

Atuação fisioterapêutica na reabilitação de portadores da Síndrome de Ehlers-Danlos: uma revisão bibliográfica

Physiotherapeutic role in the rehabilitation of patients with Ehlers-Danlos Syndrome: a literature review

FISIOTERAPIA NA SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

Denise Chatovski¹

Clauberto Medeiros de Souza²

Instituição que sediou o estudo: Policlínica Uniguairacá, Guarapuava/PR, Brasil

¹Discente do curso de Fisioterapia pelo Centro Universitário Uniguairacá, Guarapuava/PR, Brasil

²Docente, Prof. MS., do curso de Fisioterapia pelo Centro Universitário Uniguairacá, Guarapuava/PR, Brasil

Endereço para correspondência: R. Cônego Braga, 401, Ap. 301, Centro, Guarapuava/PR, Brasil – CEP: 85010-050

E-mail: dchatovski99@icloud.com

Parecer de Aprovação de Comitê de Ética em Pesquisa:

Este trabalho dispensa a aprovação de Comitê de Ética

RESUMO

Este trabalho teve por objetivo buscar na literatura científica as evidências disponíveis acerca do tratamento fisioterapêutico na reabilitação dos portadores da Síndrome de Ehlers-Danlos. Para este estudo, foram selecionados artigos científicos nos idiomas inglês e português indexados nas bases de dados: *SciELO*, *PubMed* e *PEdro* no período estipulado de 2000 a 2021. Foram selecionados 15 estudos para análise, apresentação dos dados e discussão. O presente estudo demonstra que há evidência limitada a respeito do tratamento fisioterapêutico para indivíduos com síndrome de Ehlers Danlos. Entretanto os autores afirmam que exercícios fisioterapêuticos em geral são benéficos para a manutenção da qualidade de vida e alívio dos sintomas.

Palavras-chave: Síndrome de Ehlers-Danlos; Hiper mobilidade Articular; Fisioterapia.

ABSTRACT

This study aimed to search in the scientific literature for the evidence available about physical therapy treatment in the rehabilitation of patients with Ehlers-Danlos Syndrome. For this study, scientific articles were selected in English and Portuguese and indexed in the following databases: *SciELO*, *PubMed* and *PEdro* in the stipulated period from 2000 to 2021. 15 studies were selected for analysis, data presentation and discussion. The present study demonstrates that there is limited evidence regarding physical therapy treatment for individuals with Ehlers Danlos syndrome. However, the authors state that physical therapy exercises in general are beneficial for the maintenance of quality of life and symptom relief.

Keywords: Ehlers-Danlos Syndrome; Joint Hypermobility; Physiotherapy.

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é uma doença clínica e geneticamente heterogênea do tecido conjuntivo e envolve múltiplas estruturas anatômicas e sistemas orgânicos, incluindo sistemas tegumentar, musculoesquelético, cardiovascular e gastrointestinal¹.

A SED é considerada um distúrbio do metabolismo do colágeno fibrilar. O colágeno é a proteína que sustenta o tecido conjuntivo (pele, ligamentos, tendões, paredes dos órgãos, cartilagem) e defeitos na sua síntese resultam em distintas formas de apresentação da SED².

A Síndrome de Ehlers-Danlos Hipermóvel (SEDH) é a forma mais comum de apresentação da doença e caracteriza-se por pele macia e hiperextensível, comum ocorrência de luxações e subluxações e dor crônica generalizada. A hipermobilidade articular gera instabilidade articular, dor crônica e perda de força muscular, gerando desconfortos e sofrimentos motor e psicológico³.

O diagnóstico é eminentemente clínico com forte associação com histórico familiar. Deve-se suspeitar de SED quando, na ausência de outras etiologias, ocorrer hipermobilidade articular, hematomas, sangramento anormal; ruptura/dissecção vascular, fragilidade cutânea, cicatrizes atróficas, hiperextensibilidade cutânea, luxações articulares ou ruptura espontânea de órgãos ocos. O diagnóstico é favorecido pelo escore de mobilidade articular de Beighton⁴.

O reconhecimento clínico da SED não é simples e, para um diagnóstico definitivo, o teste molecular se faz necessário, especialmente naqueles pacientes com fenótipo incerto⁵.

O diagnóstico precoce associado a administração de terapias preventivas, a investigação de comorbidades e o processo de tratamento geral é crucial para os pacientes⁶.

