Hiperlaxitud Articular y aspectos clínicos de las Enfermedades Hereditarias del Tejido Colágeno

Simposio Internacional Síndrome de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud

Prof. Dr. Jaime F. Bravo

Murcia, España.

17 de Octubre, 2015

Que significa la hiperlaxitud articular

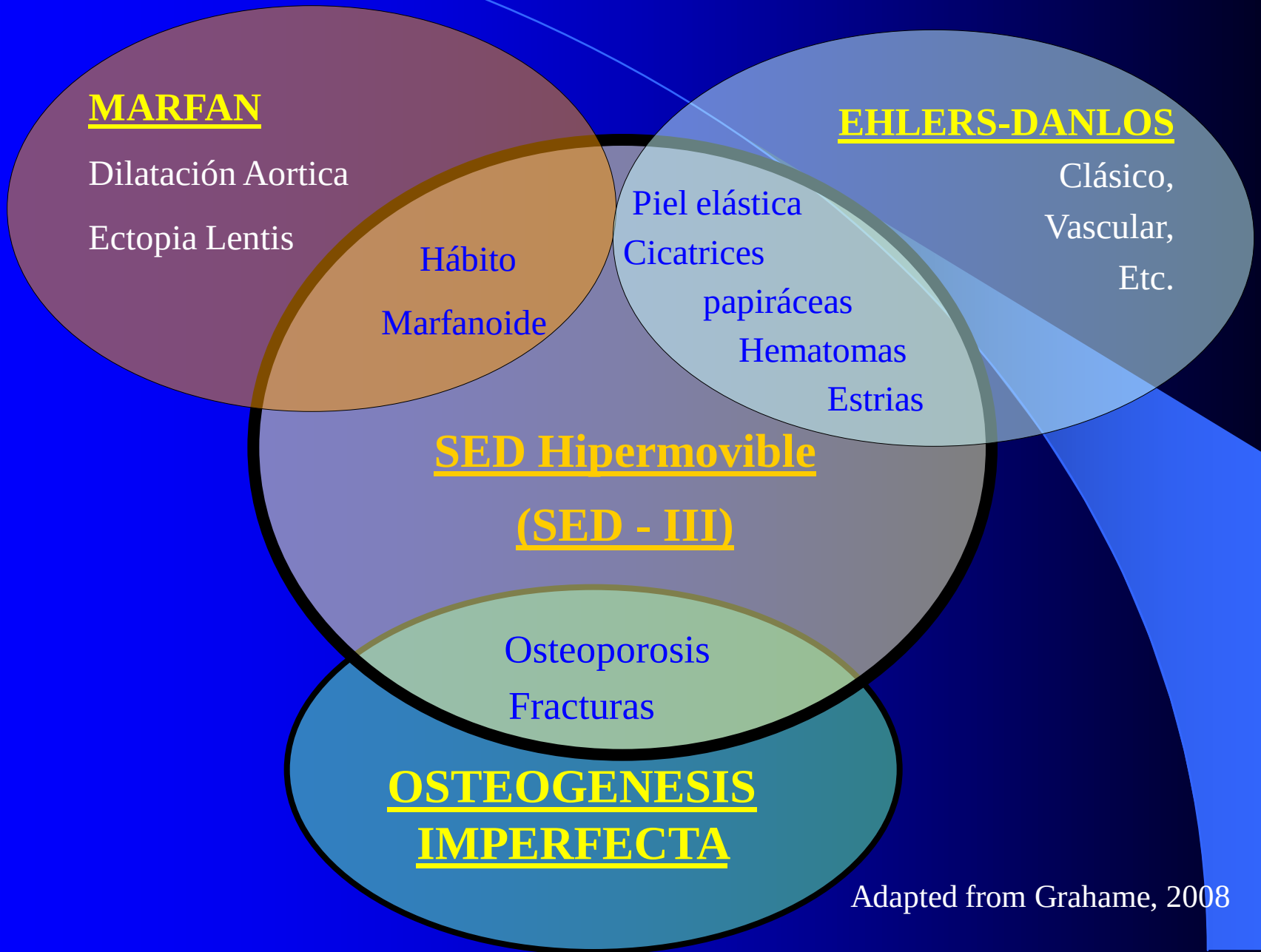
El ser hiperlaxo es una cualidad beneficiosa, pero significa que el colágeno de los tejidos es más elástico y frágil, lo que puede traer problemas.

