

La hiperlaxitud en Pediatría ¿es benigna?

Regina Penalva
Tutora: Olga Gómez

Índice

Hiperlaxitud articular

Síndrome de hiperlaxitud articular

Casos clínicos

Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hipermóvil

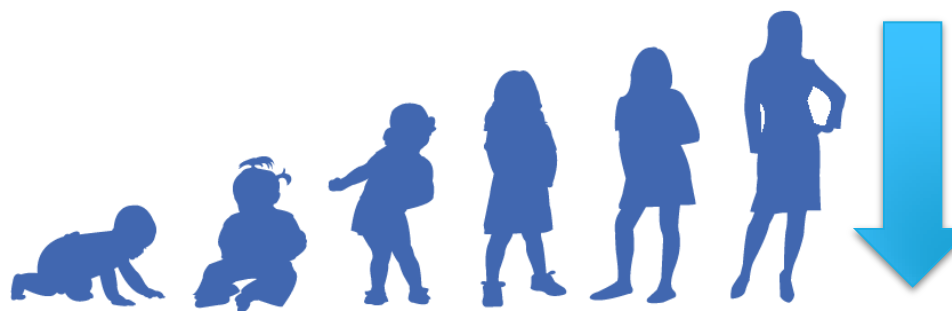


Hiperlaxitud articular



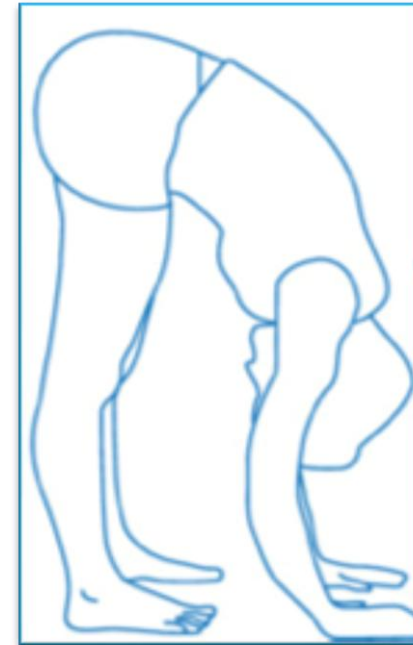
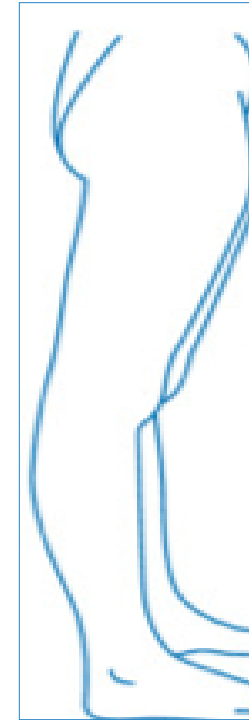
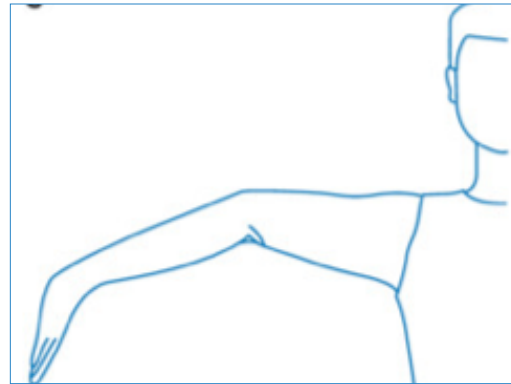
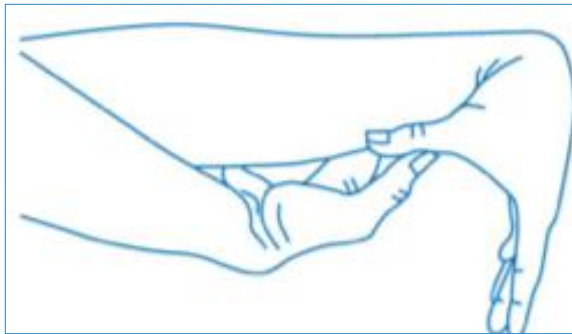
La hiperlaxitud articular se define como un rango de movilidad articular superior al considerado como normal