O tratamento quiroprático baseado em terapia de manipulação de articulações de baixa força e terapia dos tecidos moles combinado com o tratamento médico convencional apresenta resultados significativos na redução da dor e da incapacidade de indivíduos com SED⁷.

A reabilitação deve se concentrar em estratégias de consciência, propriocepção e equilíbrio, o plano de tratamento também deve incluir atividades esportivas⁸.

Analgésicos como o paracetamol podem ser benéficos em crises de exacerbação da dor, no entanto, anti-inflamatórios não esteroides e opioides são frequentemente mal tolerados nesta população devido a exacerbação dos sintomas gastrointestinais ou fadiga. Existem algumas evidências de que o uso de opioide de longo prazo pode piorar a dor crônica e causa dependência⁹.

De acordo com Peterson et al.¹⁰, o tratamento de reabilitação da SED embora seja indicado por vários autores, não apresenta na literatura nenhum protocolo de tratamento baseado em evidências atualmente. Os estudos são limitados, a prescrição da fisioterapia é benéfica, no entanto, não há nenhum protocolo de fisioterapia nas pesquisas disponíveis.

Diante deste contexto, este trabalho teve por objetivo buscar na literatura científica as evidências disponíveis acerca do tratamento fisioterapêutico na reabilitação dos portadores da Síndrome de Ehlers-Danlos.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão bibliográfica sistemática. Para este estudo, foram selecionados artigos científicos nos idiomas inglês e português indexados nas bases de dados: *SciELO*, *PubMed* e *PEdro* no período estipulado de 2000 a 2021. Como descritores foram utilizadas as palavras-chave "Síndrome de Ehlers-Danlos"; "Hiper mobilidade articular"; "Fisioterapia". A pesquisa também foi realizada por meio de consulta dos mesmos descritores em inglês "*Ehlers-Danlos Syndrome*", "*Joint Hypermobility*"; "*Physiotherapy*". Foram removidos todos os estudos que não abordaram o assunto de interesse. A seleção foi realizada a partir de leitura criteriosa dos resumos dos artigos, teses e dissertações encontradas nas bases de dados citadas, sendo selecionada apenas a literatura que atendia aos critérios de inclusão definidos neste estudo. Os estudos foram incluídos após a leitura do texto completo e todos os tipos de delineamentos metodológicos foram aceitos.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Devido a grande variedade de proteínas que podem ser afetadas, a doença pode se apresentar com vários fenótipos. Isso levou a muitas subclassificações. O Consórcio Internacional EDS reconheceu 13 subtipos da

doença, propondo critérios clínicos principais e secundários para cada subtipo de SED, dos quais os critérios principais envolvem características que ocorrem na maioria dos pacientes e são bastante específicos para aquele subtipo, enquanto os critérios secundários podem se sobrepor a outros subtipos de doenças hereditárias do tecido conjuntivo (HCTDs) e podem apenas estar presente em um pequeno subconjunto de pacientes².

Pelo Quadro 1 pode-se ter um resumo dos principais subtipos.

Quadro 1. Subtipos mais comuns da Síndrome de Ehlers-Danlos e suas principais características clínicas e genéticas.

CLASSIFICAÇÃO	ALTERAÇÃO GENÉTICA	PRINCIPAIS CARACTERÍSTICAS
Clássica	Mutações no colágeno tipo V; genes: COL5A1 e COL5A2	Hipermobilidade articular, hiperextensibilidade e cicatrizes atróficas alargadas.
Hipermobilidade articular	Herança parece ser autossômica dominante, mas a base genética permanece desconhecida	Dor crônica grave nas articulações. Sintomas de disfunção autonômica.
Vascular	Condição autossômica dominante; mutação no gene COL3A1, que codifica o colágeno tipo III	Ruptura arterial, ruptura intestinal. Complicações obstétricas: ruptura uterina e arterial; graves hemorragias pós-parto e lacerações no parto vaginal.
Cifoescoliose	Condição autossômica recessiva com deficiência na enzima lisil hidroxilase 1. Mutação do gene PLOD1.	Início precoce de cifoescoliose progressiva, hipotonia e atraso motor grave.
Artrocalasia	Condição autossômica dominante. Mutações em colágeno tipo I; genes COL1A1, COL1A2.	Luxação congênita bilateral do quadril, hipermobilidade articular grave com deslocamentos recorrentes.