El tener **Hipermovilidad Articular** sin síntomas, es una condición. Cuando hay síntomas, se trata de una enfermedad: **el Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA),** ahora llamado **Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III (SED-III).**

Alteraciones hereditarias de la fibra colágena

- Síndrome de Ehlers-Danlos (6 tipos).
- Síndrome de Marfán.
- Osteogénesis Imperfecta.

Relación entre los distintos tipos de AHFC



Adapted from Grahame, 2008

Tipos de Síndrome de Ehlers-Danlos (SED)

De los 6 tipos de SED existentes, nos interesan los siguientes:

- **SED Clásico (SEDC). Antiguamente llamado SED tipo I - II.**
- **Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA) o SED tipo III.**
- **SED Vascular. Antiguamente llamado SED tipo IV.**
- **SED Oculo-escoliótico. Antiguamente llamado SED tipo VI.**

Cuales son los criterios para diferenciar éstos cuadros

Los Criterios de Brighton o del Hospital del Mar: Para el SED Clásico y el SED-III.

El Criterio de Villefrance: Para el SEDV y el SED Oculo-escoliótico

El Score de Beighton

- Es parte del Criterio de Brighton.
- Se conoce hace más de 30 años.

Problemas:

- Sólo estudia ciertas articulaciones y no toma en cuenta la fragilidad de otros tejidos.
- Dependiendo de como se use, puede ser insuficiente para el diagnóstico del SED-III.

Score de Beighton

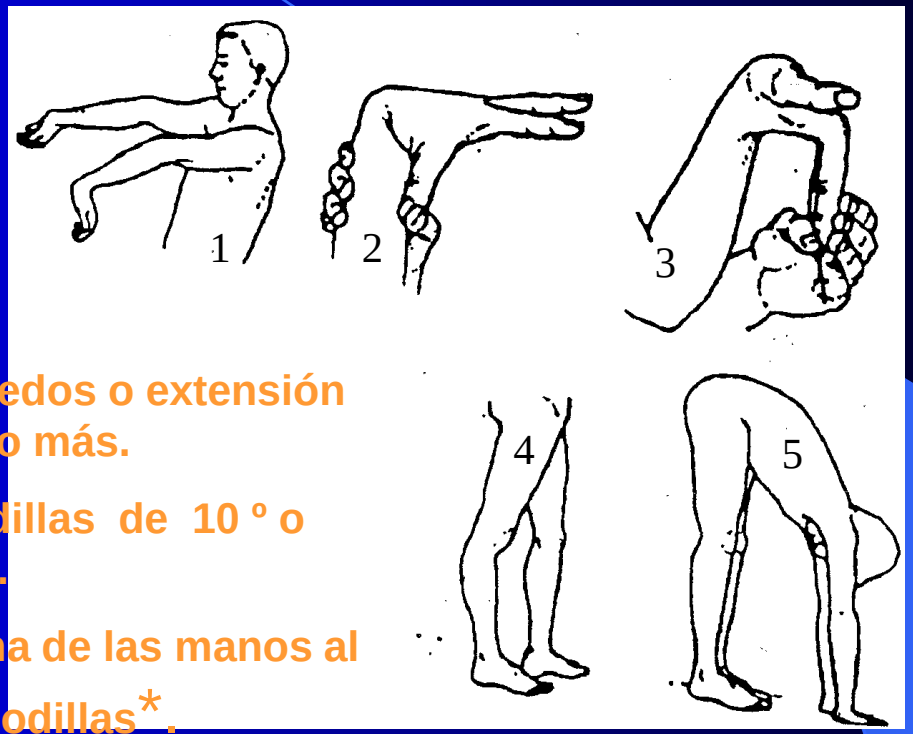
1.- Hiper-extensión de los codos de más de 10 º .