25-50%



Hiperlaxitud articular

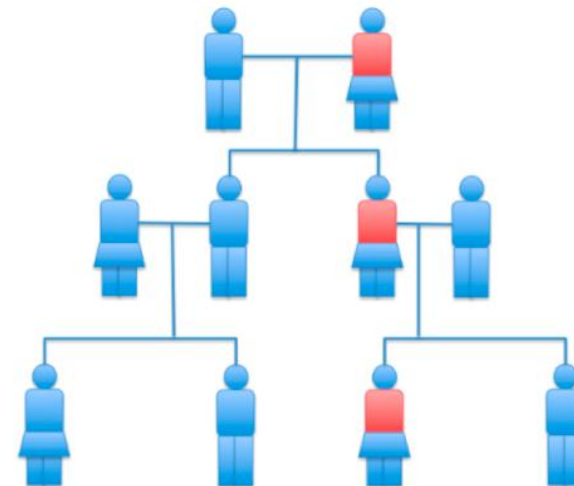
Criterios de Beighton (1973) : $\geq 4/9$



Síndrome de hipermovilidad articular

La hiperlaxitud acompañada de manifestaciones clínicas articulares y/o extrarticulares

10-30%



Manifestaciones clínicas



Manifestaciones clínicas



Esguinces articulares, lesiones ligamentosas o tendinosas

Luxaciones o subluxaciones recurrentes

Alteración en la propiocepción

Hábito marfanoide



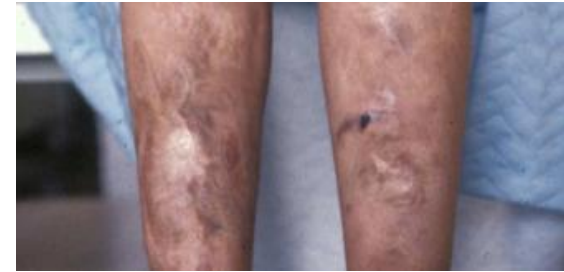
Manifestaciones clínicas

Piel hiperextensible

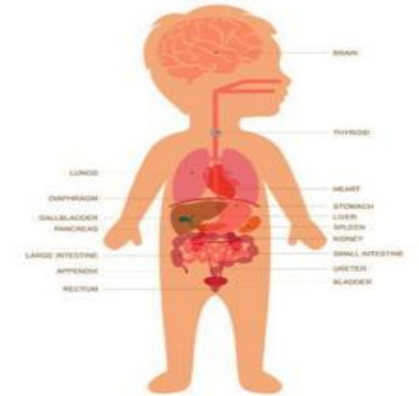
Hematomas

Cicatrices atróficas

Estrías atróficas



Manifestaciones clínicas



Gastrointestinales

Debilidad del suelo pélvico

Dolor crónico y fatiga

Disfunción autonómica cardiovascular



Abordaje diagnóstico

Criterios de Brighton (1998)

Tabla 1

Criterios de Brighton para el diagnóstico del síndrome de hipermovilidad articular benigno (1998)

Criterios principales:

Cuatro o más puntos de los criterios de Brighton
Artralgias durante más de 3 meses en al menos 4 articulaciones

Criterios menores:

De uno a 3 puntos de los criterios de Brighton
Artralgias en una, 2 o 3 articulaciones o lumbalgias o raquialgias durante más de 3 meses
Luxación o subluxación de más de una articulación, o de una articulación más de una vez
Tres o más lesiones periarticulares (epicondilitis, tenosinovitis, bursitis, etc.)
Hábito marfanoide (alto, delgado, aracnodactilia, ...)
Anomalías cutáneas: estriaciones, hiperextensibilidad, piel fina, etc.
Signos oculares: miopía o tipo antimongoloide
Varicosidades o hernias o prolapso uterino o rectal

