

Síndrome de Ehlers Danlos tipo III en un adolescente masculino

Ehlers-Danlos Syndrome Type III in a Male Adolescent

Marta Belkis Núñez López¹ <https://orcid.org/0000-0002-9517-4147>

Pedro Gregorio Triana Alonso¹ <https://orcid.org/0000-0003-4788-9399>

Yendry Mederos Benítez¹ <https://orcid.org/0000-0002-4877-2398>

¹Universidad de Ciencias Médicas de Villa Clara. Villa Clara, Cuba.

*Autor para la correspondencia: martabnl@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: El síndrome de Ehlers Danlos tipo III o síndrome de hiperlaxitud articular benigna, consiste en una alteración genética del colágeno tipo III/I con un patrón de herencia autosómico dominante, caracterizado por la presencia de articulaciones con una amplitud de movilidad incrementada y síntomas musculoesqueléticos y extraesqueléticos.

Objetivo: Valorar la importancia de la aplicación del método clínico para el diagnóstico del Síndrome de Ehlers Danlos tipo III.

Caso clínico: Se presenta el caso de un adolescente masculino de 15 años de edad con diagnóstico clínico reciente del Síndrome de Ehlers Danlos tipo III.

Conclusiones: Para lograr un diagnóstico certero del síndrome de Ehlers Danlos tipo III es imprescindible aplicar con ciencia y conciencia el método clínico.

Palabras clave: hipermovilidad articular; hiperlaxitud articular; Ehlers Danlos tipo III.

ABSTRACT

Introduction: Ehlers-Danlos syndrome type III or benign joint hyperlaxity syndrome consists in a genetic alteration of collagen type III/I with a dominant autosomal inheritance pattern, characterized by the presence of joints with increased range of motion, as well as musculoskeletal and extraskeletal symptoms.

Objective: To assess the importance of applying the clinical method for the diagnosis of Ehlers-Danlos syndrome type III.

Clinical case: The case is presented of a 15-year-old male adolescent with a recent clinical diagnosis of Ehlers-Danlos syndrome type III.

Conclusions: In order to achieve an accurate diagnosis of Ehlers-Danlos syndrome type III, it is essential to apply the clinical method scientifically and conscientiously.

Keywords: joint hypermobility; joint hyperlaxity; Ehlers-Danlos type III.

Recibido: 18/01/2021

Aceptado: 16/03/2021

Introducción

El dolor musculoesquelético representa una de las causas más frecuentes de dolor recurrente en edades pediátricas. Generalmente no existen antecedentes traumáticos evidentes, sino la presencia de dolores musculoesqueléticos intermitentes, durante un período de tiempo precedente a la solicitud de atención médica.

Existe una gran variedad de causas que pueden provocar este tipo de dolor, entre las más frecuentes se encuentran las posturas inadecuadas, los traumatismos, los dolores del crecimiento, las sinovitis transitorias, la osteocondrosis y la hipermovilidad o hiperlaxitud articular,^(1,2) y aunque generalmente su etiología es benigna, su diagnóstico diferencial incluye enfermedades cuyo pronóstico puede ser reservado y que dependerá de su diagnóstico precoz y tratamiento oportuno.⁽¹⁾

Por estas razones, resulta muy importante tener presente su edad al realizar la evaluación de los pacientes que padecen este tipo de dolor, ya que existen enfermedades frecuentes en determinadas edades que resultan excepcionales en otras; así como los antecedentes familiares y personales, la semiología del dolor, los síntomas acompañantes y la realización de los estudios complementarios necesarios; todo lo que permitirá realizar el diagnóstico más acertado para decidir la conducta terapéutica integral y la necesidad de derivación del paciente a otros especialistas en dependencia de la etiología de su problema de salud.