2.- Tocar, en forma pasiva, el antebrazo con el pulgar, teniendo la muñeca en flexión*.

3.- Extensión pasiva de los dedos o extensión del dedo meñique a 90 º o más.

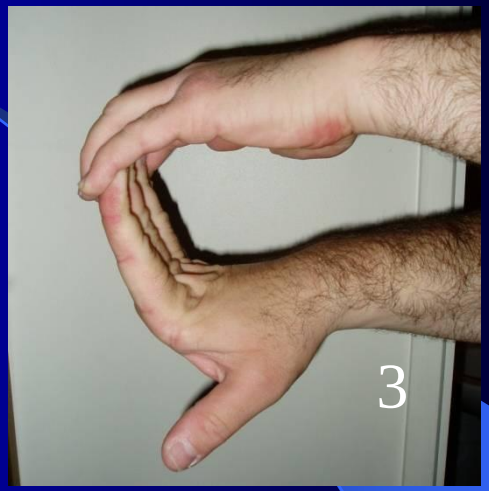
4.- Hiper-extensión de las rodillas de 10 º o más (genu-recurvatum).

5.- Tocar el suelo con la palma de las manos al agacharse sin doblar las rodillas*.



* Válido también si fué capaz de hacerlo en el pasado.

Score de Beighton



Criterio de Brighton

Criterios mayores :

1.- Puntuación de Beighton mayor de 4/9 (tanto sea en la actualidad o en el pasado).

2.- Artralgias (dolores articulares) de más de tres meses de duración en cuatro o más articulaciones.

Criterios menores :

1.- Puntuación de Beighton de 1, 2 o 3/9 (0, 1, 2 o 3/9, en mayores de 50 años).

2.- Artralgias de 1 a 3 articulaciones (durante más de 3 meses) o dolor de espalda (más de 3 meses), o espondilosis, o espondilolisis/listesis.

Criterio de Brighton (cont.)

3.- Dislocación/subluxación de más de una articulación, o en una articulación en más de una ocasión.

4.- Tres o más lesiones en tejidos blandos (por ej. epicondilitis, tenosinovitis, o bursitis).

5.- Hábito Marfanoide: alto, delgado, relación envergadura/altura mayor de 1.03; relación segmento superior/inferior menor de 0.89, Aracnodactilia (manos como arañas).

6.- Piel anormal: estrías, hiperextensibilidad, piel delgada, cicatrices papiráceas.

7.- Signos oculares: párpados caídos, miopía o hendidura palpebral antimongólica.

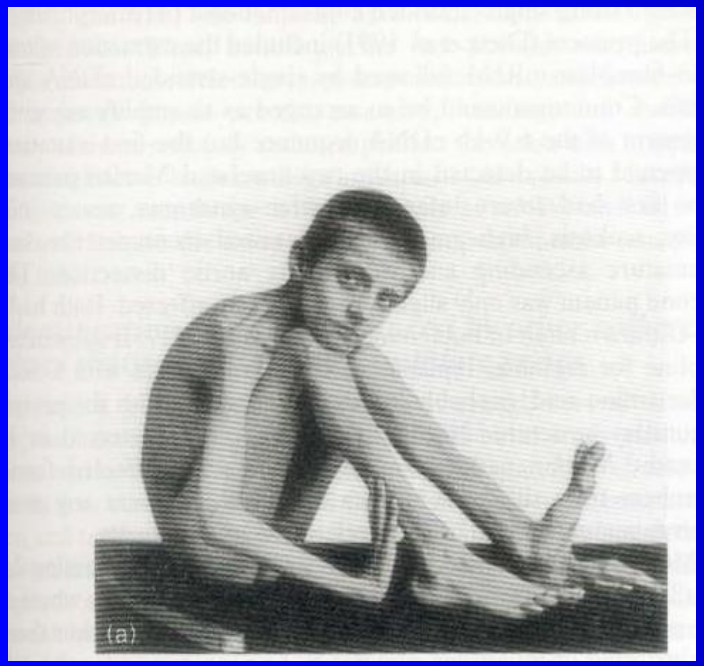
8.- Venas varicosas, hernias o prolapso uterino o rectal.

