



Câmara dos Deputados
COMISSÃO DE DEFESA DOS DIREITOS DAS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA

Síndromes de Ehlers-Danlos e Transtornos do espectro Hiper mobilidade

2022

Profa. Dra. Neuseli Lamari



Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência

Hipermobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos

HIPERMOBILIDADE ARTICULAR

Extremo do espectro normal da AMA OU condição genética para um grupo de DHTC (SEDs, etc)

Tecidos menos robustos para as demandas diárias

Dentre as características dos TEH

Ter HA não significa ter SEDs ou TEHs

Prevalência: 2% e 64,6% / varia com idade, sexo e etnia

Estudos no Brasil

Lamari et al, 1990 c/ 1.120 crianças: 64,6%

Lamari et al, 2000 c/ 102 adolescentes: FAT

Lamari et al, 2016 c/ 1.740 crianças/adolesc: 41%

Lamari et al, 2020 c/ 482 todas faixas etárias: SEDh: 11,4% e TEH: 88,6%

Poderá evoluir c/ variabilidade clínica, domínios fenotípicos e impactos desde a infância: Previsíveis!





Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência

Hipermobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos

Síndromes de Ehlers-Danlos (SEDs)

Grupo heterogêneo de DHTC com características comuns:

- HA, pele macia e hiperextensível
- Fragilidade tecidual
- Cicatrização anormal
- Contusões fáceis
- Aumento do risco de ruptura vascular
- AMPLA variação fenotípica e genética (reconhecidas)
- Muitas outras características clínicas





Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência Hiper mobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos

Síndromes de Ehlers-Danlos

Há 13 subtipos de SED (Malfait et al, 2017)

O subtipo SEDh representa 90% de todos e não tem teste genético

Há interpretação subjetiva de sinais clínicos com ambiguidade e confusão diagnóstica quanto ao subtipo

TRATAMENTOS se diferenciam em função de CADA SUBTIPO





Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência

Hipermobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos

Síndromes de Ehlers-Danlos hiper móvel (SEDh)

Manifestações musculoesqueléticas e extraesquelética

Acometimento de diferentes tecidos

A Hipermobilidade Articular é GENERALIZADA

NÃO há critérios diagnósticos para SEDh em crianças

Maioria está com DIAGNÓSTICO SECUNDÁRIO

Poderá acometer atividades diárias, instrumentais, recreacionais, esportivas e profissionais

A quase totalidade nasce sem deformidades ou disfunções orgânicas

Frequência alta de relato de DESCASO por desconhecimento

Perdem o prazo para intervenções precoces





Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência

Hipermobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos

Transtornos do Espectro Hipermobilidade – TEH (Castori et al, 2017)

HA sintomática e não satisfaz critérios para as SEDs ou outras síndromes

Grupo clinicamente relevante de condições relacionadas com HA

Se destinam como descritivo e de exclusão de diagnósticos

Há diferentes níveis de classificação de TEH

Distinguíveis da SEDh e de outras síndromes em função dos domínios fenotípicos

Maioria anteriormente diagnosticado com SED-TH / SED III / SHA se reanalisados não preencherão critérios para uma síndrome

Diferenciação não se relaciona com maior gravidade para a SEDh





Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência

Hipermobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos

Síndromes de Ehlers-Danlos hipermóvel e Transtornos do Espectro Hipermobilidade

SEDh representa 90% dos casos de SED

Considerada DHTC mais comum em humanos

Prevalência SEDh:

Reino Unido: 2 milhões

EUA: 10 milhões

Europa: 17 milhões

Ao redor do mundo: 255 milhões

Brasil: Em 21 estados e Distrito Federal (2012 a 2020): 11,4% (SEDh) e 88,6% (TEH)





Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência Hiper mobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos

Síndromes de Ehlers-Danlos hiper móvel e Transtornos do Espectro Hiper mobilidade

Cenário atual:

Parte deles: trabalha, pratica esporte, atleta de elite, músico, contorcionista, etc

Maioria: incapacidades instaladas por doenças crônicas e com diagnóstico secundário por desconhecimento

Parte deles: deficiência (s)

Para alguns ESGOTARAM-SE os procedimentos

Afeta a QV de pacientes e familiares

Poderão evoluir para deficiência grave e / ou mortalidade precoce

Gera IMPACTO substancial para os **COFRES PÚBLICOS**





Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência Hiper mobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos

Síndromes de Ehlers-Danlos hipermóvel e Transtornos do Espectro Hiper mobilidade

Considerando que a maioria poderá apresentar manifestações graves ou não

Imprescindível: Detecção na infância por médicos pediatras e dentistas na atenção básica

Tornar conteúdo obrigatório na GRADUAÇÃO para profissões afins





Comissão de defesa dos direitos das pessoas com deficiência

Hipermobilidade Articular e Síndrome de Ehlers-Danlos



Profa. Dra. Neuseli Lamari