

Rocha. L.F.O.C; Residente de Pediatria, Rede Mater Dei

Pinheiro. G.S.M.A; Pediatra, Rede Mater Dei; E-mail: gabrielasmap@gmail.com

INTRODUÇÃO: A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é uma doença genética rara e a síndrome de maus tratos infantil um de seus diagnósticos diferenciais.

DESCRIÇÃO DO CASO: Lactente, 1 ano e 7 meses, admitido com lesão traumática em joelho direito (1). Apresentava múltiplas cicatrizes, quase todas hipertróficas, e vários hematomas. No prontuário da instituição constavam atendimentos anteriores por traumatismos e relato de notificação prévia ao conselho tutelar por suspeita de maus-tratos. Optado por internação para investigação diagnóstica. O exame físico revelou: pele aveludada, fina e elástica, pés planos, dedos longos, hipermobilidade articular (2,3), hérnia umbilical redutível, tórax escavado e fontanela anterior plana. Tais achados levaram à hipótese de Síndrome de Ehlers-Danlos que foi confirmada clinicamente pela geneticista do serviço.

DISCUSSÃO: A SED é caracterizada por defeitos na biossíntese e processamento do colágeno. O reconhecimento de suas principais características fenotípicas é fundamental para o diagnóstico. A presença de lesões cutâneas e ligamentares graves e frequentes, desproporcionais à cinética do trauma, pode sugerir o diagnóstico da SED e por isso o diagnóstico diferencial com o abuso infantil é necessário. É importante ressaltar que o diagnóstico de SED não exclui a possibilidade de maus tratos. Desta forma, diante de qualquer suspeita de violência física, deve-se realizar uma abordagem integral e humanizada com notificação aos órgãos competentes e acompanhamento longitudinal do paciente e sua família.

CONCLUSÃO: Com o presente estudo refletimos sobre a importância de uma avaliação imparcial, criteriosa e multidisciplinar diante da suspeita de violência física e demonstramos a importância do exame físico atento no cuidado do paciente.



(1)



(2)



(3)

REFERÊNCIAS: 1. PAUKER, Susan P. et al. Clinical manifestations and diagnosis of Ehlers-Danlos syndromes. UpToDate, 2020. 2. ESPOSITO, Ana Cláudia C. et al. Síndrome de Ehlers-Danlos, variante clássica: apresentação de um caso e revisão da literatura. Diagn Tratamento. 21(3):118-21. Botucatu, São Paulo. 2016 3. CASTOR, Marco. Ehlers-Danlos syndrome(s) mimicking child abuse: is there an impact on clinical practice?. : Is there an impact on clinical practice?. **American Journal Of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics**, [s.l.], v. 169, n. 4, p. 289-292, 9 out. 2015. Wiley.