9.- Prolapso de la válvula mitral (diagnóstico por ECO).

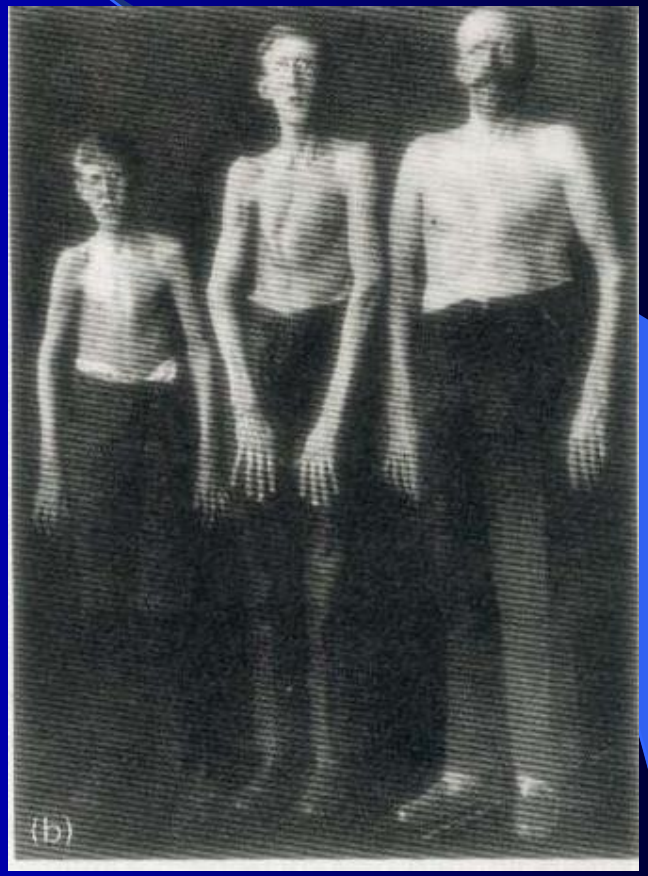
SÍNDROME DE MARFAN (SMF)

El SMF es una Alteración Hereditaria de la Fibra Colágena caracterizada ser altos y con extremidades largas (hábito marfanoide, el que también se ve en el SED-III). Su pronóstico puede ser grave, ya que suelen presentar dilatación o ruptura de la arteria aorta. Para hacer el diagnóstico de SMF se requiere la presencia de por al menos compromiso arterial u ocular asociado al hábito marfanoide.

Síndrome de Marfan



POSICION "ARRANADA"



PADRE e HIJOS

SINDROME DE MARFAN

Paciente junto a su madre y hermano

El y sus dos hermanos con ruptura de la arteria aorta

Es fácil confundirlo con SHA con hábito marfanoide. Tiene dilatación aórtica

OSTEOGENESIS IMPERFECTA (OI)

La OI es una Alteración Hereditaria de la Fibra Colágena caracterizada por escleras celestes y marcada tendencia a fracturas debido a la osteoporosis que aparece en el 100% de los casos. Este diagnóstico es más frecuente en niños que en adultos. También tiene herencia Autosómica Dominante.

Osteogénesis Imperfecta

Ambos pacientes tienen deformidades de las extremidades y del tórax debido a fracturas

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR (SEDV)

El SEDV, que es un tipo de Ehlers-Danlos, es una Alteración Hereditaria de la Fibra Colágena caracterizada por un pronóstico más grave que el SED-III, ya que puede producir rupturas arteriales (aneurisma cerebral, ruptura de la arteria aórtica o ilíaca, etc.) y ruptura de órganos (útero grávido). Ocasionalmente se pueden producir arritmias e incluso muerte súbita. Tanto en el SEDV como en el SED-III pueden producirse rupturas espontáneas del pulmón.

