

# Síndrome de Ehlers Danlos e Transtorno de Espectro de Hiper mobilidade na Pediatria

**Dra KALINY Cristine TREVEZANI de Souza**

Membro do Comitê de Hiper mobilidade e Dor da Sociedade Brasileira de Estudos da Dor

Membro Revisor do Consórcio Internacional de Ehlers Danlos

# Epidemiologia - TEH

- Hiper mobilidade no Brasil:
  - 4-7 anos, 1120 crianças: 64,6%
  - 5-6 anos, 366 crianças: 54,1%
  - 5-10 anos, 93 crianças: 52,7%
  - 5-16 anos, 57 crianças: 45,61%
  - 7-15 anos, 1749 crianças: 41%
  - Adultos, 2523 universitários: 37%

- Hiper mobilidade e dor:
  - 5-6 anos, 366 crianças: 2,2%
  - 7-15 anos, 1749 crianças: 35%
  - 5-10 anos, 93 crianças: 54,8%
  - 5-16 anos, 57 crianças: 68,4%



# Epidemiologia - SED

- Brasil:
  - Não temos estudos
- Internacionalmente, na população geral, prevalência:
  - SED hipermóvel
    - 1:5000
  - SED (demais tipos)
    - 1:20000
  - SED + TEH
    - 1:500 (alguns especialistas afirmam 1:350)



# Transtorno do Espectro de Hiper mobilidade e Síndrome de Ehlers Danlos

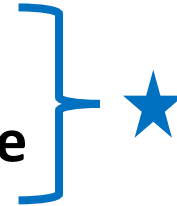


# Diagnóstico - Transtorno do Espectro de Hiper mobilidade

- Hiper mobilidade generalizada

- Beighton

- + de 6 pontos pré puberdade
- + de 5 pontos após a puberdade



- E que não fecham os critérios específicos para o diagnóstico de SED

- Hiper mobilidade localizada, regional, segmentar e extremidades





# Diagnóstico Síndromes de Ehlers Danlos

- Critérios clínicos
- Teste molecular

# Diagnóstico

## Síndrome de Ehlers Danlos Hiper móvel

- Critérios clínicos :
  - Critério 1: Hiper mobilidade generalizada
    - Beighton – hiper mobilidade generalizada
      - **6 pontos pré puberdade**
      - **5 após a puberdade**
  - Critério 2 (Subitens A, B e C)
  - Critério 3





# Diagnóstico - Síndrome de Ehlers Danlos Hiper móvel

- Dificuldades:
  - Ausência dos sinais
  - Diagnóstico dinâmico



# Diagnóstico - TEH e SED

- Papel pediatra e médico de família
  - Verificar hiper mobilidade



# Diagnóstico - TEH e SED

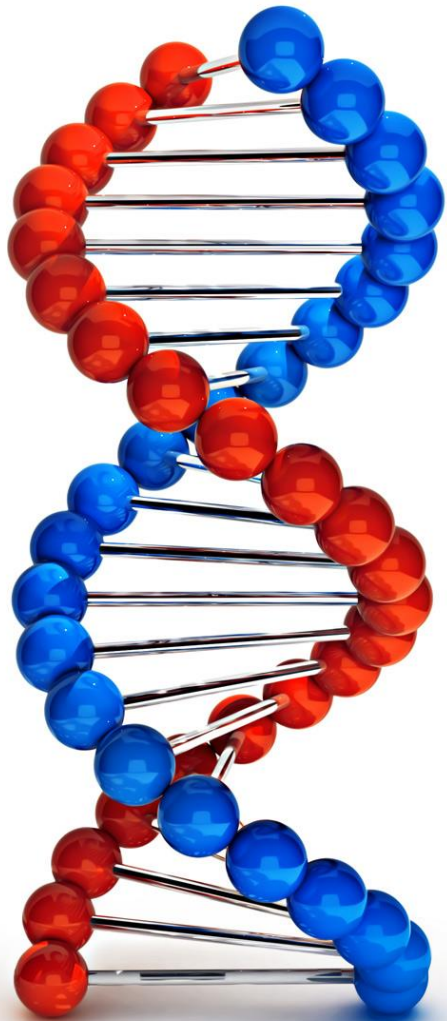
- Pediatra e médico de família
  - Investigar os sinais de SED