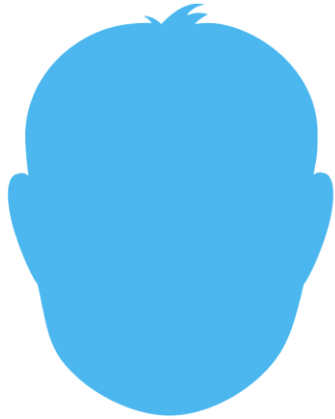


Diagnóstico:

2 Criterios principales
1 Criterio principal y 2 menores
4 Criterios menores
2 Criterios menores y familiar 1º grado afecto

Caso clínico

Niño de 10 años



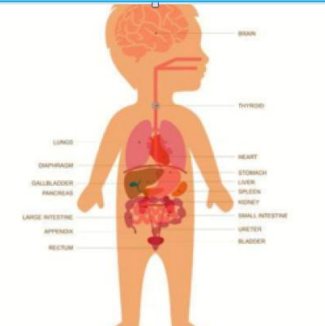
Manifestaciones clínicas



Luxaciones y
subluxaciones
Esguinces



Piel
hiperextensible



Reflujo
gastroesofágico
Astenia crónica
Artralgias
Sincope

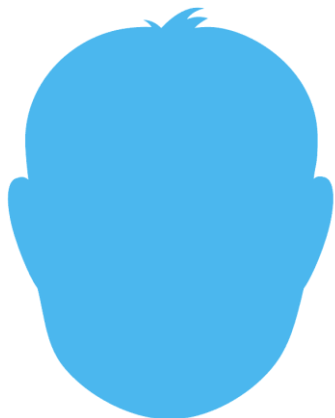
Exploración física

Estiramiento de la piel del antebrazo:
Derecho (3cm) e izquierdo (2 cm)

BEIGHTON	Izquierda	Derecha
Dorsiflexión pasiva 5ª dedo	1	1
Aposición pulgar	1	1
Hiperextensión rodillas	-	-
Hiperextensión codos	-	-
Flexión tronco	-	



Caso clínico



Criterios Brihngton:
Principales: Beighton 4/9
Menores: Artralgias, hiperextensibilidad de piel, luxaciones

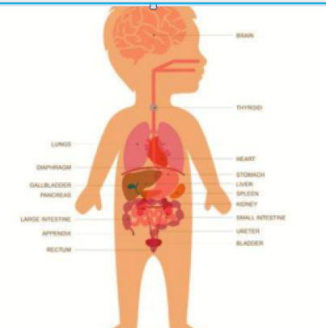
Manifestaciones clínicas



Luxaciones y
subluxaciones
Esguinces



Piel
hiperextensible



Reflujo
gastroesofágico
Astenia crónica
Artralgias
Sincope

Exploración física

Estiramiento de la piel del antebrazo:
Derecho (3cm) e izquierdo (2 cm)

BEIGHTON	Izquierda	Derecha
Dorsiflexión pasiva 5ª dedo	1	1
Aposición pulgar	1	1
Hiperextensión rodillas	-	-
Hiperextensión codos	-	-
Flexión tronco	-	



Caso clínico

Niña de 13 años



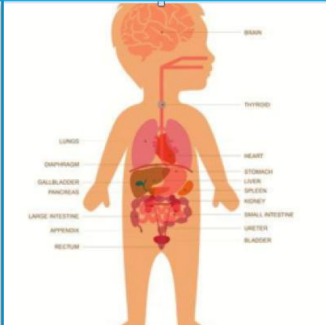
Manifestaciones clínicas



Luxaciones y
subluxaciones



Piel fina y laxa



Reflujo
gastroesofágico
Astenia crónica
Artalgias
Síncopes
vasovagales

Exploración física

Piel laxa (<1cm)