Criterio diagnóstico del Síndrome de Ehlers-Danlos Vascular (SEDV) o SED tipo IV(cont.)

- **Signos mayores**:
  - Piel delgada y transparente (se ven las venas).
  - Aneurismas , disección arterial o ruptura arterial, intestinal o uterina.
  - Hematomas espontáneos, frecuentes.
  - Cara con características típicas (cara triangular, ojos hundidos (ojerosa) , labio superior delgado, falta de tejido adiposo de la cara).

Se requieren dos signos mayores para el diagnóstico clínico. Los signos menores ayudan al diagnóstico.

FACIE TÍPICA DE EHLERS-DANLOS VASCULAR O SED tipo IV

Criterio diagnóstico del Síndrome de Ehlers-Danlos Vascular (SEDV) o SED-IV(cont.)

- **Signos menores**:
  - Manos avejentadas.
  - Hipermovilidad sólo de pequeñas articulaciones de los dedos.
  - Ruptura de tendones o músculos.
  - Pie equino varo.
  - Várices precoces.
  - Fístulas arteriovenosas.
  - Neumotórax espontáneo (Ruptura espontánea del pulmón).
  - Historia familiar de muerte súbita de algún familiar cercano joven, sin causa aparente.

Por lo general estos enfermos son poco laxos y suelen presentar solamente facilidad para hiper-extender los dedos.

EL SED OCULO-ESCOLIÓTICO o SED tipo VI

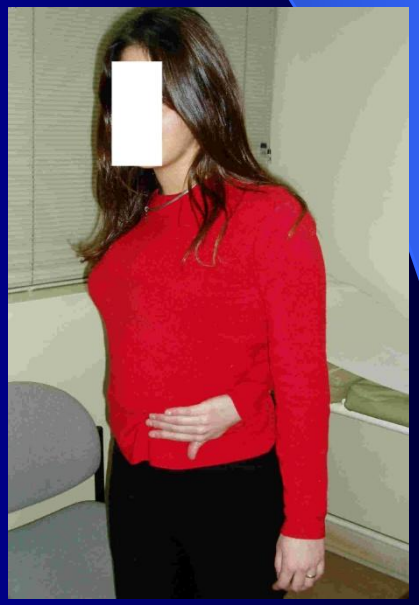
- Es poco frecuente.
- Se caracteriza por marcada escoliosis asociada a problemas oculares.
- Tiene Osteoporosis en el 100% de los casos.
- Tiene herencia Autosómica Recesiva (se necesita que ambos padres tengan el gen alterado).

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CLÁSICO (SEDC) O SED TIPO I – II

El SEDC es una Alteración Hereditaria de la Fibra Colágena, muy parecida al SED-III pero caracterizada por extrema hiperlaxitud, subluxaciones frecuentes y gran fragilidad de la piel. Tiene herencia Autosómica Dominante.

Piel Laxa en el SED Clásico

SED Clásico (SED tipo I – II)



SED Clásico (SED tipo I – II)

Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III (SED-III)

El SED-III es una Alteración Hereditaria de la Fibra Colágena, que para muchos autores es lo mismo que el SHA. Tiene herencia Autosómica Dominante, por lo que el 50% de los hijos lo padecen. Es extremadamente frecuente y poco diagnosticado.

¿Qué es el Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III?

- Se caracteriza por Hiperlaxitud Articular asociado a síntomas. Las articulaciones son hipermovibles, dolorosas, más flexibles o laxas que lo corriente y se acompañan de debilidad de los tejidos que contienen colágeno. Puede haber hiperlaxixtud de pocas, e incluso de ninguna articulación. Es la causa más común de dolor en Reumatología.

- Las lesiones pueden afectar tanto al aparato locomotor (dolores articulares, bursitis, tendinitis, subluxaciones articulares, dolor de espalda, etc.), como a otros tejidos: prolapso uterino o rectal, hernias abdominales, venas varicosas, piel delgada (transparente) con estrías, fragilidad capilar y mala cicatrización, prolapso de la válvula mitral, miopía, párpados caídos, etc.