Entre las causas de dolor musculoesquelético se debe prestar especial atención a la hiperlaxitud articular, que se define como un aumento de la movilidad articular determinada por el incremento de la elasticidad de los tejidos, se presenta con una incidencia familiar aumentada que sugiere un modo de herencia autosómico dominante.⁽³⁾

La prevalencia del síndrome de hiperlaxitud articular benigna o Ehlers Danlos tipo III, pese a su posible subregistro, se estima entre el 5 y el 15 % de la población mundial.^(3,4,5) Este síndrome es más frecuente en las féminas en proporción de 1 varón por cada 3 hembras y en niños que en adultos, y muestra una relación inversa con la edad, pues se ha detectado mayor grado de hiperlaxitud en los niños más pequeños.^(3,4,6)

Su espectro de manifestaciones clínicas es muy amplio y suelen variar desde escasas hasta múltiples, pueden ser músculoesqueléticas o articulares y extramúsculoesqueléticas o no articulares. El pleomorfismo de este síndrome determina frecuentes omisiones diagnósticas y alta dificultad para predecir su comportamiento clínico una vez diagnosticado.^(7,8)

Por todo lo anterior, se presenta el caso de un adolescente de 15 años con diagnóstico reciente del síndrome de Ehlers Danlos tipo III, cuyo objetivo fue valorar la importancia de la aplicación del método clínico para el diagnóstico certero del Síndrome de Ehlers Danlos tipo III.

Caso clínico

Paciente masculino, de piel blanca y 15 años de edad, natural de una zona urbana del municipio de Sagua la Grande en la provincia de Villa Clara. Tiene antecedentes patológicos personales de adenoiditis crónica durante sus primeros 5 años de vida y de mala oclusión dentaria, con tratamiento de ortodoncia desde los seis años de edad. Presenta una pobre postura, acompañada habitualmente por dolores musculoesqueléticos, marcada amplitud de los movimientos articulares, hematomas frecuentes en miembros inferiores y esguinces de tobillos a repetición, motivos por lo que sus padres acuden al consultorio médico del área, para valoración por el médico de la familia, quien realiza un exhaustivo interrogatorio y minucioso examen físico, decidiendo la remisión a la consulta municipal de Genética Clínica ante la sospecha de una alteración genética relacionada con el tejido conectivo o de sostén del cuerpo humano.

En interconsulta con el especialista en Genética se identificaron antecedentes familiares de hiperlaxitud articular, sin diagnosticar hasta la fecha, en varias generaciones por línea materna, que incluyen a la abuela, dos tíos y la madre del adolescente, los tres primeros con historia de manifestaciones extraarticulares de la enfermedad tales como: prolapso uterino, prolapso rectal, arritmias y neumotórax espontáneos a repetición.

Durante la exploración física del paciente se constató: facie alargada, con pabellones auriculares prominentes y paladar estrecho, cuello largo y delgado, desproporción entre la longitud de los brazos y la talla del adolescente ($B/T > 1,03$), ligera escoliosis, aracnodactilia, rangos de movilidad articular incrementados (figuras 1, 2 y 3), rotación interna de los hombros, pies planos laxos y valgo, así como hiperelasticidad de la piel.

Al realizar en este paciente la evaluación de la escala estandarizada de criterios de Beighton, que evalúa el rango de movilidad de cinco articulaciones, se obtuvo una puntuación muy elevada (8/9) y la valoración de los criterios de Brighton que consideran la presencia de elementos clínicos, mostró el cumplimiento de un criterio mayor y cuatro menores, lo que confirma la presencia del síndrome de Ehlers Danlos tipo III.

Se indicaron al paciente los exámenes complementarios que a continuación se listan: hemograma completo, hemoquímica completa, coagulograma completo, electrocardiograma, ecocardiograma, radiografía de tórax y de las articulaciones de miembros superiores e inferiores y factor reumatoideo, en los que no se identificaron hallazgos de interés, se descartaron así otras enfermedades del tejido conectivo, reumatológicas, esqueléticas y metabólicas.

Teniendo en cuenta que el diagnóstico de esta afectación genética es eminentemente clínico, se determinó por el especialista en Genética, la presencia del síndrome de Ehlers Danlos tipo III en el caso que se presenta, considerando sus antecedentes patológicos familiares y personales, sus manifestaciones clínicas y el resultado de la estimación de los criterios diagnósticos de Beighton y Brighton.

