

Reumatología clínica en imágenes

Síndrome de Ehlers-Danlos hiperlaxo: ¿hipermovilidad benigna?

Hyperlax Ehlers-Danlos Syndrome: Benign Hypermobility?

Lucía Pantoja Zarza^{a,*}, Carolina Díez Morrondo^a y Duckens Alexis^b

^a Unidad de Reumatología, Hospital El Bierzo, Ponferrada, León, España

^b Servicio de Medicina Interna, Hospital El Bierzo, Ponferrada, León, España

Introducción

La hiperlaxitud articular es la mayor amplitud del movimiento normal de las articulaciones, debido a una mayor distensibilidad de los ligamentos y las cápsulas articulares¹. Cuando la hiperlaxitud se acompaña de manifestaciones clínicas articulares y/o extrarticulares, constituye el síndrome de hiperlaxitud articular (SHLA) o síndrome de hipermovilidad articular benigno, definido por los criterios revisados de Brighton^{2,3} (tabla 1). Por otra parte, según los criterios de clasificación del síndrome de Ehlers-Danlos (SED) actualmente empleados⁴, el antiguamente SED tipo III es el ahora clasificado como SED hipermovible o hiperlaxo, y sería prácticamente idéntico al síndrome de hipermovilidad articular benigno². Presentamos el caso de una mujer con un SED hiperlaxo.

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

El síndrome de hipermovilidad articular benigno se diagnosticará si se cumplen 2 criterios principales, o un criterio principal y 2 menores, o 4 menores. Dos criterios menores serán suficientes si un familiar de primer grado está afecto. El criterio principal 1 y el menor 1, así como el principal 2 y el menor 2, son excluyentes.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: lpantojazarza@gmail.com (L. Pantoja Zarza).

Caso clínico

Mujer de 27 años, diseñadora gráfica que en sus antecedentes familiares destaca el padre con hiperlaxitud articular fundamentalmente en las manos, una hermana de 20 años y una prima paterna de primer grado con síntomas de hiperlaxitud familiar, no estudiados. Dos gestaciones, un aborto y una hija sana de 7 años, la cual también presenta hiperlaxitud articular objetivada con un test de Beighton 9/9. Desde el nacimiento la paciente mostraba una movilidad «extrema» de las articulaciones, lo que retrasó el inicio de la deambulación y esguinces de repetición desde la infancia. Realizaba con frecuencia las maniobras de hipermovilidad articular (fig. 1). Tenía hematomas y epistaxis frecuentes. Se realizaron estudio de coagulación y funcionalidad de plaquetas antes del parto, siendo todo normal. Desde hace 3 años presenta subluxaciones de repetición en las rodillas y los hombros, por lo que suele tener que desplazarse en silla de ruedas para trayectos prolongados. Presenta tendinopatías de repetición en las muñecas tras cargar pesos o posturas mantenidas como escribir o dibujar, por lo que no puede desempeñar su profesión. La exploración sistémica fue normal. No se objetivó elasticidad ni transparencia cutánea, tampoco equimosis; lesiones de dermatitis atópica en flexuras de codos; test Beighton 9/9. Movilidad articular pasiva y activa, en todas las articulaciones exploradas, superior al rango normal (fig. 2), pudiendo llegar a provocar subluxación. El ecocardiograma fue normal.

Discusión

La hipermovilidad articular en realidad deja de ser una habilidad para convertirse en un problema; además, existe una relativa confusión en la terminología como hemos manifestado en la introducción. El SED engloba un grupo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo bastante heterogéneas en cuanto a su clínica y su transmisión genética, en las que el principal hallazgo es en mayor o menor medida, la fragilidad vascular, cutánea, ligamentosa y de los órganos internos. Los tipos más frecuentes son el SED clásico (por alteración del colágeno tipo V, encontrándose una mutación en los genes COL5A1 y COL5A2 en la mitad de los casos); el SED vascular (por alteración del colágeno tipo III, con anomalías en el alelo COL3A1) y el SED hipermovible o hiperlaxo. Pero cada vez es



Figura 1. Hipermovilidad articular de los miembros inferiores a los 10 años de edad.