La Fibromialgia sería parte del SED III

(teoría del Dr. Bravo)

Qué signos puede dar la fragilidad de los tejidos

- Puede aumentar la transparencia del tejido:
  En la piel se ven las venas fácilmente.
  Las escleras se ven celestes, ya que por transparencia se reflejan las venas del fondo del ojo.

- Puede hacer que el tejido sea más elástico: piel laxa.

- Puede hacerlo más frágil; ruptura de tendones y ligamentos, ruptura espontánea del pulmón, ruptura del útero en el parto, etc.

GRADOS DE ESCLERAS CELESTES

Normal

Leve (+)

Moderada (++)

Marcada (+++)

ESCLERAS CELESTES

FACIE TIPICA DEl SED-III (Descrita en la literatura por el Dr. Bravo) (Y DE SED CLÁSICO (SED I-II)

- Escleras celestes (más notorias en mujeres).
- Orejas atípicas (aladas, dumbo, puntiagudas, chicas, blandas, asimétricas, sin lóbulo, lóbulo pegado, ariñonadas, operadas).

* Naríz atípica (nódulo entre hueso y cartílago, desviación del tabique, nariz operada).

* Cara triangular (mandíbula aguzada).

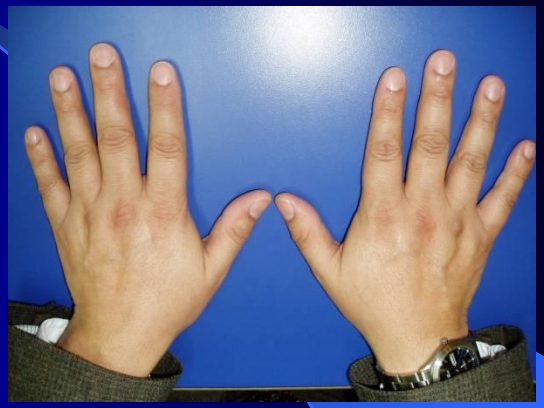
* Párpados caídos.

* Ojos con inclinación antimongólica.

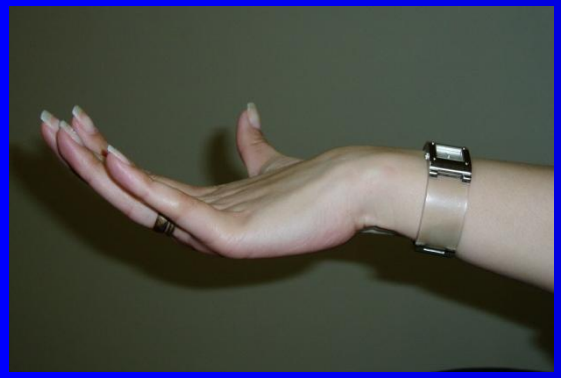
Signo del SED-III y del SED Clásico
"Mano afirmando la cara"
(Descrito por el Dr. Bravo)

HIPERLAXITUD DE LAS MANOS

HIPERLAXITUD DE LAS MANOS (CONT.)



HIPERLAXITUD. Signo de la "MANO DE AVE VOLANDO"



Signos nuevos de hiperlaxitud de las manos

(DR. Bravo)

Huella de pata de elefante

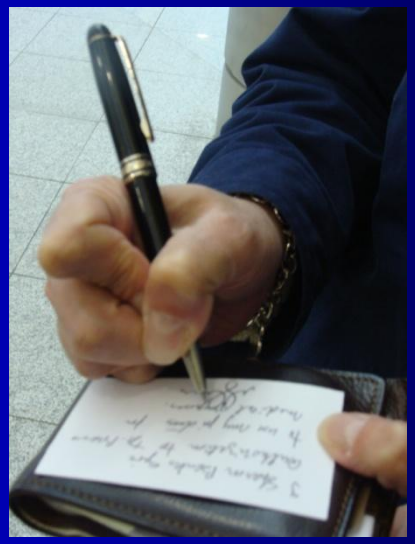
Mano del escribiente laxo

Normal

Mano del escribiente normal

“MANO DEL ESCRIBIENTE LAXO”
(DR. BRAVO)

