

MAS AFINAL, O QUE SÃO AS SÍNDROMES DE EHLERS-DANLOS?



EDUCAÇÃO QUE
TRANSFORMA
VIDAS.



Sobre a autora

Juliana Carneiro

Nutricionista Clínica | CRN 9-25758



Sou nutricionista clínica, palestrante e professora, com atuação em Síndromes de Ehlers-Danlos, Síndrome de Ativação Mastocitária, disautonomia e condições gastrointestinais associadas.



Sou pós-graduada em Nutrição Clínica em Gastroenterologia, com formação em Nutrição Funcional e Modulação Intestinal.



Sou graduada em Nutrição e em Relações Públicas, e possuo MBA em Marketing.



Minha trajetória profissional é profundamente conectada à minha história pessoal. Após anos convivendo com sintomas, diagnósticos incompletos e uma longa busca por respostas, recebi meu diagnóstico de Síndrome de Ehlers-Danlos. Essa experiência transformou minha forma de enxergar a saúde, o cuidado e a importância do conhecimento.



Hoje, meu propósito é contribuir para que pacientes e profissionais tenham acesso a informações confiáveis, atualizadas e baseadas em evidências, ajudando a reduzir o tempo até o diagnóstico e promovendo mais qualidade de vida para quem convive com essas condições.



@julianacarneiro.nutri



julianacarneiro.nutri@gmail.com

[@julianacarneiro.nutri](https://www.julianacarneiro.nutri)

O que são as Síndromes de Ehlers-Danlos?

As Síndromes de Ehlers-Danlos (SEDs) são um grupo de condições genéticas que afetam o **tecido conjuntivo**, responsável por fornecer **sustentação, resistência e elasticidade** aos tecidos e órgãos do corpo.



As SEDs têm origem genética e apresentam diferentes subtipos.



COLÁGENO

Confere resistência e estrutura.

ELASTINA

Proporciona elasticidade e flexibilidade.

PROTEOGLICANOS

Ajudam na hidratação, nutrição e organização da matriz extracelular.

CÉLULAS DO TECIDO CONJUNTIVO

Produzem e mantêm a matriz extracelular.

TECIDO CONJUNTIVO:

a estrutura de sustentação do organismo



A expressão genética pode variar entre os indivíduos, contribuindo para diferentes manifestações clínicas e níveis de comprometimento.

•  @julianacarneiro.nutri •

Existem *diferentes* subtipos de SED

Atualmente, a classificação internacional reconhece **13 subtipos de Síndromes de Ehlers-Danlos (SEDs)**.

Embora compartilhem alterações do tecido conjuntivo, cada subtipo apresenta **características clínicas próprias**.



BASE GENÉTICA

! A SEDh permanece como o único subtipo cuja base genética ainda não foi completamente definida.

✓ Os demais subtipos de SED possuem genes causais já identificados.



A CLASSIFICAÇÃO CONTINUA EVOLUINDO

! Após a classificação de 2017, novas entidades continuaram sendo descritas, incluindo a forma associada ao gene AEBP1 (cEDS2).



Revisão internacional da classificação e dos critérios diagnósticos prevista para dezembro de 2026.

•  @julianacarneiro.nutri •

Hipermobilidade, TEH e SEDh são a mesma coisa?

NÃO.



HIPERMIBILIDADE ARTICULAR

Característica física



As articulações apresentam amplitude de movimento acima do esperado para idade, sexo e etnia.

A hipermobilidade isolada pode ocorrer em pessoas saudáveis e não significa necessariamente doença.



TEH (TRANSTORNO DO ESPECTRO DA HIPERMIBILIDADE)

Hipermobilidade + sintomas



Além da hipermobilidade, o indivíduo apresenta manifestações associadas, como:

- Dor
- Instabilidade articular
- Lesões recorrentes
- Fadiga
- Limitações funcionais



Mas não preenche os critérios diagnósticos para SEDh.



