dEDS	AR	<i>ADAMTS2</i>	ADAMTS-2
8	Kyphoscoliotic EDS	kEDS	AR	<i>PLOD1</i> <i>FKBP14</i>	LH1 FKBP22
9	Brittle Cornea syndrome	BCS	AR	<i>ZNF469</i> <i>PRDM5</i>	ZNF469 PRDM5
10	Spondylodysplastic EDS	spEDS	AR	<i>B4GALT7</i> <i>B3GALT6</i> <i>SLC39A13</i>	$\beta 4$ GalT7 $\beta 3$ GalT6 ZIP13
11	Musculocontractural EDS	mcEDS	AR	<i>CHST14</i> <i>DSE</i>	D4ST1 DSE
12	Myopathic EDS	mEDS	AD or AR	<i>COL12A1</i>	Type XII collagen
13	Periodontal EDS	pEDS	AD	<i>C1R</i> <i>C1S</i>	C1r C1s

IP, inheritance pattern; AD, autosomal dominant; AR, autosomal recessive, NMD, nonsense-mediated mRNA decay.



TIPO CLÁSSICO

1:40.000 pessoas

Hipermobilidade articular

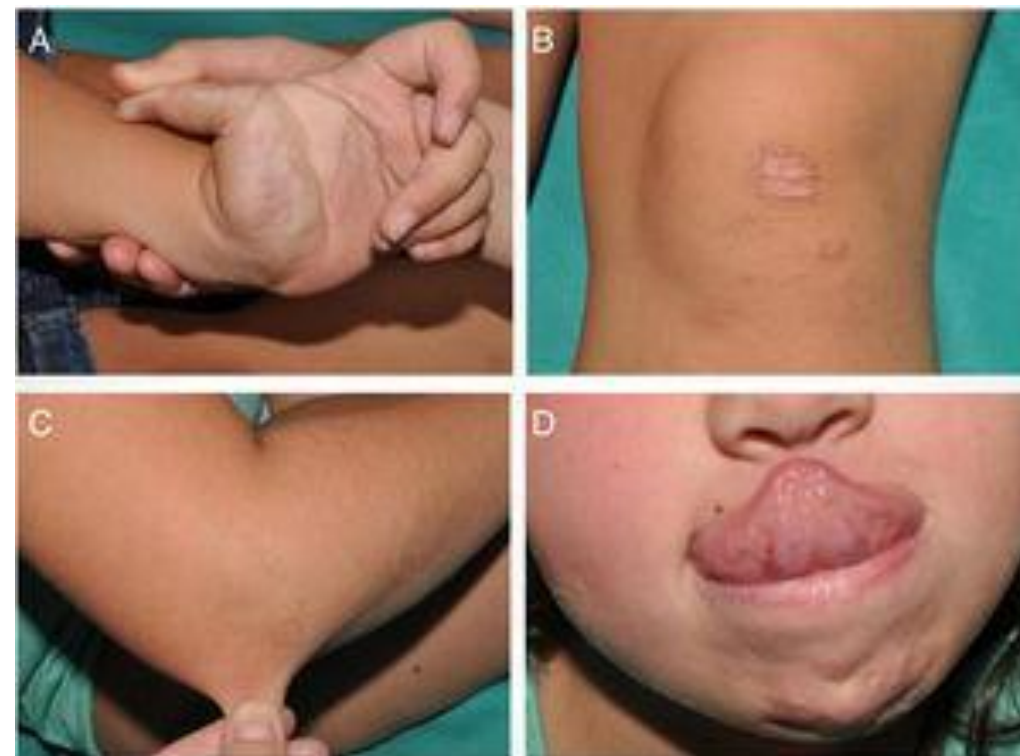
Hiperextensibilidade da pele

Cicatrizes atróficas alargadas

Autossômica Dominante

Mutações nos genes COL5A1 e COL5A2

Colágeno tipo V



Fonte: Actas Dermo-Sifiliográficas, 2020.

DIAGNÓSTICO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

Clínico

Antecedente
familiar

Testes genéticos



- A apresentação clínica é variável entre os diversos tipos de Síndromes de Ehlers-Danlos, e pode abranger disfunção de praticamente qualquer órgão ou tecido.
- Pessoas com o mesmo subtipo podem apresentar sintomas diferentes.

TRATAMENTO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

- Não existe tratamento específico.
- É importante identificar o tipo de síndrome apresentado pelo paciente e o diagnóstico precoce para promover orientações quanto as complicações futuras (cuidados com trauma e gestação) e realizar intervenções precocemente.

MOTIVOS DA APRESENTAÇÃO



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

- Alertar perante feridas de difícil cicatrização a hipótese da Síndrome de Ehlers-Danlos.
- Atentar para um exame físico detalhado, principalmente nos pacientes pré-operatórios, para minimizar grandes frustrações futuras.



REFERÊNCIAS



Instituto de Dermatologia
Prof. Rubem David Azulay
Santa Casa da Misericórdia do Rio de Janeiro

- AZULAY, R.D.; AZULAY, D.R.; ABULAFIA, L.A. **Dermatologia**. Rio de Janeiro: 8ª ed. Guanabara koogan, 2022;
- MALFAIT, F. et al. The 2017 International Classification of the Ehlers-Danlos Syndromes. **American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics**, v. 175, n. 1, p. 8–26, mar. 2017.
- FORGHANI, I. Updates in Clinical and Genetics Aspects of Hypermobile Ehlers Danlos Syndrome. **Balkan Medical Journal**, p. 12–16, 10 jan. 2019.
- MALFAIT, F. et al. The Ehlers–Danlos syndromes. **Nature Reviews Disease Primers**, v. 6, n. 1, 30 jul. 2020.
- HERRERO-MOYANO, M. et al. Classic Ehlers-Danlos Syndrome: Clinical and Ultrasound Findings. **Actas Dermo-Sifiliográficas (English Edition)**, v. 111, n. 1, p. 83–85, jan. 2020.
- **UpToDate**. Disponível em: <<https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-hypermobile-ehlers-danlos-syndrome-and-hypermobility-spectrum-disorder>>.
- **The Ehlers-Danlos Society**. Disponível em: <<https://www.ehlers-danlos.com/>>.
- GHALI, N.; SOBEY, G.; BURROWS, N. Ehlers-Danlos syndromes. **BMJ**, p. l4966, 18 set. 2019.



OBRIGADA