A partir del diagnóstico se iniciaron las intervenciones médicas y el seguimiento del paciente por diversas especialidades como Genética, Ortopedia, Psicología, Terapia Física y Rehabilitación, entre otras, para garantizar una apropiada conducta terapéutica integral y una evolución favorable del caso.



Fig. 1- Aposición pasiva del pulgar a la cara flexora del antebrazo.



Fig. 2- Signo del pulgar o signo de Steinberg.



Fig. 3- Hiper movilidad de articulaciones de los dedos de la mano.

Discusión

El síndrome de Ehlers Danlos tipo III, también conocido por síndrome de hiperlaxitud o hiper movilidad articular benigno, se caracteriza por la presencia de articulaciones con rango de movilidad aumentada, asociadas a dolor y deterioro funcional del sistema musculoesquelético, los que comúnmente se acompañan de otros síntomas articulares y extraarticulares.^(3,6,8)

Su etiología está vinculada a una alteración genéticamente determinada del colágeno tipo I, con un patrón de herencia autosómico dominante, caracterizado por un incremento en la relación de colágeno tipo III/I, que determina mayor delgadez, mayor proporción de elastina y menor rigidez de las fibras de colágeno, lo que explica la debilidad y la hiper movilidad articular observada en los pacientes portadores, expresión capital de este síndrome.^(3,6,8)

Entre las manifestaciones clínicas musculoesqueléticas o articulares del síndrome se destacan el aumento del rango pasivo de movilidad articular, causado por un incremento de la longitud y la elasticidad normal de la articulación, permitiendo mayores grados de

traslación de las superficies articulares;⁽⁶⁾ así como la fatigabilidad fácil dada la disminución de la fuerza y resistencia muscular al ejercicio y la torpeza motora debida a la pobre coordinación de extremidades superiores e inferiores.^(8,9)

Un patrón característico en los niños que padecen este síndrome es la presencia de hiperlordosis lumbar, aumento de la cifosis torácica, genu valgo, genu recurvatum, pie plano laxo y valgo, rotación interna de los hombros, disminución de la lordosis lumbar y pelvis en retroversión, así como otras deformidades esqueléticas.^(3,7,8)

Son comunes las artralgiás fluctuantes sin signos inflamatorios, fundamentalmente, en rodillas, tobillos y columna lumbar; los esguinces articulares principalmente en tobillos; luxaciones y subluxaciones repetidas sobre todo en articulaciones patelofemorales y hombros; las mialgias, fibromialgias, lumbalgias generalmente asociadas a hiperlordosis y alteraciones posturales y del equilibrio; alteraciones de la marcha, disfunción temporomandibular, artropatías degenerativas, sinovitis, bursitis y epicondilitis, estas últimas menos frecuentes en el niño, pero a las que le predisponen en su adultez.^(3,7,8,9)

Uno de los elementos clínicos distintivos de este síndrome es la aparición y el empeoramiento de síntomas osteomioarticulares en relación con la actividad física, como el dolor de determinadas articulaciones, la fatiga muscular y las mialgias, los cuales desaparecerán con el reposo.^(3,5,7,8)

Entre las manifestaciones extraarticulares se encuentran las dermatológicas, cardiopulmonares, digestivas, psicopatológicas y las relacionadas con el sistema nervioso vegetativo.^(3,8) Los síntomas y signos descritos con mayor frecuencia son: piel frágil y delgada, hiperlaxitud cutánea, hernias inguinales, palpitations o taquicardia, hipotensión arterial, prolapso mitral, hematomas cutáneos, venas varicosas, neumotórax espontáneo, malestar gastrointestinal, constipación, prolapso rectal, prolapso uterino, disautonomía, síncope, retraso del desarrollo psicomotor, ansiedad, enuresis, mareos, blefaroptosis, miopía, signos de insuficiencia glótica, molestias del tracto vocal y odinofonía compensatoria; dependiendo de la magnitud con que se presenten las alteraciones de la fibra colágena.^(3,8,10)

A pesar del pleomorfismo de este síndrome, por la variada sintomatología que lo caracteriza, su diagnóstico es eminentemente clínico, lo que ocasiona frecuentes omisiones diagnósticas y alta dificultad para predecir su comportamiento clínico y evolución; elementos que justifican la marcada importancia de utilizar con ciencia y conciencia el método clínico para garantizar un diagnóstico seguro y una terapéutica integral y oportuna.