SED HIPERMÓVEL (SEDh)

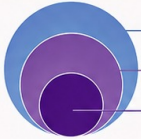
Doença genética do tecido conjuntivo



Além da hipermobilidade, existem características sistêmicas e critérios diagnósticos específicos.



A SEDh é um subtipo específico dentro das síndromes de Ehlers-Danlos.



- Muitas pessoas são **hipermóveis**.
- Uma parte apresenta **sintomas (TEH)**.
- Uma parcela menor preenche critérios para **SEDh**.



Nem toda pessoa hipermóvel tem TEH.
Nem toda pessoa com TEH tem SEDh.

Nem toda hipermobilidade é igual

A hipermobilidade pode se apresentar de diferentes formas.
Nem todas as pessoas hipermóveis apresentam o mesmo padrão articular.

Hipermobilidade Articular Generalizada (GJH)



Envolve múltiplas articulações do corpo.



É a forma avaliada pelo escore de Beighton.



Hipermobilidade Articular Periférica (PJH)



Predomina principalmente em mãos e pés.



Hipermobilidade Articular Localizada (LJH)



Restrita a uma ou poucas articulações.



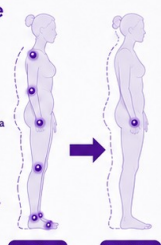
Pode ocorrer após lesões, treinamento específico ou características individuais.



Hipermobilidade Histórica (HJH)



O indivíduo apresentava hipermobilidade anteriormente, mas perdeu parte da mobilidade com o envelhecimento, lesões, cirurgias ou rigidez progressiva.



PASSADO

PRESENTE



Os diferentes tipos de hipermobilidade podem **coexistir** em um mesmo indivíduo.



Como avaliamos a hipermobilidade?

O escore de **Beighton** é uma ferramenta utilizada para avaliar a **hipermobilidade articular generalizada**.

BEIGHTON SCORE (0–9 pontos)



THE BEIGHTON SCORING SYSTEM

Measuring joint hypermobility

A. 5th FINGER / "PINKIES"

Test both sides. Rest palm of the hand and forearm a flat surface with palm side down and fingers out straight.

Can the fifth finger be bent/lifted upwards at the knuckle to go back beyond 90 degrees?

If yes, add one point for each hand.



1 POINT FOR EACH HAND

B. THUMBS

Test both sides. With the arm out straight, the palm facing down, and the wrist then fully bent downward, can the thumb be pushed back to touch the forearm?

If yes, add one point for each thumb.



D. KNEES

Test both sides. While standing, with knees locked (bent backwards as far as possible), does the lower part of either leg extend more than 10 degrees forward?

If yes, add one point for each side.

1 POINT FOR EACH LEG

E. SPINE

Bend forward, can you place the palms of your hands flat on the floor in front of your feet without bending your knees?

If yes, add one point.

1 POINT

C. ELBOWS

Test both sides. With arms outstretched and palms facing upwards, does the elbow extend (bent too far) upwards more than an extra 10 degrees beyond a normal outstretched position?

If yes, add one point for each side.

1 POINT FOR EACH ARM



PONTOS DE CORTE



Pré-púberes e adolescentes

≥ 6/9



Adultos até 50 anos

≥ 5/9



Adultos acima de 50 anos

≥ 4/9



Os pontos de corte variam de acordo com a idade.



Um escore elevado sugere hipermobilidade articular generalizada, mas **não estabelece sozinho o diagnóstico de SEDh**.



Adaptado de: The Ehlers–Danlos Society, Beighton Scoring System.

Malfait F, et al. The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017.

@julianacarneiro.nutri

Como é feito o diagnóstico da SEDh?

O diagnóstico da Síndrome de Ehlers–Danlos Hiper móvel (SEDh) é **clínico** e baseado em **3 critérios** principais.

3 CRITÉRIOS



HIPERMOBILIDADE ARTICULAR GENERALIZADA

Beighton Score e avaliação clínica



Escore de Beighton compatível com hipermobilidade articular generalizada.



Considerar hipermobilidade histórica quando aplicável.



Avaliação clínica complementar.



