

Enquadramento

Existem doenças com um enorme impacto a nível da qualidade de vida afectando por vezes as actividades de vida diária e a esfera psicossocial do doente. A síndrome de Ehlers-Danlos é uma doença autossómica dominante do tecido conjuntivo. A síndrome de hipermobilidade, presente em aproximadamente 3% da população, é considerada o subtipo da Síndrome de Ehlers-Danlos mais comum e menos severo, embora existam complicações significativas principalmente a nível músculo-esquelético. Apesar da elevada prevalência é largamente subdiagnosticada, devido à falta de conhecimento sobre a doença, à heterogeneidade clínica e ao facto do diagnóstico depender do exame objectivo. Isto leva a um atraso ou ausência de diagnóstico, o que pode provocar intervenções desnecessárias, com frustração dos doentes e dos próprios profissionais de saúde. O presente relato de caso pretende alertar os profissionais de saúde a ponderarem a existência desta síndrome perante uma história clínica sugestiva, uma vez que pode ter implicações funcionais e psicológicas para o doente, principalmente quando se trata de um criança.

Descrição do caso

Criança de 11 anos, do sexo feminino, filha única, aparentemente saudável, seguida em consulta de vigilância pela médica de família. Pratica dança contemporânea e violoncelo. O agregado familiar é constituído pelo pai, pela mãe e pela criança, encontrando-se no estadio IV de Duvall. Sem antecedentes familiares relevantes neste contexto.

19-11-2015 – Consulta de Intersubstituição

S: Dor na tíbio-társica esquerda com 2 dias de evolução, que associava a "mau jeito" na aula de dança. Após ser questionada sobre episódios idênticos, refere múltiplas distensões musculares desde 2013.
O: Edema e dor à mobilização passiva e activa da articulação referida, juntamente com laxidão em diversas articulações.
A: Entorse/distensão do tornozelo.
P: Tratamento sintomático. Encaminhamento para a consulta hospitalar de Medicina Física e da Reabilitação (MFR) por suspeita de Síndrome de Hipermobilidade.



07-12-2015 – (consulta hospitalar de MFR)

O: laxidão muscular.
P: Perda de peso e manutenção da actividade física habitual.

11-02-2016 - (consulta de Intersubstituição)

S: Dor entre o 1º e 2º dedos da mão esquerda, com 6 dias de evolução, com irradiação ao 2º dedo e com agravamento após as aulas de violoncelo.
O: Edema da região afectada e dor à movimentação do 1º dedo.
A: Entorse/distensão de articulação.
P: Tratamento sintomático.

14-11-2016 – (consulta hospitalar de MFR)

P: Teve indicação para realizar exercícios de psico-motricidade e para Consulta de Reumatologia.

04-01-2017 – (consulta hospitalar de MFR)

S: Sem episódios de entorses nos último 3 meses.
O: Tibio-társica sem edema, dor à palpação do ligamento lateral externo e nos movimentos de inversão, sem limitação das cinésias articulares.
P: Ecografia das tibio-társicas + ortótese.

13-02-2017 - (consulta hospitalar de MFR)

S: Novo episódio de entorse da tibio-társica direita, actualmente com queixas álgicas relacionadas com o esforço.
O: Sem edema ou dor à palpação no ligamento lateral externo, sem défice das amplitudes articulares. Ecografia das tibio-társicas com discreto espessamento sinovial residual na goteira ântero-externa do ligamento perónio astragaliano anterior, podendo ser de natureza traumática sequelar.
P: Sessões de MFR + ortótese estabilizadora da tibio-társica para uso na prática desportiva.

Discussão

Numa etapa tão crucial como o desenvolvimento de uma criança é essencial que haja um ambiente propício a esta situação em que não existam limitações físicas ou psicossociais associadas. A síndrome de Ehlers-Danlos é uma patologia que pode interferir nas actividades de vida diária, podendo ter um impacto significativo em termos de qualidade de vida. A continuidade de cuidados é uma mais valia em MGF, no entanto pode-se tornar um elemento confundidor. Por vezes é necessária uma visão externa para perceber pormenores essenciais para um diagnóstico correcto. Assim, o médico deve ter em atenção, através da colheita de uma história clínica detalhada, situações de distensões frequentes e recorrentes que o alertem para a presença desta síndrome. Os profissionais de saúde podem ter um papel activo na prevenção da recorrência destas lesões, que iriam culminar num eventual comprometimento funcional da criança, com todas as consequências psicológicas e sociais inerentes a este facto.

Bibliografia

1. Kumar B, Lenert P. Joint Hypermobility Syndrome: Recognizing a Commonly Overlooked Cause of Chronic Pain. Am J Med. 2017 Mar 9. 2. Lisi C, Monteleone S, Tinelli C, Rinaldi B, Di Natali G, Savasta S. Postural analysis in a pediatric cohort of patients with Ehlers-Danlos Syndrome: a pilot study. Minerva Pediatr. 2017 Feb 17. 3. Byers PH, Belmont J, Black J, De Backer J, Frank M, Jeunemaitre X, Johnson D, Pepin M, Robert L, Sanders L, Wheeldon N. Diagnosis, natural history, and management in vascular Ehlers-Danlos syndrome. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017 Mar;175(1):40-47.