

HOSPITAL GENERAL DOCENTE  
"CAPITAN ROBERTO RODRÍGUEZ FERNÁNDEZ".  
MORÓN

**Síndrome de Ehlers-Danlos. A propósito de un caso.  
Syndrome of Ehlers-Danlos. Apropos of a case**

Hirán Morales de Ávila (1), Julio Yasser Valdés Liste (2), Elisa Maria Martínez Montero (2), Daiyan Martin Chaviano (3).

**RESUMEN**

El síndrome de Ehlers Danlos es una enfermedad poco frecuente cuyo diagnóstico es en muchos casos subvalorado. Se clasifican en 11 tipos con características clínicas propias y comunes. Es de importancia el realizar un diagnóstico clínico apropiado descartando la posibilidad de afectación sistémica grave que puede incluso comprometer la vida del paciente (tipo IV). Se realizó el reporte de un caso que por las características clínicas lo clasificamos como síndrome de Ehlers Danlos tipo III, se expone además una breve descripción de esta enfermedad.

**Palabras clave:** SÍNDROME DE EHLERS DANLOS.

1. Especialista de 2do Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente.
2. Especialista de 1er Grado en Medicina Interna. Profesor Instructor.
3. Estudiante de 4to año. Medicina.

**INTRODUCCIÓN**

El síndrome de Ehlers-Danlos es un grupo heterogéneo de desórdenes del tejido conectivo caracterizado por hiper-elasticidad de las articulaciones, de la piel y fragilidad de los tejidos, lo cual se asocia a sangrado fácil (1-3). La prevalencia reportada oscila entre 1:5000 a 1:10.000, afectando por igual a hombres y mujeres y se presenta en todas las razas (2). Fue descrito por primera vez en la literatura por Tschernogobow en Rusia en 1892 (4), sin embargo, fueron los doctores Ehlers y Danlos quienes por separado publicaron importantes casos clínicos a principios del siglo XX y con ello se adoptó el nombre definitivo para esta enfermedad (5-6). En 1988 se publicó una clasificación del síndrome que ha sido revisada recientemente y en donde se reconoce claramente el síndrome como un desorden heredado del tejido conectivo y causado por la mutación genética de por lo menos dos genes (2,7-8). Se reconocen hoy hasta 11 formas del síndrome, siendo el tipo III el más frecuente y el tipo IV, el llamado Ehlers-Danlos vascular, el único tipo asociado a mortalidad por el compromiso de grandes vasos (2,3,9). Las manifestaciones clínicas del síndrome son muy variadas, pero son principalmente de la piel, musculoesqueléticas, oculares, gastrointestinales y cardiovasculares, lo que da lugar a numerosas formas de presentación (10). El caso que se presenta corresponde al tipo III.

**Caso clínico**

Paciente de 20 años de edad, blanca, femenina con antecedentes de salud, que acude a consulta por presentar dolores articulares, caídas frecuentes y fáciles, que le han provocado esguinces a repetición en tobillos, rodillas y muñecas.

Al examen físico se encontraron los siguientes hallazgos: Soplo sistólico 2/6 en foco mitral, suave, con irradiación al Borde External Izquierdo. En el Sistema Osteomioarticular (SOMA) pie plano, escoliosis lumbar derecha, codos extendidos más allá de 180 grados (Figura #1), pulgar que toca el antebrazo al

flexionar la muñeca (Figura #2), dedos paralelos al antebrazo al extender las articulaciones de la muñeca y metacarpofalángicas (Figura #3).

Exámenes complementarios:

Hemograma con diferencial, eritrosedimentación, creatinina, serología, proteína C reactiva, glicemia, proteínas plasmáticas, factor reumatoideo, electrocardiograma y Rx tórax normales.

Rx columna lumbosacra: Escoliosis derecha, no otras alteraciones.

Ecocardiograma: Valva anterior de la mitral elongada, que prolapsa a la aurícula izquierda.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Ehlers-Danlos reúne un grupo de 11 trastornos hereditarios del tejido conectivo que se caracterizan por la presencia de laxitud articular y alteraciones cutáneas (2-3,9).

