

ISSN: 2340-3438

Edita: Sociedad Gallega de
Otorrinolaringología.

Periodicidad: continuada.

Web: www.sgorl.org/revista

Correo electrónico:

actaorlgallega@gmail.com

SGORL PCF
Sociedad Gallega de Otorrinolaringología
y Patología Cervicofacial



Acta Otorrinolaringológica Gallega

Caso clínico

Estenose subglótica em adulto com síndrome de Ehlers

Danlos – manifestação rara

Subglottic stenosis in adults with Ehlers Dan- los syndrome - rare manifestation

Sandra Augusto, Jorge Miguéis, Anita Cunha, Pedro Tomé
Serviço de ORL do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Recibido: 10/11/2016 Aceptado: 26/12/2016

Resumo

Introdução: A síndrome de Ehlers-Danlos (SED) é um distúrbio genético do tecido conjuntivo e síntese do colagénio que apresenta vários padrões de transmissão genética e diferentes fenótipos, com uma gama bastante variável de apresentações clínicas. Apesar dos distúrbios do foro ORL não serem as manifestações clínicas mais comuns, os defeitos do colagénio podem afetar a laringe, provocando sintomas como disфония, disfagia e parestesias faríngeas. Caso Clínico: doente do sexo feminino, 43 anos de idade, com antecedentes de SED, seguida no nosso serviço por disфония associada a episódios de dispneia. Ao exame objetivo, nomeadamente à videolaringoscopia apresenta estenose subglótica, tendo sido submetida a dilatações subsequentes e aplicação de mitomicina C. Mantém-se estável mas com vigilância e controlo regular. Conclusão: a SED é uma entidade cuja prevalência é muito variável e isto deve-se à maior ou menor suspeita diagnóstica, sendo fundamental identificar os sintomas associados aos vários subtipos da doença, de modo a excluir quadros mais graves, como é exemplo a estenose laríngea descrita. Após uma revisão da literatura sobre este tema, não pare-

Correspondencia: Sandra Sofia Dias Augusto

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

Correo electrónico: Sandra.d.augusto@gmail.com

ce haver relatos de casos semelhantes ao descrito, o que vem reforçar a importância de discutir este tema, já que é uma situação clínica rara e grave.

Palavras-Chave: Estenose subglótica, Síndrome Ehlers-Danlos, Laringe

Abstract

Introduction: Ehlers-Danlos syndrome (EDS) is a genetic disorder of connective tissue and collagen synthesis that displays various patterns of genetic transmission and different phenotypes, with a highly variable range of clinical presentations. Despite ORL disorders are not the most common clinical manifestations, collagen defects can affect the larynx, causing symptoms such as dysphonia, dysphagia and pharyngeal paresthesias. Case Report: female patient, 43 years old, with a history of EDS, observed in our service by dysphonia with episodes of dyspnea. At the physical examination, including the videolaryngoscopy, she has a severe subglottic stenosis, and was submitted to subsequent laryngeal dilatation and application of mitomycin C. It remains stable but with vigilance and regular control. Conclusion: The EDS is an entity whose prevalence is highly variable and the diagnostic suspicion is essential to identify the symptoms associated with various subtypes of the disease, to exclude severe cases, as exemplified by the laryngeal stenosis described. After a review of the literature, we do not see reports of cases similar to that described, which reinforces the importance of discussing this issue, since it is a rare and severe clinical situation.

Keywords: Subglottic Stenosis, Ehlers-Danlos Syndrome, Larynx

Introducción

A síndrome de Ehlers Danlos (SED) é um grupo de doenças do tecido conjuntivo com produção de fibras de colagénio anormais na pele, ligamentos, vasos sanguíneos e diversos órgãos¹.

Apresenta vários padrões de transmissão genética e uma gama bastante variável de apresentações clínicas que incluem habitualmente: hiper mobilidade articular, hiper extensibilidade da pele e fragilidade do tecido conjuntivo.

Pode ser subdividida nas variantes clássica, hiper mobilidade articular, vascular, cifoescoliose, artrocalásia, dermatosparaxia, tendo por base as diferentes alterações genéticas da síntese dos colágenos tipo I, III e/ou V². É fundamental o reconhecimento precoce da SED, já que algumas variantes apresentam risco de lesões físicas e, em variantes mais graves, há risco até de morte.