BEIGHTON	Izquierda	Derecha
Dorsiflexión pasiva 5ª dedo	1	1
Aposición pulgar	1	
Hiperextensión rodillas	-	1
Hiperextensión codos	1	-
Flexión tronco	-	



Servicio de Pediatría

DEPARTAMENTO DE SALUD ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Caso clínico



Criterios Brihgton:
Mayores: Beighton 5/9
Menores: Artralgias, piel laxa, luxaciones

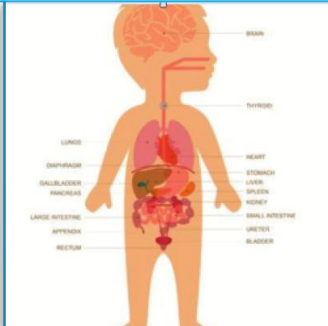
Manifestaciones clínicas



Luxaciones y
subluxaciones



Piel fina y laxa



Reflujo
gastroesofágico
Astenia crónica
Artalgias
Síncopes
vasovagales

Exploración física

Piel laxa (<1cm)

BEIGHTON	Izquierda	Derecha
Dorsiflexión pasiva 5ª dedo	1	1
Aposición pulgar	1	
Hiperextensión rodillas	-	1
Hiperextensión codos	1	-
Flexión tronco	-	



Servicio de Pediatría

DEPARTAMENTO DE SALUD ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Caso clínico

Niña de 13 años



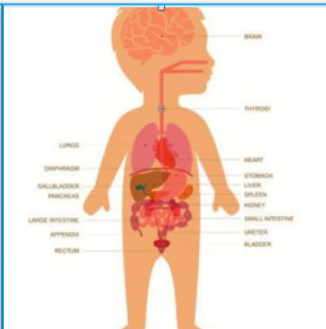
Manifestaciones clínicas



Luxaciones y
subluxaciones



Piel laxa



Astenia crónica
Artralgias
Síncopes
vasovagales
Prolapso mitral
leve

Exploración física

Piel laxa

BEIGHTON	Izquierda	Derecha
Dorsiflexión pasiva 5ª dedo	1	1
Aposición pulgar	1	1
Hiperextensión rodillas	Dudoso 0-2	
Hiperextensión codos	1	1
Flexión tronco	1	