CARACTERÍSTICAS SISTÊMICAS DO TECIDO CONJUNTIVO

Características sistêmicas e história familiar



Manifestações associadas em diferentes sistemas do corpo.



História familiar compatível.



Avaliação baseada nos critérios diagnósticos de 2017 (Feature A, B e C).



EXCLUSÃO DE OUTRAS CONDIÇÕES

Diagnóstico diferencial



Exclusão de outros subtipos de SED.



Exclusão de outras doenças hereditárias do tecido conjuntivo.



Avaliação clínica individualizada.



O diagnóstico da SEDh é **clínico**.



Atualmente, **não existe** um exame genético confirmatório para a SEDh.

@julianacarneiro.nutri

CRITÉRIO 2

Características sistêmicas, história familiar e complicações musculoesqueléticas

Duas ou mais das três características devem estar presentes.

A

Característica A — Manifestações do tecido conjuntivo

(≥ 5 dos seguintes)



PELE

- Pele macia ou aveludada
- Hiperextensibilidade leve da pele
- Estrias sem causa aparente



ESTRUTURAL

- Hérnia recorrente ou múltipla
- Prolapso de órgãos pélvicos, retal ou uterino
- Nódulos fibrosos em proeminências ósseas



CRANIOFACIAL

- Dentes apinhados e/ou palato estreito e arqueado



MORFOLOGIA

- Dedos longos e finos (aracnodactilia)
- Envergadura dos braços maior que a altura (razão >1,05)
- Pápulas piezogênicas calcâneas bilaterais



CARDIOVASCULAR

- Prolapso da válvula mitral
- Dilatação da raiz aórtica

B

Característica B — História familiar positiva



Um ou mais familiares de primeiro grau que preenchem **independentemente** os critérios diagnósticos para SEDh.

C

Característica C — Complicações musculoesqueléticas



Dor em ≥2 membros, diária, por ≥3 meses.



Dor crônica generalizada por ≥3 meses.



Luxações ou instabilidade articular recorrentes, sem trauma.



Para preencher o Critério 2, é necessário apresentar **pelo menos duas das três características (A, B e C).**

SEDh vai muito além das *articulações*

O tecido conjuntivo está presente em praticamente **todo o organismo**.

Por isso, diferentes sistemas podem ser afetados.

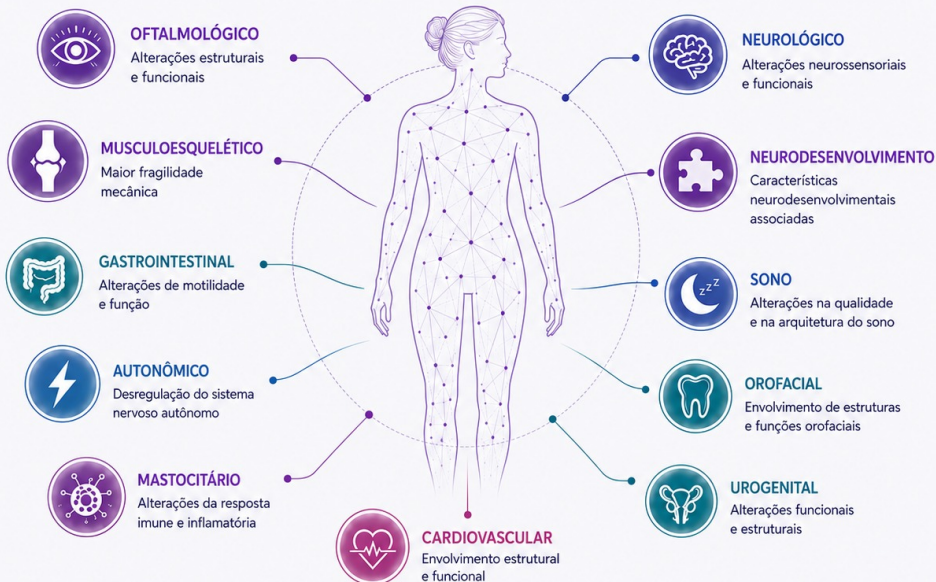


Não é apenas hiper mobilidade.
É uma condição sistêmica do tecido conjuntivo.