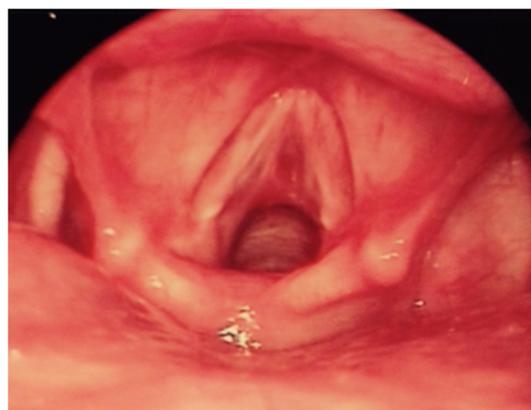
Apesar dos distúrbios e sintomas da cabeça e pescoço não serem as manifestações clínicas mais comuns, os defeitos do colagénio podem afetar a laringe, provocando sintomas como disfonia, disfagia e parestesias faríngeas³.

Caso Clínico

Doente do sexo feminino, 43 anos de idade, enfermeira, seguida no nosso serviço desde 1999 por quadro de disфонia persistente associada a episódios de dispnea para esforços. Trata-se de uma doente com antecedentes de SED diagnosticado aos 3 anos de idade, com clínica associada à síndrome: articulações instáveis e hiperextensão, pele fina e elástica, problemas de cicatrização, fraqueza muscular, mialgias e artralgias. Realçar antecedentes de cirurgia oftalmológica com entubação orotraqueal na infância, e desde então episódios esporádicos de disфонia. Antecedentes familiares: mãe com SED.

Ao exame objectivo, apresentava à observação da orofaringe, palato alto e estreito e fragilidade da mucosa gengival/cavidade oral. À nasofaringolaringoscopia, evidenciava sinéquia anterior de aspecto inflamatório/cicatricial e cordas vocais revestidas por mucosa com rede vascular exuberante (figura 1).

Figura 1: Nasofibrosopia: Sinéquia anterior subglótica.



Efectuou TC laríngea sem alterações e foi encaminhada para terapia da fala e controlo laringoscópio regular.

Permaneceu estável, com disфонia, durante 13 anos. Em 2012 iniciou episódios de dispnea, com estenose subglótica marcada (figura 2).

Nessa sequência, foi submetida a terapêutica com laser CO2 e aplicação de Mitomicina C, com resultados favoráveis (figura 3), sem efectuar ressecção e estudo histológico do tecido estenosado.

Até ao momento (em 4 anos) foi necessário efectuar três dilatações laríngeas por recidiva da estenose, encontrando-se a doente estável, mas com prognóstico funcional (vocal) reservado (figura 4).



Figura 2: Nasofibrosopia: Estenose subglótica marcada.



Figura 3: Nasofibrosopia: Após aplicação de laser CO2 + Mitomicina C.

Figura 4: Nasofibroscopia atual



Discusión

A estenose laríngea consiste num estreitamento congénito ou adquirido das vias aéreas, que pode afetar a região supraglótica, glótica e subglótica, sendo esta última a mais frequentemente envolvida ^{4,5}.

No caso apresentado, a estenose subglótica está associada a um distúrbio genético do tecido conjuntivo, cuja prevalência é bastante variável, de 1:5000 a 1:150000 habitantes e esta variabilidade deve-se à maior ou menor suspeita diagnóstica⁶.

O diagnóstico nem sempre é óbvio, sendo feito normalmente na idade adulta.

As manifestações clínicas variam de acordo com o subtipo da Síndrome de Ehlers-Danlos que o doente possui, e apesar das manifestações do foro ORL não serem muito frequentes, este distúrbio pode afetar a laringe.

Frequentemente estes doentes apresentam alterações da cavidade oral, como fragilidade da mucosa gengival e cavidade oral, com hemorragia excessiva, palato ogival, periodontite de início precoce, hipoplasia do esmalte, entre outros⁷. Apesar do envolvimento laríngeo ser raro, estão já descritos alguns distúrbios laríngeos associados à síndrome. Desuter et al descreve um caso de afonia associada a mobilidade laríngea normal, mas com rutura do epitélio da corda vocal (exposição do ligamento e hemorragia no espaço de Reinke)⁸. Rimmer et al descreve 2 casos de disфонia, um associado a imobilidade da hemilaringe e outro associado a mobilidade reduzida da articulação cricoaritenóideia⁹. Goodhall et al descreve um caso de luxação recorrente da laringe devido à hipermobilidade e fragilidade dos tecidos, permitindo a rotação do complexo laríngeo em espiral, causando oclusão reversível da traqueia¹⁰. Eugenie Due et al descreve um caso de hemorragia recorrente da corda vocal, por microaneurisma, que cedeu ao tratamento com laser CO₂¹¹. No nosso caso clínico, recorreremos também ao tratamento com laser CO₂, permitindo uma boa hemostasia e pouca lesão tecidual com menor reação cicatricial. A taxa de sucesso do laser varia entre 44% e 66% dependendo da metodologia aplicada e do tipo de estenose.^{12,13}

Há ainda referência a casos com episódios recorrentes de obstrução da via aérea superior devido a hipermobilidade laríngea¹⁴, no entanto não há relatos de casos de estenose laríngea descritos na PUBMED/MEDLINE, o que vem reforçar a importância de discutir este tema.