El síndrome de Ehlers-Danlos de tipo I es la forma clásica de la enfermedad; se caracteriza por laxitud articular extrema y piel de aspecto y tacto característicos, que varía desde una delgadez extrema hasta la apariencia de gamuza mojada. El tipo II es similar al tipo I, pero más leve (10,11). En el tipo III la laxitud articular es más importante, pudiendo faltar o ser muy leves las manifestaciones cutáneas (10).

El tipo IV o arterial es la forma más grave. La fragilidad arterial puede manifestarse por muerte súbita, apoplejía, hemorragia abdominal o retroperitoneal según la localización de la rotura vascular (12-15).

El tipo V es similar al tipo II, pero se hereda como rasgo ligado al cromosoma X (10). El tipo VI u ocular suele caracterizarse por la presencia de escoliosis, fragilidad ocular y queratocono (16-17). El tipo VII suele descubrirse en el recién nacido por la luxación congénita bilateral de cadera y la exagerada laxitud articular (10). El tipo VIII o periodontal se caracteriza por la combinación de periodontitis con pérdida dentaria y los signos cutáneos y articulares del tipo II. Su causa es desconocida (10-11). El tipo IX, también llamado síndrome del asta occipital o *síndrome de Menkes*, se ha reclasificado como un trastorno del metabolismo del cobre. Cursa con laxitud e hipopigmentación cutáneas, pelo rizado, divertículos vesicales, hidronefrosis, hipotensión ortostática y astas (cuernos) occipitales inferiores (10).

El tipo X se debe a un defecto de la fibronectina y clínicamente se comporta como el tipo II. (10-11) El tipo XI está vacante y reclasificado como laxitud articular familiar (9).

El diagnóstico se realiza básicamente por sus manifestaciones clínicas, tratando de determinar el tipo.

De acuerdo con esta clasificación nuestro paciente corresponde al tipo III o síndrome benigno de hiper movilidad. Este tipo es el más frecuente, pudiendo afectar 1 x 5 000 personas (10), sin embargo, la verdadera incidencia en nuestro medio se desconoce, dado que al no afectar la calidad ni la forma de vida del paciente éste no acude al médico para determinar su diagnóstico. Además de la laxitud articular, también se le asocia con pie plano, escoliosis, prolapsos de la válvula mitral (2-3).

Se considera que hay excesiva laxitud articular cuando se obtienen por lo menos tres de las cinco condiciones siguientes: codos y rodillas extendidos más allá de 180 grados, pulgar que toca el antebrazo al flexionar la muñeca, dedos paralelos al antebrazo al extender las articulaciones de la muñeca y metacarpofalángicas y pie dorsiflexionado a 45 grados o más(18-19).

Las articulaciones hipermóviles son menos estables y tienen tendencia a sufrir luxaciones y subluxaciones (10). Son también más susceptibles a los traumas y los tejidos blandos son menos resistentes, por esta causa se desgarran los ligamentos y tendones (19).

No existe tratamiento específico, solo indicar a los pacientes la importancia del cuidado de la piel y evitar cualquier tipo de traumatismo. Las luxaciones recurrentes se controlan mediante cirugía ortopédica. Debemos dejar claro que, por las características de transmisión familiar, es alta la probabilidad de que una nueva descendencia manifieste la enfermedad (10,15). Nuestra paciente la remitimos a rehabilitación integral con el objetivo de fortalecer la musculatura periarticular.

## ABSTRACT

Syndrome of Ehlers-Danlos is an uncommon illness which diagnosis is, in many cases, subvalued. They are classified in 11 types with own and common clinical characteristics. It's very important to do a suitable clinical diagnosis rejecting the possibility of a serious systemic affectation that can even risk the

patients' life (II type). It was done a report of a case that, because of the clinical characteristics, it's classified as syndrome of Ehlers-Danlos type III, it's also expound a brief description of this illness.

#### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Bolton-Maggs P, Perry D, Chalmers E. The rare coagulation disorders—review with guidelines for management from the United Kingdom haemophilia centre doctor's organization. *Haemophilia*. 2004;10:593.
2. Mao J, Bristow J. The Ehlers-Danlos syndrome: on beyond collagens. *J Clin Investig*. 2001;107:1063-9.
3. De Paepe A, Malfait F. Bleeding and bruising in patients with Ehlers-Danlos and other collagen vascular disorders. *Br J Haemat*. 2004;127:491-500.
4. Tschernogobow A. Cutis laxa. *Mhft Prakt Dermatol*. 1892;14:76.
5. Elher E. Cutis laxa, Neigung ZU. Haemorrhagien in der Aut. Lockering mehrerer Artikulationen. *Derm Z*. 1901;8:173-74.
6. Danlos H. Un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux. *Bull Soc Franc Derm Syph*. 1908; 19:70-72.
7. Watanabe A, Kosho T, Wada T, Sakai N, Fujimoto M, Fukushima Y. Genetic aspects of the vascular type of Ehlers-Danlos Syndrome in Japan. *Circ J*. 2007; 71(2):261-5.
8. Kumar Y, Abbas AK, Fausto N. Enfermedades hereditarias del tejido conectivo En: Robbins and Cotran. *Pathologic Basis of Disease*. 7a ed. Philadelphia: Elsevier;2005. p.155-56.
9. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B. Ehlers-Danlos syndrome: revised gnology. *Am J Med Genet*. 1998; 77(1): 31-7.
10. Prockop DJ, Ala-Kokko L. Disorders of connective tissue. En: Kasper DL, Braunwald E, Fauci As, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL, editors. *Harrison's Principles of Internal Medicine*. 16a ed. New York: McGraw-Hill;2005. p.2324-334.
11. Llanio NR, Lantigua CA, Batule BM, Matarama PM, Arús SE, Fernández NA, et al. Síndromes. La Habana: Ciencias Médicas; 2005.
12. Oderich GS. Current concepts in the diagnosis and management of vascular Ehlers-Danlos syndrome. *Perspect Vasc Surg Endovasc Ther*. 2006;18(3):206-14.
13. Tonnessen BH, Sternber GH. Endovascular repair of an iliac artery aneurysm in a patient with Ehlers-Danlos Syndrome type IV. *J Vasc Surg*. 2007;45(1):177-9.
14. Perdu J, Boutouyrie P, Lahlou-Laforet K, Khau Van Kien P, Denarie N, Mousseaux E, et al. Vascular Ehlers-Danlos syndrome. *Presse Med*. 2006; 35(12):1864-75.
15. Flagothier C, Goffinv, Hermannste T, Pierard GE, Quatresooz P. A four-generation EhlersDanlos syndrome with vascular dissections. Skin ultrastructure and biomechanical properties. *Med Eng Technol*. 2007; 31(3):175-80.
16. Hussain A, Zeisberger S., Hubber P. Brittle cornea syndrome and its delineation from the kyphoscoliotic type of Ehlers-Danlos syndrome (EDS VI): report on 23 patients and review of the literature. *Am J Med Genet*. 2004 ;124A(1):28-34.
17. Salavoura K, Valari M, Kolialexi A, Mavrou A, Kitsiou S. A case of Ehlers Danlos syndrome type VI. *Genet Couns*. 2006; 17(3):291-4.
18. Mckusick VA. Enfermedades hereditarias y del desarrollo de los tejidos conectivos y los huesos. En: McCarty DJ. *Artritis y enfermedades conexas*. 9 ed. Ciudad de la Habana: Científico-técnica; 1986. p.997-1001.
19. Menéndez FM. De la laxitud a la hipermovilidad articular. *Rev Cubana Reumatol*. 2005; 7(7-8).

## ANEXOS

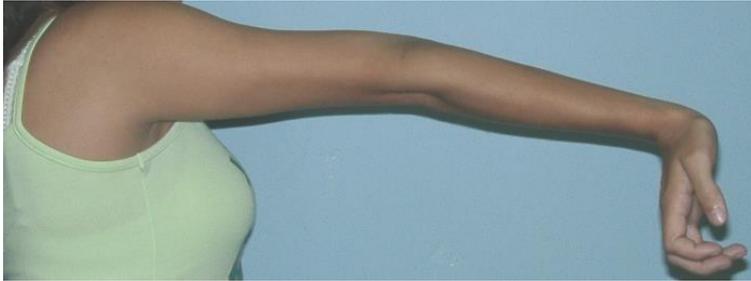


Figura # 1. Codos extendidos más allá de 180 grados. Hospital General Provincial Docente "Capitán Roberto Rodríguez Fernández". Morón.



Figura # 2. Pulgar que toca el antebrazo al flexionar la muñeca.



Figura # 3. Dedos paralelos al antebrazo al extender las articulaciones de la muñeca y metacarpofalángicas.