

# EHLERS-DANLOS, enfermedad rara pero no invisible



Leticia Mendieta Díaz (Rotatorio Pediatría)  
Tutora: Dra. Olga Gómez, Escolares

Servicio de Pediatría, HGUA

# Anamnesis

Varón de **10 años** que consulta porque desde los 7 presenta:

- **Luxación** de hombro derecho tras ejercicio leve
- **Luxación** hombro izquierdo de manera espontánea
- **Luxación** rodilla derecha
- **Luxación** tobillos
- **Subluxaciones** de cadera
- **Múltiples luxaciones** de dedos de manos y pies y muñecas
- **Sinovitis** de cadera en 2 ocasiones
- **Osteocondritis** calcánea

# Antecedentes

- **AP:** No RAMc. Vacunación en regla. Talla baja y bajo peso en seguimiento por Endocrinología Infantil. Pies **planos-valgos**. **Reflujo gastroesofágico**
- **AF:** Abuelo materno múltiples **aneurismas aórticos** y **fragilidad capilar**

# Exploración

- Buen aspecto general. Normohidratado, normocoloreado
- Lesiones hipopigmentadas frontales compatibles con pitiriasis (seguimiento por Dermatología)
- **Dorsiflexión pasiva 5º dedo  $>90^\circ$  y aposición pasiva pulgares hasta antebrazo presente bilateral, estiramiento piel antebrazo: derecho 3 cm, izquierdo 2 cm**

Sospecha clínica: **Síndrome de hiperlaxitud**

# Pruebas complementarias

## SCORE BEIGHTON

Dorsiflexión pasiva 5<sup>o</sup> dedo:  
**2/2**

Aposición pulgares: **2/2**

Hiperextensión rodillas: 0/2

Hiperextensión codos: 0/2

Flexión tronco: 0/1

**TOTAL: 4/9**



## SCORE BRIGHTON

Criterios mayores:

- Artralgias >3 meses
- duración de >4 articulaciones: 0
- Beighton >4/9: **1**

Criterios menores:

- Artralgias: **1**
- >3 lesiones tejidos blandos: **1**
- Dislocación articular: **1**
- Hábito marfanoide: 0
- Piel anormal: 0
- Signos oculares: 0
- Venas varicosas: 0
- Prolapso válvula mitral: 0

**TOTAL: 1 criterios mayores  
y 3 menores**

# Pruebas complementarias

## SCORE BEIGHTON

Dorsiflexión pasiva 5<sup>o</sup> dedo:  
**2/2**

Aposición pulgares: **2/2**

Hip **HIPERLAXITUD**

Hiperextensión codos: 0/2

Flexión tronco: 0/1

**TOTAL: 4/9**



## SCORE BRIGHTON

Criterios mayores:

- Artralgias >3 meses

duración de >4 articulaciones: 0

### Sdme. Hiperlaxitud:

• 2 criterios mayores, o  
de:

• **1 criterio mayor y 2  
menores**, o de:

• 4 criterios menores

- Signos oculares: 0

- Venas varicosas: 0

- Prolapso válvula mitral: 0

**TOTAL: 1 criterios mayores  
y 3 menores**

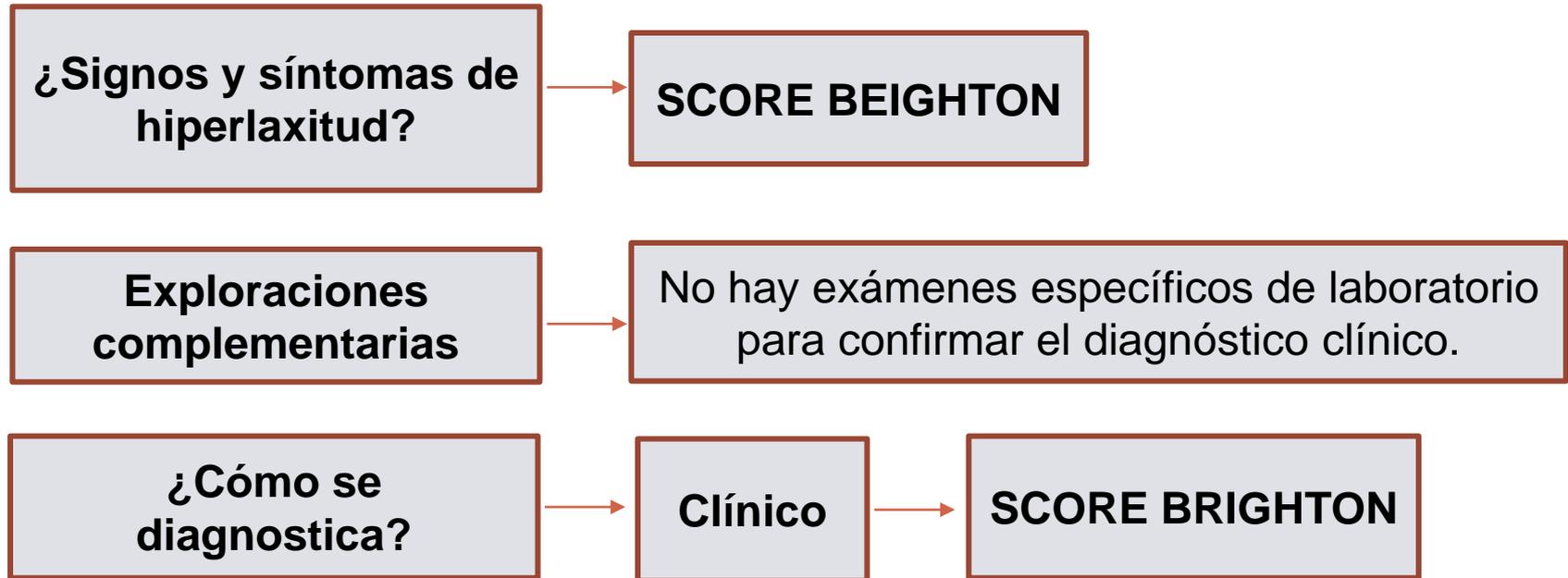
# Síndrome Ehlers Danlos

- Grupo heterogéneo de enfermedades de origen genético, del **tejido conectivo**, que consiste en una alteración del colágeno que afecta a todo el organismo provocando **fragilidad capilar, fatiga y dolores crónicos**
- 6 tipos:
  - Tipo I y II: Clásico
  - **Tipo III: Hiperlaxitud**
  - Tipo IV: Vascular
  - Tipo V: Ligado al X
  - Tipo VI: Cifoescoliosis

# Diagnóstico diferencial

TIPO	DEFECTO EN GENES	DESCRIPCIÓN
<b>SED 3 HIPERMOVILIDAD ARTICULAR</b>	Desconocido	Prevalencia: Afecta entre 1/5000 a 1/15000 Autosómico-dominante Único tipo no diagnosticable mediante biopsia de piel o tejidos. Se emplean <b>observaciones clínicas</b>
<b>SED 1 Y 2 CLÁSICO</b>	COL5A1, COL5A2	Prevalencia: de 2 a 5 entre 100000 habitantes
<b>SED 4 VASCULAR</b>	COL3A1	Prevalencia: 1/100000 Es clínicamente <b>grave</b> . Estudios pasados sitúan la expectativa de vida entorno a los 48 años
<b>SED 6 CIFOSCOLIOSIS</b>	Lisis hidroxilasa	Prevalencia: menos de 60 casos declarados
<b>Síndrome de MARFAN</b>	Fibrilina-1 y TFGBR2	Prevalencia: 1/3000 a 1/5000 Manifestaciones esqueléticas, disección y <b>aneurismas de aorta, luxación cristalino</b> , ectasia dural y afectación pulmonar y de piel
<b>OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA</b>	COL1A1, COL1A2	<b>Esclerótica azul, fracturas óseas múltiples</b> (osteoporosis), sordera, hipermovilidad pies planos

# Diagnóstico EHLERS-DANLOS tipo 3



## Tratamiento EHLERS-DANLOS tipo 3

No hay tratamiento curativo del SHA, por lo que el tratamiento es sintomático. Es posible que en el futuro la terapia génica, sea una solución

## Plan/tratamiento

- Se completa estudio oftalmológico, cardiológico y genético sin alteraciones
- Evitar ejercicios de contacto y sobrecarga articular
- **Rehabilitación** infantil
- Analgesia si dolor

## Evolución

Continua presentando numerosas luxaciones que limitan su actividad diaria, **astenia** y cefalea

# Bibliografía

- Pauker S, Stoler J. Clinical manifestations and diagnosis of Ehlers-Danlos syndromes. In: UpToDate, Helen V Firth (Ed), UpToDate (Accessed on November, 04, 2016)
- Bravo J. Ehlers-Danlos syndrome, with special emphasis in the joint hypermobility syndrome. Rev Méd Chile 2009; 137: 1488-97
- Grahame R. Brighton. Diagnosis Criteria for the Benign Joint Hypermobility Syndrome. Br. J Rheumatol 2000; 27: 1777-79.
- Beighton PH, Solomon L, Soskolone CL. Articular mobility in an African population. Am. Rheum. Dis.1973; 32 : 413-18.

*Asociación Nacional de Síndrome de Ehlers-Danlos Hiperlaxitud:*

<https://ehlersdanlos.org.es/>



***“Es difícil ponerse en la piel de los demás cuando algo afecta a muy pocos, sin embargo, todos los que sufren alguna enfermedad rara constituyen en su conjunto una gran reto para el sistema sanitario, el cual debe volcarse para que todos tengamos las mismas posibilidades”***

**Agradecimiento especial a Olga, Pedro e Inma por su ayuda y tiempo dedicado en estas semanas de rotatorio.  
Muchas gracias**

