

14 subtipos de SED e genes associados

SED hipermóvel

gene(s) ainda desconhecido(s), de padrão de herança dominante (diagnóstico clínico, a partir de checklist, após descartar os demais subtipos de SED e outros distúrbios do tecido conjuntivo, podendo ser relevante o diagnóstico molecular diferencial)

SED clássica COL5A1, COL5A2, COL1A1

SED vascular COL3A1, COL1A1

SED artrocalasia COL1A1, COL1A2

SED cardíaco-valvular COL1A2

SED cifoescoliótica PLOD1, FKBP14

SED dermatosparaxis ADAMTS2

SED espondilodisplásica B4GALT7 B3GALT6 SLC39A13

SED miopática COL12A1

SED classical-like 1 TNXB

SED classical-like 2 AEBP1

SED musculocontratural CHST14, DSE

SED periodontal C1R, C1S

Síndrome da córnea frágil ZNF469, PRDM5

Fonte: [Malfait et al. \(2017\)](#);
[Malfait et al. \(2020\)](#)

Sobre ABRASED

Fundada em maio de 2023 e com abrangência nacional, a ABRASED tem como missão incentivar, promover e difundir o conhecimento científico, tecnológico e inovações no tocante às SED, TEH e suas possíveis comorbidades ou condições associadas, orientando e apoiando pacientes e seus familiares, além de mobilizar ações em favor da melhoria nos diagnósticos, tratamentos e qualidade de vida e garantia de direitos.

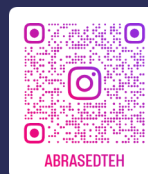
Parceiros:



@abasedteh



@abasedteh



Nossa luta coletiva é para que pacientes possam receber o diagnóstico e o manejo clínico adequados para a SED, TEH e suas complicações e comorbidades, de modo cada vez mais precoce, célere, integrado e multidisciplinar.

Seja parte e abraça a nossa causa!

www.abased.org

contato@abased.org

O que são SED e TEH?

As **Síndromes de Ehlers-Danlos (SED)** são um grupo heterogêneo de doenças hereditárias do tecido conjuntivo comumente caracterizadas por **hipermobilidade articular**, pele macia e hiperextensível, **fragilidade tecidual**, cicatrização anormal e hematomas fáceis. Atualmente, são reconhecidos **14 subtipos de SED**, 13 deles com base genética monogênica conhecida (associados a um total de 20 genes) e 1 deles ainda sem base genética (SED hipermóvel, que é a forma mais prevalente de SED)

Já os **Transtornos do Espectro de Hipermobilidade (TEH)**, anteriormente denominados de Síndrome da Hipermobilidade Articular, constituem um diagnóstico residual para aqueles pacientes com hipermobilidade articular sintomática, que, embora possam apresentar em cada caso uma variedade de sintomas e comorbidades, de intensidades distintas, em diferentes áreas e sistemas do corpo, não atendem a todos os critérios clínicos do *checklist* da SED hipermóvel ou tampouco dos demais subtipos de SED ou de outras doenças do tecido conjuntivo. De etiologia múltipla e ainda incerta, são reconhecidos hoje 4 subtipos de TEH, conforme a forma de hipermobilidade presente: generalizado, periférico, localizado e histórico.

Diagnóstico SED Hipermóvel

Para alcançar o diagnóstico clínico do subtipo SED hipermóvel, cujas bases moleculares ainda são desconhecidas, e sendo a forma mais prevalente (menos rara) entre os 14 subtipos de Síndromes de Ehlers-Danlos, o paciente dependerá que o médico responsável por sua investigação verifique a presença simultânea dos três critérios indicados no checklist da nosologia de 2017, inclusive o Critério 1 que é o da Hipermobilidade Articular Generalizada, tendo como base o escore de Beighton.

Sintomatologia e comorbidades

Seja nos pacientes com SED ou com TEH, são bastante frequentes sintomas e queixas como dor e fadiga crônicas, e instabilidade articular, além de comorbidades variadas que podem atingir diferentes sistemas no corpo, incluindo distúrbios musculoesqueléticos, imunológicos, gastrointestinais, neurológicos, cardiovasculares, respiratórios, urinários, ginecológicos, oculares, dermatológicos, endócrino-metabólicos, disfunções orais, transtornos do sono, psiquiátricos e do neurodesenvolvimento, disautonomias (POTS e Síndrome Vasovagal), Síndrome de Ativação dos Mastócitos (SAM), neurodivergências (TEA, TDAH e AH/SD) e maior suscetibilidade de desenvolver doenças autoimunes durante a vida (a exemplo da doença celíaca, artrite reumatoide, LES, EA e doença de Sjögren).

Epidemiologia

O TEMPO MÉDIO PARA UM DIAGNÓSTICO É DE 10 A 12 ANOS



A jornada diagnóstica pode ser bastante traumática para os sedianos, inclusive em razão do *gaslighting* médico ou de outros profissionais de saúde (quando desacreditam ou invalidam o relato do paciente, desconsiderando ou minimizando seus sentimentos e incômodos, negando os sintomas referidos, deixando de solicitar exames e fingindo normalidade sobre dores e frustrações ao afirmarem que elas existiriam simplesmente por conta do "emocional" do indivíduo).

Fonte: [Trudgian; Flood \(2024\)](#); [Halverson; Penwell; Francomano \(2023\)](#); [Hamra \(c2025\)](#)

Prevalência internacional:

SED: 1 em 5.000

SED + TEH: 1 em 500



Fonte: [Malfait et al. \(2017\)](#); [Demmler et al. \(2019\)](#); [Malfait et al. \(2020\)](#); [The Ehlers-Danlos Society \(c2025a\)](#)

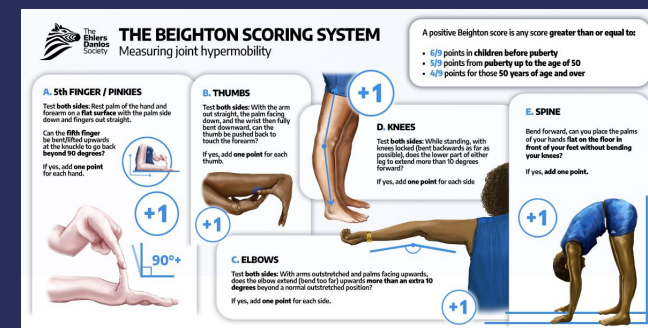
Estimativa populacional no Brasil:

mais de 42 mil pessoas com SED

mais de 426 mil pessoas com SED ou TEH



Fonte: [IBGE \(2025\)](#)



Fonte: [The Ehlers-Danlos Society \(c2025b\)](#)