# Diagnóstico - TEH e SED

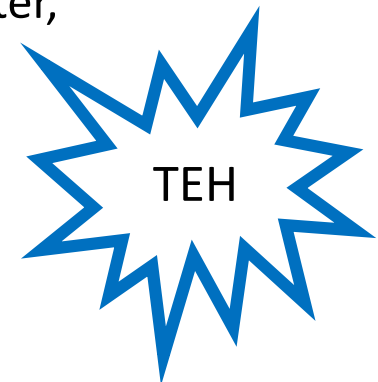
- Pediatra e médico de família
  - Supeitar: hipermobilidade
  - Investigar: sinais de SED
  - Encaminhar, se necessário
    - Geneticista





# Diagnóstico – SEDh? TEH? Outro?

- Genecista
  - Três ou mais – malformações congênicas menores
    - Demais SEDs ou
    - Outra síndrome genética
- **Característica Negligenciada**
  - **Mais de 30 síndromes raras**
    - Sd de Marfan, osteogênese imperfecta, sequência de Vacter, epidermólise bolhosa.
  - **Presente em síndromes e transtornos mais comuns**
    - Síndrome de Down, transtorno de espectro autista (TEA).



# Tratamento e Cuidados

- **Educar: Vida saudável**
  - Atividade física
  - Alimentação adequada
  - Sono regular
  - Mente sã



# Tratamento e Cuidados

- Educar: Vida saudável
- Interrogar sintomas clínicos
- Plano de reabilitação:
  - Fisioterapeuta (hidro), terapeuta ocupacional, educador físico, nutricionista, fonoaudiólogo, psicólogo, dentista, especialidades médicas.
  - Órteses, suplementos, analgésicos, oxigenioterapia, canabidiol, kinesioterapia, terapias integrativas.



# Evolução Natural



# Evolução



Transtorno do Espectro de Hiper mobilidade  
e Síndrome de Ehlers Danlos Hiper móvel

COVID-19



# Prognóstico

- Certezas:
  - Deficiência de mobilidade é comum
  - Intervenção inadequada agrava sintomas
  - Sexo masculino é protegido
  - Fortalecimento muscular direcionado
    - Pode reduzir score de dor
    - Progresso é lento
  - Mudança de prognóstico (???)
- Minha vivência na pediatria



# Evolução Natural





**Conecte os pontos e pense em  
hipermobilidade!**

# Bibliografia

- Neves. JCJ e colaboradores. Prevalência de hiper mobilidade articular em crianças pré-escolares. *Fisioter. Pesqui.* 20 (2) • Jun 2013
- Lamari, MM. Análise exploratória de variáveis associadas a hiper mobilidade articular comuns a Síndrome de Ehlers Danlos Hiper móvel. Tese de Mestrado São José do Rio Preto 2017.
- Marino, LHC e colaboradores. Hiper mobilidade articular nos joelhos da criança.
- Lamari, N. E colaboradores. Analysis of joint mobility patterns among preschool children. *Sao Paulo Med. J.* [online]. 2005, vol.123, n.3, pp.119-123
- Lamari NM, Lamari MM (2016) Characterization of Brazilian Children with Joint Hypermobility. *Int J Physiatry* 2:011.
- Miller, SMC. Pessoas com síndrome de Ehlers Danlos e hiper mobilidade articular em escolas: perspectivas inclusivas. *Rev. psicopedag.* vol.35 no.107 São Paulo maio/ago. 2018
- Roberto, AM e colaboradores. Densidade mineral óssea em crianças: associação com dor músculo-esquelética e/ou hiper mobilidade articular. *J. Pediatr. (Rio J.)* 78 (6) • Dez 2002
- Hamonet, C e colaboradores. Ehlers-Danlos Syndrome (EDS) - Contribution to Clinical Diagnosis - A Prospective Study of 853 Patients. *EC Neurology* 10.6 (2018).