Aplicar con calidad el método clínico demanda de un profundo interrogatorio enfocado principalmente en los antecedentes patológicos familiares y personales de alteraciones genéticas, la historia de la enfermedad actual y la semiología de los síntomas sugerentes de la enfermedad. Además, una detallada exploración física que permita la evaluación clínica del paciente, mediante la aplicación de la escala estandarizada de criterios de Beighton, que evalúa el rango de movilidad de cinco articulaciones: rodillas, codos, pulgares, muñeque y columna resultando positiva ante la presencia de hiperlaxitud articular con 4 o más puntos de un total de 9 (tabla 1) y los criterios de Brighton que valoran la presencia de elementos clínicos en forma de criterios mayores y menores (tabla 2), confirmándose el diagnóstico cuando se cumplen dos criterios mayores; 1 criterio mayor y dos menores; cuatro menores o dos criterios menores y un familiar directo afectado.^(3,4,8)

De esta manera, se podrán identificar los elementos característicos del síndrome de Ehlers Danlos tipo III y descartar otras enfermedades como: Ehlers Danlos tipo I o tipo II, Marfán, Stickler, Síndrome de Down y ontogénesis imperfecta, entre otras, que, de igual modo, pueden cursar con hiperlaxitud o hipermovilidad articular. Para esto se necesitan determinados estudios complementarios que permitan realizar un diagnóstico inequívoco y una oportuna conducta terapéutica integral, enfocada en primer lugar en la asesoría genética, la educación acerca del síndrome y el apoyo psicoemocional tanto a pacientes como a familiares; acompañado esto del seguimiento periódico en consultas y terrenos; el tratamiento sintomático, el entrenamiento funcional para el autocuidado, el entrenamiento aeróbico y el trabajo articular dirigido, con un enfoque individualizado; así como la kinesioterapia, la ortesis y la cirugía en casos necesarios.^(3,6,8,11)

Tabla 1- Escala de puntuación de criterios de Beighton para el síndrome de hiperlaxitud articular

Criterios	Puntuación
Dorsiflexión pasiva del 5 ^o dedo que sobrepase los 90 ^o	1 punto por lado
Pulgares que alcanzan pasivamente la cara flexora del antebrazo	1 punto por lado
Hiperextensión activa de los codos que alcance los 10 ^o	1 punto por lado
Hiperextensión activa de las rodillas que sobrepase los 10 ^o	1 punto por lado
Flexión del tronco hacia adelante con las rodillas en extensión, de modo que las palmas de las manos apoyen sobre el suelo.	1 punto

Criterio para el diagnóstico	Puntuación
Valor de la sumatoria de la puntuación de los criterios identificados en el paciente	Mayor o igual que 4

Tabla 2- Criterios de Brighton para el síndrome de hiperlaxitud articular

Criterios mayores
Escala de Beighton mayor o igual a 4 puntos (en la actualidad o con anterioridad)*
Artralgias durante más de 3 meses en 4 o más articulaciones*
Criterios menores
Escala de Beighton entre 1 y 3 puntos
Artralgias durante más de tres meses en 1, 2 o 3 articulaciones o dolor de espalda de más de tres meses de duración
Espondilolisis o espondilolistesis
Luxación o subluxación de más de una articulación o de una sola articulación en más de una ocasión
Tres lesiones o más de partes blandas, ejemplo: epicondilitis, bursitis, tendinitis, esguinces
Hábito marfanoide: paciente alto delgado, relación tala/envergadura >1,03, relación segmento superior/inferior <0,89, aracnodactilia, signo de Steinberg**
Anomalías cutáneas: estrías, hiperextensibilidad, piel fina, cicatrices papiráceas
Signos oculares: miopía, párpados caídos, hendidura palpebral antimongólica
Venas varicosas, hernia o prolapso rectal o uterino
Prolapso de válvula mitral apreciado en ecocardiograma
Criterios para el diagnóstico positivo
2 criterios mayores
1 criterio mayor y 2 menores
4 criterios menores
2 criterios menores y un familiar directo afectado
Exclusiones
Síndrome de Marfán