Os 15 artigos selecionados para o estudo foram analisados criteriosamente para melhor ilustração e organização, apresentados no Quadro

2, seguindo o critério de ano de publicação, 2000 a 2021. Pode-se notar que houve lacunas de publicações na sequência de anos pesquisados.

Quadro 2. Artigos selecionados a partir dos critérios de inclusão e exclusão.

AUTOR/ANO	TÍTULO	TIPO DE ESTUDO	OBJETIVO
Levy (2004)	Síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvel	Revisão de Literatura	Propor uma visão amplificada dos aspectos gerais da Síndrome de Ehlers-Danlos.
Ferrell et al. (2007)	Função reflexo musculoesquelético na síndrome de hipermobilidade articular	Estudo controlado randomizado	Análise neurofisiológica da função reflexa em pacientes com Ehlers-Danlos.
Rombaut et al. (2012)	Propriedades do tecido músculo-tendão no tipo hipermóvel da SED	Estudo controlado randomizado	Investigar as propriedades passivas do tecido músculo-tendão dos flexores plantares em pacientes com o tipo hipermóvel da SED.
Syx et al. (2015)	A síndrome de Ehlers-Danlos, tipo de hipermobilidade, está ligada ao cromossomo 8p22-8p21.1 em uma família extensa da Bélgica	Observacional	Identificar um novo locus genético para SED em uma família belga de três gerações por meio de análise de ligação de todo o genoma.
Malfait et al. (2017)	A classificação internacional de 2017 das síndromes de Ehlers-Danlos	Revisão de Literatura	Propor uma Classificação Internacional de SED que sirva como um novo padrão para o diagnóstico de SED.

Strunk (2017)	Tratamento quiroprático multimodal para dor e incapacidade em um paciente com diagnóstico de síndrome de Ehlers-Danlos-tipo de hiper mobilidade: relato de caso	Relato de caso	Descrever a resposta clínica ao tratamento quiroprático multimodal de um paciente com diagnóstico de síndrome de Ehlers-Danlos, tipo de hiper mobilidade (EDS-HT) e dor crônica.
Corrado & Ciardi (2018)	Síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvel e reabilitação: fazendo um balanço da medicina baseada em evidências: uma revisão sistemática da literatura	Revisão sistemática de literatura	Realizar uma revisão sobre o tratamento de reabilitação da síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvel, de acordo com a Medicina Baseada em Evidências.
Peterson et al. (2018)	Terapias físicas e mecânicas para sintomas de membros inferiores em crianças com Transtorno do Espectro de Hiper mobilidade e Síndrome de Ehlers-Danlos Hiper móvel: uma revisão sistemática	Revisão sistemática de literatura	Avaliar as evidências de tratamentos físicos e mecânicos para problemas de membros inferiores em crianças com Transtorno do Espectro de Hiper mobilidade e Síndrome de Ehlers Danlos Hiper móvel.
Demmler et al. (2019)	Prevalência diagnosticada de síndrome de Ehlers-Danlos e transtorno do espectro de hiper mobilidade no País de Gales, Reino Unido: um estudo de coorte eletrônico nacional e comparação caso-control	Estudo de Caso-Control	Descrever a epidemiologia do transtorno do espectro de hiper mobilidade (HSD) e síndromes de Ehlers-Danlos (EDS).
Islam et al. (2020)	Síndrome de Ehlers-Danlos: contrastes imunológicos e comparações do tecido conjuntivo	Revisão de Literatura	Reconhecer e descobrir novos aspectos da etiologia genética e suas apresentações clínicas variadas.

Ritelli & Colombi (2020)	Genética molecular e patogênese da síndrome de Ehlers-Danlos e distúrbios do tecido conjuntivo relacionados	Revisão de Literatura	Compreender as causas genéticas da SED hipermóvel e auxiliar a busca de possíveis abordagens terapêuticas.
Song et al. (2020)	Manifestações sistêmicas da síndrome de Ehlers-Danlos	Revisão de Literatura	Fornecer um melhor entendimento da doença para promover diagnósticos mais precoces e precisos para orientar o tratamento e prevenir complicações.
Carbonell et al. (2020)	Síndrome de hipermobilidade articular	Revisão de Literatura	Fornecer informações atualizadas sobre a Síndrome de Ehlers-Danlos.
Celletti et al. (2021)	Tratamento da dor por meio de exercícios terapêuticos neurocognitivos em pacientes com Síndrome de Ehlers-Danlos hipermóvel com dor lombar crônica	Ensaio clínico não randomizado	Avaliar uma abordagem de reabilitação neurocognitiva baseada não apenas na recuperação do movimento e da função, mas também no manejo da dor.
Santos et al. (2021)	Síndrome de Ehlers-Danlos em paciente com dor crônica.	Relato de Caso	Apresentar um caso raro diagnosticado no Ambulatório de Controle de Sintomas e Cuidados Paliativos com quadro doloroso importante.