@julianacarneiro.nutri

MANIFESTAÇÕES MULTISSISTÊMICAS NA SEDh

Devido à **fragilidade tecidual generalizada**,
o tecido conjuntivo está presente em praticamente todo o organismo.
Por isso, **diferentes sistemas** podem ser afetados.



Nem todas as pessoas apresentam as mesmas manifestações.
Cada paciente pode ter uma **combinação única** de sintomas e sistemas afetados.

@julianacarneiro.nutri

Manifestações Gastrointestinais na SEDh

O envolvimento
gastrointestinal é
frequente e pode afetar
todo o trato digestivo.



Os sintomas podem
ocorrer mesmo na
**ausência de alterações
estruturais evidentes**.



Intestino delgado

- Dismotilidade intestinal
- Supercrescimento bacteriano do intestino delgado (SIBO)
- Má absorção de nutrientes



Boca e faringe

- Dentes apinhados e palato estreito/arqueado
- Disfunção temporomandibular (ATM)



Esôfago

- Refluxo gastroesofágico (DRGE)
- Dismotilidade esofágica
- Disfagia



Estômago e duodeno

- Gastroparesia (esvaziamento gástrico lento)
- Náuseas e vômitos
- Saciedade precoce
- Dispepsia funcional
- Dor e desconforto epigástrico



Intestino grosso e cólon

- Síndrome do intestino irritável (SII)
- Constipação crônica
- Diarreia
- Distensão e dor abdominal



Reto e ânus

- Prolapso retal
- Disfunção do assoalho pélvico
- Hipossensibilidade retal
- Evacuação incompleta



As manifestações gastrointestinais na SEDh são variadas,
inespecíficas e frequentemente **subdiagnosticadas**,
impactando significativamente a **qualidade de vida**.



@julianacarneiro.nutri

DISAUTONOMIA, DOR E FADIGA

Manifestações frequentes e frequentemente subdiagnosticadas na Síndrome de Ehlers-Danlos Hiper móvel (SEDh).



DISAUTONOMIA



Tontura e sensação de cabeça leve



Taquicardia e palpitações



Intolerância ortostática (incluindo POTS)



Síncope ou pré-síncope



DOR



Dor musculoesquelética difusa e persistente



Instabilidade articular



Sobrecarga muscular e dor miofascial



Cefaleias e enxaquecas frequentes



FADIGA



Exaustão persistente



Recuperação prolongada



Intolerância ao exercício



Impacto funcional

A **DOR**, A **FADIGA** E A **DISAUTONOMIA** PODEM IMPACTAR A QUALIDADE DE VIDA TANTO QUANTO AS MANIFESTAÇÕES ARTICULARES.

SEDh e SAM: HIPÓTESES PARA UMA ASSOCIAÇÃO FREQUENTEMENTE OBSERVADA

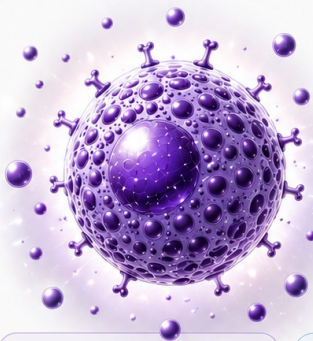
A associação entre SEDh e Síndrome de Ativação Mastocitária (SAM) ainda está **sendo estudada**.

Embora os mecanismos não estejam completamente esclarecidos, algumas **hipóteses** têm sido propostas.



ALTERAÇÕES DA MATRIZ EXTRACELULAR

O tecido conjuntivo participa da sustentação e comunicação celular. Alterações estruturais podem influenciar o microambiente onde os mastócitos estão inseridos.



MICROINFLAMAÇÃO CRÔNICA

Processos inflamatórios persistentes podem favorecer ativação mastocitária em indivíduos suscetíveis.