Caso clínico



Criterios Brihgton:
Mayores: Beighton 7-9/9, artralgias durante 3 meses

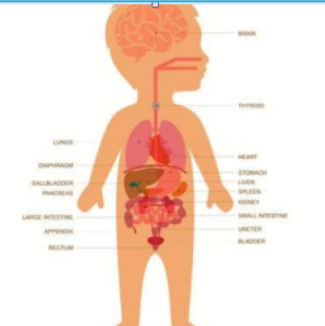
Manifestaciones clínicas



Luxaciones y
subluxaciones



Piel laxa



Astenia crónica
Artralgias
Síncopes
vasovagales
Prolapso mitral
leve

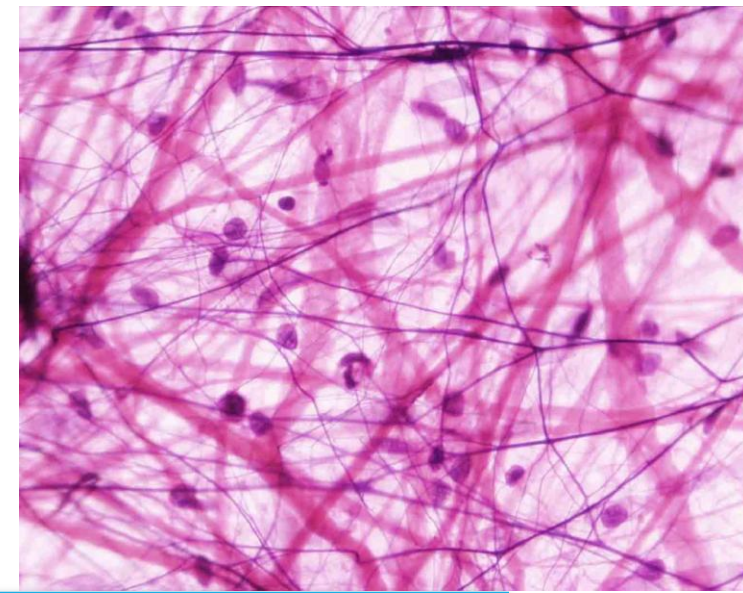
Exploración física

Piel laxa

BEIGHTON	Izquierda	Derecha
Dorsiflexión pasiva 5ª dedo	1	1
Aposición pulgar	1	1
Hiperextensión rodillas	Dudoso 0-2	
Hiperextensión codos	1	1
Flexión tronco	1	



Síndromes de Ehlers-Danlos



Trastornos genéticos relativamente raros del tejido conectivo

Clínica: hiperextensibilidad de la piel, hipermovilidad articular y fragilidad del tejido conectivo

Frecuencia: 1 en 5000

Nueva clasificación internacional (2017): 13 tipos, siendo el tipo hipermóvil → más frecuente

Criterios diagnósticos: clínicos y distintos

Alteraciones en los genes que afectan a la síntesis y procesamiento de fibras de colágeno

Utilidad de las pruebas genéticas, excepto para el tipo hipermóvil

Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo hipermóvil

Criterio 1: Score de Beighton positivo

Puntuación Beighton	
6	Prepúberes
5	Pubertad- 50 años
4	> 50 años



Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo hipermóvil

Criterio 2: deben estar presentes 2 o más de las siguientes características (A, B y C)



A

5 o más de las siguientes manifestaciones sistémicas de un trastorno generalizado del tejido conectivo

Piel inusualmente suave o aterciopelada

Hiperextensibilidad leve de la piel

Estrías inexplicables

Pápulas piezogénicas bilaterales del talón

Hernias abdominales recurrentes o múltiples

Cicatrices atróficas que involucran al menos 2 sitios

Prolapso del suelo pélvico, rectal o uterino en ausencia de embarazo o morbilidad obesidad

Apiñamiento dental y paladar alto o estrecho

Aracnodactilia

Relación entre el brazo y la altura $\geq 1,05$

Prolapso de la válvula mitral

Dilatación de la raíz aórtica con Z- score > 2 desviaciones estándares

B

Antecedentes familiares

1 o más familiares de primer grado

C

Al menos 1 de las siguientes complicaciones musculoesqueléticas

Al menos 3 meses de dolor diario en 2 o más extremidades

Dolor crónico generalizado durante al menos 3 meses

Luxaciones articulares recurrentes o inestabilidad articular franca, en ausencia de traumatismos

A. ≥ 3 luxaciones atraumáticas en la misma articulación o ≥ 2 luxaciones atraumáticas en 2 articulaciones diferentes que ocurren en diferentes momentos

B. Confirmación médica de inestabilidad articular atraumática en 2 o más sitios



Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo hipermóvil

Criterio 3: se deben cumplir todos los requisitos siguientes

Ausencia de fragilidad de la piel

Exclusión de otros trastornos adquiridos del tejido conectivo, incluidos condiciones reumatológicas autoinmunes (p.ej: Lupus sistémico, Artritis reumatoide ...)

