



<b>Título:</b>	<b>CORRELAÇÃO GENÉTICA E MANIFESTAÇÕES CARDIOVASCULARES NA SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR</b>		
<b>Autores:</b>	Carolina Faccin Da Ros Luiza Haas Jacobus Maria Carolina Hirsch Tales Mateus Rachor Isabela Alles Antônia Haas Hoppe Camila Ferreira Overbeck Vitor Petry Thiele Júlia Beatriz da Silva Furtado Andreia Koché		
<b>Área</b>	<input type="checkbox"/> Humanas <input type="checkbox"/> Sociais Aplicadas <input checked="" type="checkbox"/> Biológicas e da Saúde <input type="checkbox"/> Exatas, da Terra e Engenharias	<b>Dimensão:</b>	<input type="checkbox"/> Ensino <input checked="" type="checkbox"/> Pesquisa <input type="checkbox"/> Extensão <input type="checkbox"/> Inovação
<b>INTRODUÇÃO:</b> A síndrome de Ehlers-Danlos vascular (SEDv) é uma doença rara, de caráter autossômico dominante, caracterizada por fragilidade dos vasos sanguíneos e risco elevado de dissecções e rupturas arteriais espontâneas. Estima-se uma prevalência entre 1:50.000 e 1:200.000 indivíduos, correspondendo a um dos subtipos mais graves da síndrome. As manifestações cardiovasculares ocorrem precocemente, e cerca de 25% dos pacientes apresentam uma complicação grave antes dos 20 anos de idade. A condição está relacionada, principalmente, a mutações no gene COL3A1, que resulta em perda da integridade vascular e em casos mais raros, mutações no TNXB também podem estar implicadas. O impacto clínico é expressivo e apresenta elevada morbimortalidade.			
<b>OBJETIVO:</b> Analisar as principais alterações genéticas associadas à síndrome de Ehlers-Danlos vascular e discutir suas repercussões cardiovasculares. <b>METODOLOGIA:</b> Revisão sistemática da literatura, de artigos publicados nas bases de dados PubMed, Web of Science e Scopus, a partir dos descritores, e seus equivalentes em inglês: “Síndrome de Ehlers-Danlos”, “Cardiologia” e “Genética”, presentes no DeCS/MeSH, manejados a partir do operador booleano AND. Foram incluídos artigos de acesso aberto, a partir de 2019, de língua inglesa ou portuguesa. Excluíram-se os textos duplicados e que não abordaram o objetivo. <b>PRINCIPAIS RESULTADOS:</b> Conforme critérios, 90 trabalhos foram encontrados e 5 selecionados. A SEDv está fortemente associada a mutações no COL3A1, gene responsável pela síntese do colágeno tipo III, cuja alteração compromete a integridade da matriz extracelular e explica a fragilidade vascular. As mutações do tipo missense, em			



especial aquelas que envolvem substituições de glicina na tríplice hélice, estão associadas a fenótipos mais graves por interferirem no dobramento correto da molécula de colágeno. Já mutações que resultam em haploinsuficiência tendem a gerar quadros menos severos. Além disso, mutações no TNXB, ligadas à deficiência de tenascina-X, estão relacionadas ao subtipo hipermóvel, repercutindo em instabilidade tecidual e manifestações cardiovasculares como vasos hipotônicos, hipotensão ortostática e taquicardia postural. Estudos multicêntricos mostram que 61% a 77% dos pacientes apresentam aneurismas ou dissecções arteriais, geralmente em idade precoce, acometendo com maior frequência as artérias mesentéricas, cerebrovasculares, renais e ilíacas. A fistula carótido-cavernosa ocorre em até 10% dos casos e é considerada quase patognomônica. Estudos com ressonância magnética demonstraram redução significativa da fração de ejeção do ventrículo esquerdo e direito, além de associação entre maior volume diastólico final do VE e risco aumentado de aneurismas e dissecções. A regurgitação tricúspide foi a valvopatia mais prevalente, em cerca de um terço dos pacientes avaliados. **CONCLUSÕES:** A SEDv é caracterizada por fragilidade arterial e alto risco cardiovascular precoce, principalmente associada a mutações no COL3A1. Essas descobertas reforçam que a heterogeneidade genética pode influenciar tanto a gravidade quanto a variedade de apresentações clínicas, evidenciando a importância do acompanhamento genético e clínico rigoroso para prevenção e manejo adequados.

**Link do Vídeo:**

[https://drive.google.com/file/d/1NAUGm\\_XzgZMmOl19ioJVSq1DcnXpBTi8/view?usp=sharing](https://drive.google.com/file/d/1NAUGm_XzgZMmOl19ioJVSq1DcnXpBTi8/view?usp=sharing)