Song et al.¹¹, investigaram as características demográficas e as manifestações sistêmicas da SED. Analisando 98 pacientes com SED atendidos em uma clínica de medicina física e reabilitação entre janeiro de 2015 e abril de 2019. Os gráficos foram revisados para informações demográficas, subtipo de SDE, características de dor musculoesquelética e presença de certos diagnósticos comórbidos sistêmicos como: disfunção autonômica, dores de

cabeça/enxaquecas, condições gastrointestinais, anomalias cardiovasculares, síndrome de ativação de mastócitos, e disfunção da articulação temporomandibular. De 98 pacientes, 75 foram diagnosticados com EDS-tipo hipermóvel (EDS-HT); 94 pacientes eram mulheres, e a média de idade foi de 36,7 anos. Em média, cada paciente relatou envolvimento de 5,4 articulações, sendo o ombro, o joelho e a coluna lombar as mais comuns. O número médio de comorbidades sistêmicas foi de 2,8, sendo a disfunção autonômica a mais comum.

A hipermobilidade articular por vezes é comum na população em geral, dificultando a distinção entre indivíduos com mobilidade articular aumentada daqueles cuja mobilidade está relacionada a presença de um distúrbio do tecido conjuntivo. No caso SED o diagnóstico nem sempre é óbvio devido a variabilidade na apresentação clínica da doença³.

Ferrel et al.¹², sustentam que pacientes com hipermobilidade apresentam a propriocepção prejudicada. Por meio de exercícios de cadeia cinética fechada e um programa cinesioterapêutico adaptado às suas necessidades possibilitam melhoras sintomáticas e proprioceptivas.

Roumbaut et al.¹³, analisaram as propriedades músculos tendinosas dos flexores plantares de pacientes com SED do tipo hipermóvel avaliando rigidez, torque e alongamento e relataram um maior ângulo articular e menor rigidez comparado com o grupo controle saudável, sugerindo mudanças estruturais músculo tendinosas.

Celletti et al.¹⁴, sugerem a reabilitação neurocognitiva para o manejo da dor lombar crônica através de um programa específico de exercícios que seja focado não apenas na recuperação do movimento, mas também na percepção da dor para obter melhora, visto que abordagens que induzem a consciência do movimento permitem reduzir o medo ligado ao próprio movimento.

Segundo Levy¹⁵, exercícios de baixa resistência para aumento do tônus muscular podem ajudar a melhorar a estabilidade articular. Sendo indicados exercícios de caminhada, ciclismo, exercícios aquáticos e exercícios que trabalhem a amplitude de movimento sem resistência. Exercícios de equilíbrio e movimentos repetitivos com enfoque nos músculos abdominais, lombares e

interescapulares, também são importantes. O número de repetições, frequência e duração das atividades devem ser sempre aumentados gradualmente respeitando os limites de cada indivíduo.

Segundo Peterson et al.¹⁰, a fisioterapia pode trazer benefícios em relação a intensidade da dor, independentemente da amplitude articular ou do tipo de exercício aplicado.

No estudo de Celleti et al.¹⁴, após avaliar uma abordagem de reabilitação neurocognitiva focada em estratégias fisiológicas e não dolorosas, observaram eficácia na redução da dor lombar e da incapacidade relacionada.

Em síntese, percebe-se a necessidade de uma assistência fisioterapêutica integral ao paciente portador da Síndrome de Ehlers-Danlos, uma vez que acomete diversos tecidos, órgãos e sistemas. Por sua vez, múltiplas técnicas e recursos podem ser empregados.

Observou-se neste estudo limitações referentes a escassa literatura acerca do tema proposto, em especial no que tange a assistência fisioterapêutica aos pacientes portadores de Síndrome de Ehlers-Danlos.