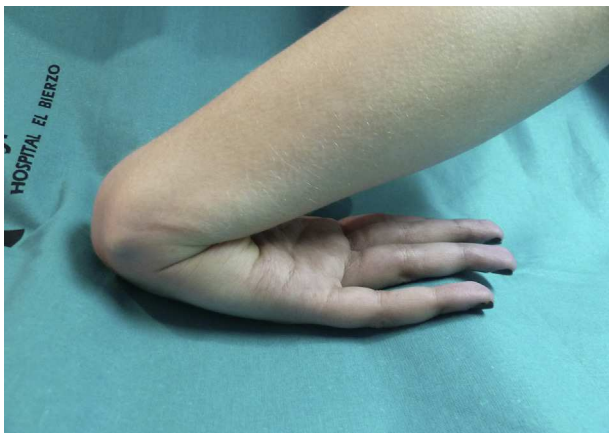


Figura 2. Hiperflexión de la muñeca.

más evidente que la clasificación actual es insuficiente y muchos pacientes presentan formas solapadas de SED, por lo que no pueden ser clasificados de forma inequívoca en uno de los 6 subtipos reconocidos⁵.

El SED hiperlaxo (equivalente al síndrome de hipermovilidad articular benigno) se caracteriza por alteraciones de la piel (suave, elástica, alteraciones en la cicatrización), artralgias, mialgias, subluxaciones y tendinitis recurrentes. En la infancia es frecuente el retardo en comenzar a caminar, las contorsiones del cuerpo («niños de goma») o los «actos malabares» con las manos⁶. No hay signos inflamatorios, exámenes de laboratorio ni signos radiológicos específicos. La alteración bioquímica precisa y el defecto genético no son bien conocidos; existe historia familiar y antes se consideraba que la herencia era autosómica dominante, pero algunos estudios recientes indican que en menos del 10% de los casos puede haber un defecto del gen de tensacina-x, una glucoproteína de la matriz extracelular que se manifestaría de forma recesiva². Es controvertida la asociación con el prolapso de la válvula mitral, el cual no parece ser más prevalente en el SED hiperlaxo, aunque sí se ha encontrado mayor prevalencia en algún estudio de pacientes con hiperlaxitud². Está descrita la correlación con el síndrome de fatiga crónica, la fibromialgia⁷, la ansiedad, la depresión, las crisis de pánico, la agorafobia⁸, los síntomas de disautonomía^{2,6}, así como con la osteoporosis en las mujeres premenopáusicas⁹.

El diagnóstico de este síndrome es clínico y se confirma usando los criterios de Brighton³. El tratamiento abarca las medidas

preventivas, el reposo, la fisioterapia y la analgesia en las fases agudas y, posteriormente, un abordaje rehabilitador multidisciplinar para restablecer el rango normal de la articulación, corregir la disfunción del movimiento, mejorar la estabilidad articular, la condición física y la repercusión anímica por esta hipermovilidad benigna. Una vez más los adjetivos calificativos demuestran lo relativos que pueden llegar a ser.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que todos los pacientes incluidos en el estudio han recibido información suficiente y han dado su consentimiento informado por escrito para participar en dicho estudio.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Acuso Díaz M, Collantes Estévez E. La hiperlaxitud articular: ¿síndrome o factor de riesgo? *Sem Fund Esp Reumatol*. 2001;2:43-7.
2. Grahame R, Hakim AJ. Hypermobility. *Curr Opin Rheumatol*. 2008;20:106-10.
3. Grahame R, Bird HA, Child A. The revised (Brighton 1998) criteria for the diagnosis of benign joint hypermobility syndrome (BJHS). *J Rheumatol*. 2000;27:1777-9.
4. Beighton P, de Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndromes: Revised Nosology, Villefranche, 1997. *Am J Med Genet*. 1998;77:31-7.
5. Callewaert B, Malfait F, Loeys B, de Paepe A. Ehlers-Danlos syndromes and Marfan syndrome. *Best Pract Res Clin Rheumatol*. 2008;22:165-89.
6. Bravo JF. Ehlers-Danlos syndrome, with special emphasis in the joint hypermobility syndrome. *Rev Med Chile*. 2009;137:1488-97.
7. Ofluoglu D, Gunduz OH, Kul-Panza E, Guven Z. Hypermobility in women with fibromyalgia syndrome. *Clin Rheumatol*. 2006;25:291-3.
8. García-Campo J, Asso E, Alda M. Joint hypermobility and anxiety: The state of the art. *Curr Psychiatry Rep*. 2011;13:18-25.
9. Gulbahar S, Sahin E, Baydar M, Bircan C, Kizil R, Manisali M, et al. Hypermobility syndrome increases the risk for low bone mass. *Clin Rheumatol*. 2006;25:511-4.