# Bibliografia

- Warnink-Kavelaars J, de Koning LE, Rombaut L, Alsem MW, Menke LA, Oosterlaan J, Buizer AI, Engelbert RHH, On Behalf Of The Pediatric Heritable Connective Tissue Disorders Study Group. Heritable Connective Tissue Disorders in Childhood: Increased Fatigue, Pain, Disability and Decreased General Health. *Genes (Basel)*. 2021 May 28;12(6):831.
- Scheper MC, Pacey V, Rombaut L, Adams RD, Tofts L, Calders P, Nicholson LL, Engelbert RH. Generalized Hyperalgesia in Children and Adults Diagnosed With Hypermobility Syndrome and Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type: A Discriminative Analysis. *Arthritis Care Res (Hoboken)*. 2017 Mar;69(3):421-429. doi: 10.1002/acr.22998. PMID: 27483212.
- Muriello M, Clemens JL, Mu W, et al. Pain and sleep quality in children with non-vascular Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet A*. 2018;176(9):1858-1864. doi:10.1002/ajmg.a.40371.
- Pezaro DS, Pearce DG, Reinhold DE. Understanding hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and Hypermobility Spectrum Disorders in the context of childbearing: An international qualitative study. *Midwifery*. 2020 Sep;88:102749.
- Domany KA, Hantragool S, Smith DF, Xu Y, Hossain M, Simakajornboon N. Sleep Disorders and Their Management in Children With Ehlers-Danlos Syndrome Referred to Sleep Clinics. *J Clin Sleep Med*. 2018 Apr 15;14(4):623-629.
- Stöberl AS, Gaisl T, Giunta C, Sievi NA, Singer F, Möller A, Rohrbach M, Kohler M. Obstructive Sleep Apnoea in Children and Adolescents with Ehlers-Danlos Syndrome. *Respiration*. 2019;97(4):284-291.

# Bibliografia

- Boris JR, Bernadzikowski T. Demographics of a large paediatric Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome Program. *Cardiol Young*. 2018 May;28(5):668-674.
- McDermott P, Wolfe E, Lowry C, Robinson K, French HP. Evaluating the immediate effects of wearing foot orthotics in children with Joint Hypermobility Syndrome (JHS) by analysis of temperospatial parameters of gait and dynamic balance: A preliminary study. *Gait Posture*. 2018 Feb;60:61-64.
- Cunha M, Matias M, Marques I. Ehlers-Danlos syndrome presenting with primary nocturnal enuresis. *BMJ Case Rep*. 2020 Feb 4;13(2):e231977.
- Osama Ali Zekry, Manal Ali Ahmed, Hassan Ali Elsayed Abd Elwahid, The impact of fatigue on health related quality of life in adolescents with benign joint hypermobility syndrome, *The Egyptian Rheumatologist*, Volume 35, Issue 2, 2013, Pages 77-85.
- Mandel D, et al; Joint Hypermobility Syndrome and Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome (HyPOTS); *Biomed Res Clin Prac*, 2017; Volume 2(1): 1-4
- Baeza-Velasco C, Cohen D, Hamonet C, Vlamynck E, Diaz L, Cravero C, Cappe E and Guinchat V (2018) Autism, Joint Hypermobility-Related Disorders and Pain. *Front. Psychiatry* 9:656.

# Bibliografia

- Stern CM, Pepin MJ, Stoler JM, Kramer DE, Spencer SA, Stein CJ. Musculoskeletal Conditions in a Pediatric Population with Ehlers-Danlos Syndrome. *J Pediatr*. 2017 Feb;181:261-266.
- Hernandez AMC, Dietrich JE. Gynecologic Management of Pediatric and Adolescent Patients with Ehlers-Danlos Syndrome. *J Pediatr Adolesc Gynecol*. 2020 Jun;33(3):291-295.
- Kindgren E, Quiñones Perez A, Knez R. Prevalence of ADHD and Autism Spectrum Disorder in Children with Hypermobility Spectrum Disorders or Hypermobility Ehlers-Danlos Syndrome: A Retrospective Study. *Neuropsychiatr Dis Treat*. 2021;17:379-388
- Ting, T.V., Hashkes, P.J., Schikler, K. et al. The role of benign joint hypermobility in the pain experience in Juvenile Fibromyalgia: an observational study. *Pediatr Rheumatol* 10, 16 (2012).
- Gedalia, A., Press, J., Klein, M., & Buskila, D. (1993). Joint hypermobility and fibromyalgia in schoolchildren. *Annals of the rheumatic diseases*, 52(7), 494–496.
- Mu, Weiyi et al. “Factors affecting quality of life in children and adolescents with hypermobile Ehlers-Danlos syndrome/hypermobility spectrum disorders.” *American journal of medical genetics. Part A* vol. 179,4 (2019): 561-569. doi:10.1002/ajmg.a.61055
- Imagens: [www.canva.com](http://www.canva.com)