CONCLUSÃO

O presente estudo demonstra que há evidência limitada a respeito do tratamento fisioterapêutico para indivíduos com síndrome de Ehlers Danlos. Entretanto os autores afirmam que exercícios fisioterapêuticos em geral são benéficos para a manutenção da qualidade de vida e alívio dos sintomas.

Tendo em vista o comprometimento multissistêmico atribuído pela doença, é de significativa importância que haja um acompanhamento multiprofissional, com cardiologista, oftalmologista, dermatologista, reumatologista e fisioterapeuta, por exemplo.

A fisioterapia é fundamental no manejo da dor e na prevenção de traumas, bem como na reabilitação em casos de rupturas ligamentares, luxações e subluxações.

Deste modo, se faz necessário mais pesquisas que abordem e esclareçam os aspectos clínicos pertinentes as manifestações sintomatológicas da síndrome de Ehlers-Danlos, salientando também a importância da realização do

diagnóstico precoce para uma maior compreensão de quais intervenções podem ser mais eficazes para endereçar a prescrição de exercícios específicos para os pacientes com SED ajudando a reduzir os sintomas e minimizar as complicações desta síndrome.

REFERÊNCIAS

1. ISLAM, M.; CHANG, C.; GERSHWIN, M. E. Síndrome de Ehlers-Danlos: contrastes imunológicos e comparações do tecido conjuntivo. **J Transl Autoimmun**. 2020; 4: 100077. Publicado em 20 de dezembro de 2020.
2. 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, 2017.
3. SYX, D.; et al. Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type, is linked to chromosome 8p22- 8p21.1 in an extended belgian family. **Disease Markers**, v. 2015, 2015.
4. SANTOS, L. A.; et al. Síndrome Ehlers-Danlos: Relato de Caso. **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v.4, n.5, p. 21834- 21843 sep./oct. 2021.
5. RITELLI, M.; COLOMBI, M. Molecular Genetics and Pathogenesis of Ehlers-Danlos Syndrome and Related Connective Tissue Disorders. **Genes (Basel)**. 2020 May 13;11(5):547.
6. DEMMLER, J. C.; et al. Diagnosed prevalence of Ehlers-Danlos syndrome and hypermobility spectrum disorder in Wales, UK: a national electronic cohort study and case- control comparison. **BMJ Open**, v. 9, n. 11, 2019.
7. STRUNK, R. G. Multimodal Chiropractic Care for Pain and Disability in a Patient Diagnosed With Ehlers-Danlos Syndrome-Hypermobility Type: A Case Report. **Journal of Chiropractic Medicine**, v. 16, n. 2, p. 147–155, 2017.
8. CORRADO, B.; CIARDI, G. Hypermobility Ehlers-Danlos syndrome and rehabilitation: taking stock of evidence based medicine: a systematic review of the literature. **Journal of Physical Therapy Science**, v. 30, n. 6, p. 843–847, 2018.
9. CARBONELL-BOBADILLA, N.; et al. Síndrome de hipermovilidad articular. **Acta Ortop Mex**. 2020;34(6):441-44.

10. PETERSON, B.; et al. Physical and mechanical therapies for lower limb symptoms in children with Hypermobility Spectrum Disorder and Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome: A systematic review. **Journal of Foot and Ankle Research**, v. 11, n. 1, p. 1–11, 2018.
11. SONG B.; YEH, P.; HARRELL, J. Systemic manifestations of Ehlers-Danlos syndrome. **Proc (Bayl Univ Med Cent)**. 2020; 34 (1): 49-53. Publicado em 26 de agosto de 2020.
12. FERRELL, W. R.; et al. Função reflexo musculoesquelética na síndrome de hiper mobilidade articular. **Arthr Cuidados e Res**. 57: 1329 - 1333.
13. ROMBAUT, L.; et al. Propriedades do tecido músculo-tendão no tipo de hiper mobilidade da síndrome de Ehlers-Danlos. **Arthritis Care Res (Hoboken)**. 2012; 64 (5): 766–772.
14. CELLETTI, C.; et al. Pain Management through Neurocognitive Therapeutic Exercises in Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome Patients with Chronic Low Back Pain. **Biomed Res Int**. 2021 Jun 1;2021:6664864.
15. LEVY, H. P. Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome Summary Genetic counseling Suggestive findings. In: **Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews®**, p. 1–28, 2004.