Exclusión de diagnósticos alternativos que también pueden incluir hipermovilidad articular por medio de hipotonía o laxitud del tejido conectivo

- Trastornos neuromusculares (p.ej: Miopatía de Bethlem)
- Trastornos hereditarios del tejido conectivo (p.ej: otros tipos del Sd. Ehlers-Danlos, Sd. Marfan, Cutis laxa, Sd. Larsen ...)
- Displasias esqueléticas ((p.ej: Osteogenésis imperfecta)

Abordaje diagnóstico

Historia clínica y exploración física

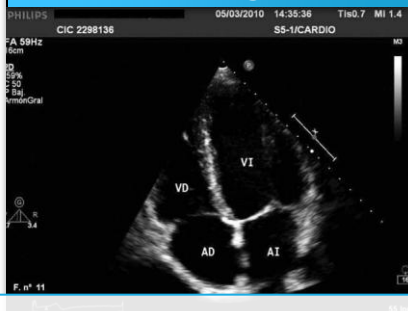


Análisis de sangre



Hemograma y coagulación
Metabolismo calcio-fósforo
Parámetros reumatológicos

Ecocardiograma



Prolapso de la válvula mitral
Dilatación de la raíz aórtica

Examen oftalmológico



Patología del cristalino

Pruebas genéticas



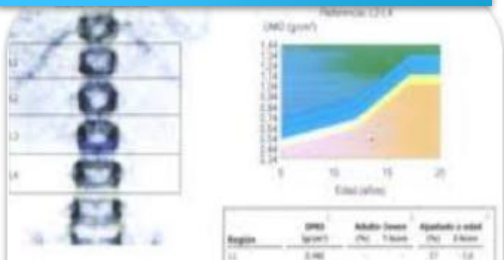
Seguimiento multidisciplinar

Fisioterapia- Rehabilitación/Traumatología



Ejercicios de baja resistencia

Densitometría ósea



Mayor riesgo de osteoporosis

Cardiología



Seguimiento cada 2-5 años

Disfunción autonómica



Oftalmología



Seguimiento anuales

Apoyo psicosocial



Ansiedad
Depresión
Limitaciones en la vida diaria



28 de febrero

Día Mundial de las Enfermedades Raras



Servicio de Pediatría

DEPARTAMENTO DE SALUD ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Conclusiones

Hiperlaxitud articular → frecuente

Criterios diagnósticos clínicos

Importancia del abordaje y seguimiento multidisciplinar del Sd. Ehlers-Danlos

Transición adecuada a la unidad de adultos (Unidad de Enfermedades Minoritarias)

Bibliografía

Pauker S, Stoler J. Clinical manifestations and diagnosis of Ehlers-Danlos syndromes. UpToDate [Internet]. 2020 [cited 11 February 2020]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/clinical-manifestations-and-diagnosis-of-ehlers-danlos-syndromes>

Grahame R, Hakim A. Joint hypermobility syndrome. UpToDate [Internet]. 2020 [cited 11 February 2020]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/overview-of-the-management-of-ehlers-danlos-syndrome>

Pauker S, Stoler J. Overview of the management of Ehlers-Danlos syndromes. UpToDate [Internet]. 2020 [cited 11 February 2020]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/joint-hypermobility-syndrome>

Tinkle B, Levy H. Symptomatic Joint Hypermobility: The Hypermobile Type of Ehlers-Danlos Syndrome and the Hypermobility Spectrum Disorders. Med Clin North Am. 2019; 103: 1021-33

Ghali N, Sobey G, Burrows N. Ehlers-Danlos syndromes. BMJ. 2019; 366: 1-11

Pantoja-Zarza L, Díez-Morrondo C, Alexis D. Hyperlax Ehlers-Danlos syndrome: benign hypermobility?. Reumatol Clin. 2014; 10: 189-90

Prieto C, Rivas I, Toral J, Barraji3n P. Ehlers-Danlos syndrome type I: importance of genetic diagnosis. An Pediatr. 2010; 72:157-9

Turri3n Nieves, Moruno-Cruz H, Mart3n-Holguera R, Sanchez-Atrio A. "Benign hypermobility"-hyperlax Ehlers-Danlos syndrome. Other comorbidities. Reumatol Clin. 2015; 11: 263-4