Este caso representa um marco importante na compreensão do aumento da incidência de disфонia e / ou disfagia dentro da população de doentes com SED, e a existência de estenose subglótica deve ser considerada uma possibilidade em todo o espectro da síndrome de Ehlers-Danlos.

Pensamos que a fragilidade dos tecidos, associada a alteração da síntese do colagénio que é característica desta síndrome, seja a causa subjacente à estenose laríngea encontrada. No entanto, a maioria

das manifestações otorrinolaringológicas subjacentes a esta síndrome não estão associadas a distúrbios de cicatrização e como tal, não podemos descartar a coexistência de uma estenose subglótica idiopática independentemente do SED.

Em conclusão, embora os problemas de laringe não estejam descritos nos principais critérios clínicos para o diagnóstico de qualquer subtipo, os doentes podem apresentar clínica otorrinolaringológica, incluindo sintomas de disfonia, disfagia, dispneia e parestesias faríngeas.

Não existe cura para esta síndrome, contudo, o tratamento pode ajudar a gerir os sintomas e evitar complicações posteriores, sendo fundamental identificar os sintomas associados aos vários subtipos da doença, de modo a excluir quadros mais graves, como é exemplo a estenose laríngea descrita.

Declaración de conflicto de intereses: Sem conflito de interesses a declarar.

Bibliografía

- 1- Sobey G. Ehlers-Danlos syndrome: how to diagnose and when to perform genetic tests. Arch Dis Child. 2015;100(1):57-61.
- 2- Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. Ehlers-Danlos National Foundation (USA) and Ehlers-Danlos Support Group (UK). Am J Med Genet. 1998;77(1):31-7.
- 3- Hunter A, Morgan A, Bird H. A survey of Ehlers-Danlos syndrome: hearing, voice, speech and swallowing difficulties. Is there an underlying relationship? Br J Rheumatol. 1998; 37: 803-804.
- 4- Cotton RT, Evans JNG. Laryngotracheal reconstruction in children: five year follow up. Ann Otol Rhinol Laryngol. 1982; 90:516.
- 5- Borowiecki B, Croft CB. Experimental animal model of subglottic stenosis. Ann Otol, 1977; 86: 835.
- 6- Pyeritz RE. Ehlers-Danlos syndrome. N Engl J Med. 2000; 342:730-2.
- 7- Létourneau Y, Pérusse R, Buithieu H. Oral manifestations of Ehlers-Danlos síndrome. J Can Dent Assoc. 2001; 67:330-4
- 8- Desuter G, Gardiner Q, Dahan K. Laryngeal signs of Ehlers Danlos syndrome in an adult: the first case reported. Otolaryngol Head Neck Surg. 2009; 141: 428-429.
- 9- Rimmer J, Giddings CE, Cavalli L, Hartley BE. Dysphonia--a rare early symptom of Ehlers--Danlos syndrome? Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2008; 72: 1889-1892
- 10- Goodall AF, Qureshi EH, Siddiq MA. Recurrent Laryngeal Dislocation in Ehlers-Danlos Syndrome. J Otol Rhinol. 2014; 3:5.
- 11- Due E, Tan M. Successful CO2 laser ablation of true vocal fold microaneurysm in a patient with Ehler-Danlos Syndrome. Otolaryngol Head Neck Surg. 2013; 149: 959-60
- 12- Dedo HH, Soony CD. Endoscopic laser repair of posterior glottic, subglottic and tracheal stenosis by division of microtrapdoor flap. Laryngoscope. 1984; 94: 445-450.
- 13- Shapshay SM, Beamis JF, Hybels RL, Bohigian RK. Endoscopic treatment of subglottic and tracheal stenosis by radial laser incision and dilation. Ann Otol Rhinol Laryngol. 1997; 96: 661-664.
- 14- Chatzoudis D, Kelly TJ, Lancaster J, Jones TM. Upper airway obstruction in a patient with Ehlers-Danlos Syndrome. Ann R Coll Surg Engl. 2015; 97(3)