Conclusiones

El diagnóstico del síndrome de Ehlers Danlos tipo III o hiperlaxitud articular benigna es eminentemente clínico, por lo que resulta imprescindible aplicar con calidad y destreza el método clínico, que garantiza la identificación de los antecedentes familiares y personales relacionados con esta enfermedad; la semiología de los síntomas, la identificación de los signos y su grado de repercusión osteoarticular y extraarticular, contribuyendo así a realizar un diagnóstico inequívoco e implementar una adecuada conducta terapéutica integral en el paciente afectado por esta condición genética.

Referencias bibliográficas

1. Reyes-Cadena A. El niño con dolor de piernas. Acta Pediátrica de México. 2016 [acceso 07/01/2021];37(3):183-7. Disponible en: <http://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/AMP/article/view/1197>
2. Gedalia A. Joint pain in children: an algorithmic approach. IMAJ. 2002 [acceso 07/01/2021];4(10):837-42. Disponible en: http://www.researchgate.net/publication/11073313_Joint_pain_in_children_An_algorithmic_approach
3. Haro DM, Morante RM, Lillo SS. Síndrome de hiperlaxitud articular benigno en el niño. Rev Med Clin Condes. 2014 [acceso 07/01/2021];25(2):255-64. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/rmh>
4. Arbelo Figueredo MC, Estévez Perera A, González Méndez B, Porro Novo J. Caracterización clínica y criterios diagnósticos en mujeres con hipermovilidad articular. Revista Cubana de Reumatología. 2017 [acceso 07/01/2021];19(2):57-64. Disponible en: <http://www.revreumatologia.sld.cu>
5. Suárez Ayala D, María Valencia A, Gómez Mora M. Relación entre hipermovilidad articular generalizada y dolor articular en niños de 4 a 17 años en Pasto, Colombia. Rev Colomb Reumatol. 2015 [acceso 07/01/2021];22(4):10-21. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rcr>

6. Larrain MV, Di Rocco EL, Riatti P, Vallone MG. Hiperlaxitud articular e inestabilidad de hombro. Tratamiento artroscópico de la inestabilidad multidireccional. Rev Artroscopia. 2012 [acceso 07/01/2021];19(1):12-7. Disponible en: <http://www.revistaartroscopia.com>
7. Menéndez Alejo FM, Díaz Lazaga D, Torrez Cárdenas V, Martínez Rodríguez V. Síndrome de hiper movilidad articular en una población juvenil cubana. Rev Reumatol Clin. 2009 [acceso 07/01/2021];5(6):244-7. Disponible en: <http://www.reumatologiaclinica.org>
8. Puerto Martínez M. Caracterización clínica y manejo del síndrome de Ehlers Danlos. Rev Ciencias Médicas. 2017 [acceso 07/01/2021];21(4):124-50. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-319420170004000118&Ing=es
9. Farro-Uceda L, Tapia-Egoavil R, Valverde-Tarazona C, Bautista-Chirinos L, Amaya-Solís K. Relación entre hiperlaxitud articular, dismetría de miembros inferiores y control postural con los trastornos posturales. Rev Med Hered. 2016 [acceso 07/01/2021];27:216-22. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe>pdf>mrh>
10. Pailhez G, Meroño O, Agulló A, Bulbena A. Relación entre presión arterial y laxitud articular. Rev Med Clin (Barc). 2011 [acceso 07/01/2021];136(11):504-07. Disponible en: <http://www.elsevier.es>
11. Hernández Huamán L. Tratamiento fisioterapéutico en el síndrome de hiper movilidad articular. Colecciones Terapia Física y Rehabilitación [175]. Repositorio de la Universidad INCA Garcilaso de la Vega. 2017 [acceso 07/01/2021]. Disponible en: <http://repositorio.uigv.edu.pe/handle/20.500.11818/1815>

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.