BARREIRA INTESTINAL

Maior permeabilidade intestinal e alterações da microbiota podem aumentar a exposição a estímulos imunológicos.



DISAUTONOMIA

A interação entre sistema nervoso autônomo e mastócitos pode contribuir para amplificação de sintomas.



NEUROIMUNOMODULAÇÃO

Existe comunicação bidirecional entre mastócitos, sistema nervoso e mediadores inflamatórios. Isso pode influenciar respostas e percepção dos sintomas.

ÀS VEZES,
OS SINTOMAS
NÃO ESTÃO SEPARADOS.

Eles fazem parte
da mesma história.

O DIAGNÓSTICO PRECOCE
MUDA A VIDA E EVITA SEQUELAS!

• SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS HIPERMÓVEL •

Apoio institucional:



Referências — Links DOI

1

Malfait F, Francomano C, Byers P, et al.
The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017;175(1):8–26.
doi.org/10.1002/ajmg.c.31552

2

Tinkle B, Castori M, Berglund B, et al.
Hypermobile Ehlers–Danlos syndrome: clinical description and natural history.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017;175(1):48–69.
doi.org/10.1002/ajmg.c.31538

3

Castori M, Tinkle B, Levy H, Grahame R, Malfait F, Hakim A.
A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017;175(1):148–157.
doi.org/10.1002/ajmg.c.31539

4

Malfait F, Castori M, Francomano CA, Giunta C, Kosho T, Byers PH.
The Ehlers–Danlos syndromes.
Nat Rev Dis Primers. 2020;6:64.
doi.org/10.1038/s41572-020-0194-9

5

Juul-Kristensen B, Schmedling K, Rombaut L, et al.
Measurement properties of clinical assessment methods for classifying generalized joint hypermobility.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017;175(1):116–147.
doi.org/10.1002/ajmg.c.31540

6

Lamari NM, Beighton P.
Hypermobility in Medical Practice.
Cham: Springer Nature Switzerland; 2023.
doi.org/10.1007/978-3-031-34914-0

7

Chopra P, Tinkle B, Hamonet C, et al.
Pain management in the Ehlers–Danlos syndromes.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017;175(1):212–219.
doi.org/10.1002/ajmg.c.31544

8

Hakim AJ, et al.
Chronic fatigue in Ehlers–Danlos syndrome – hypermobile type.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017;175(1):175–180.
doi.org/10.1002/ajmg.c.31542

9

Fikree A, Chelimsky G, Collins H, Kovacic K, Aziz Q.
Gastrointestinal involvement in the Ehlers–Danlos syndromes.
Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2017;175(1):181–187.
doi.org/10.1002/ajmg.c.31546

10

Thwaites PA, Gibson PR, Burgell RE.
Hypermobile Ehlers–Danlos syndrome and disorders of the gastrointestinal tract.
J Gastroenterol Hepatol. 2022;37(9):1693–1709.
doi.org/10.1111/jgh.15927

11

Aziz Q, Harris LA, Goodman BP, Simrén M, Shin A.
AGA Clinical Practice Update on GI Manifestations and Autonomic or Immune Dysfunction in hEDS.
Clin Gastroenterol Hepatol. 2025;23(8):1291–1302.
doi.org/10.1016/j.cgh.2025.02.015

12

Hertel A, Black WR, Malloy Walton L, Martin JR, Jones JT.
Cardiovascular symptoms, dysautonomia, and quality of life in hEDS: a brief review.
Curr Cardiol Rev. 2024;20(1):e240124226070.
doi.org/10.2174/011573403X271096231203164216

13

Collins Hutchinson ML, Liang E, Fuster E, Blitshteyn S.
Autonomic symptom burden, comorbidities and quality of life in women with HSD and hEDS.
Auton Neurosci. 2025;262:103356.
doi.org/10.1016/j.autneu.2025.103356

14

Shirvani P, Shirvani A, Holick MF.
Decoding the genetic basis of mast cell hypersensitivity and infection risk in hEDS.
Curr Issues Mol Biol. 2024;46(10):689.
doi.org/10.3390/cimb46100689