Normal



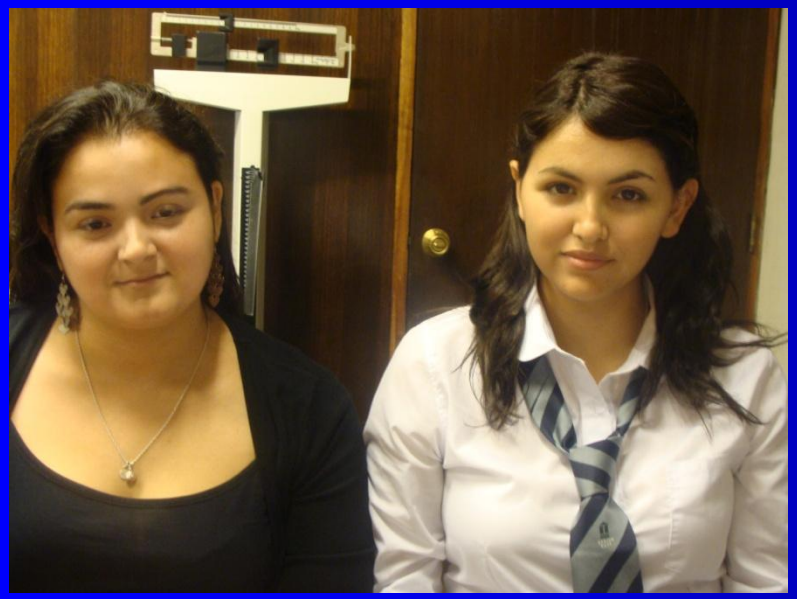
ALTERACION DE LA PIEL EN EL SED-III

ALTERACIÓN DE LA PIEL EN EL SED-III
Piel oscura

Signo en el SED III: “Piel porcelana”

(Dr. Bravo)

SED III: Representan menor edad y tienen piel porcelana (Dr. Bravo)



28 años

18 años

13 años

ALTERACION DEL CARTILAGO DE LAS OREJAS EN EL SED-III

ALTERACION DE LAS OREJAS EN EL SED-III (cont.)

LENGUA MOVIBLE EN EL SED-III

ALTERACIONES DE LAS RODILLAS EN EL SED-III

GENU RECURVATUM

RODILLAS ROTADAS y con genu varo

COSTILLAS PROMINENTES

EN EL SED-III (debido a alteración de los cartílagos costales)

ALTERACIONS DE LOS PIES EN EL SED-III

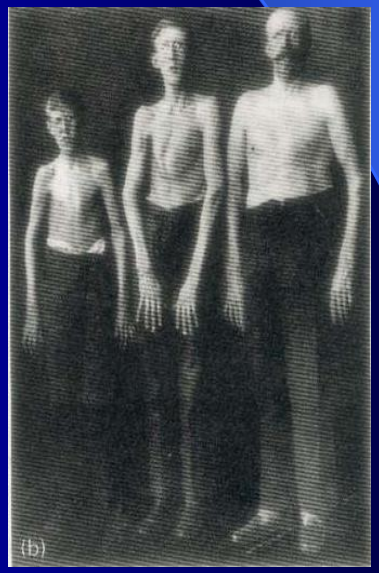
EL HÁBITO MARFANOIDE

SE VE EN EL SED-III Y EN EL SMF

HÁBITO MARFANOIDE

- **Persona alta, delgada, algo jibada.**
- **Envergadura (distancia mano-mano) mayor que la altura.**
- **Aracnodactilia y pies grandes.**
- **Hiperlordosis lumbar o/y escoliosis**
- **Pectus Excavatum, carinatum o/y costillas prominentes.**
- **Otras características típicas del SED-III.**

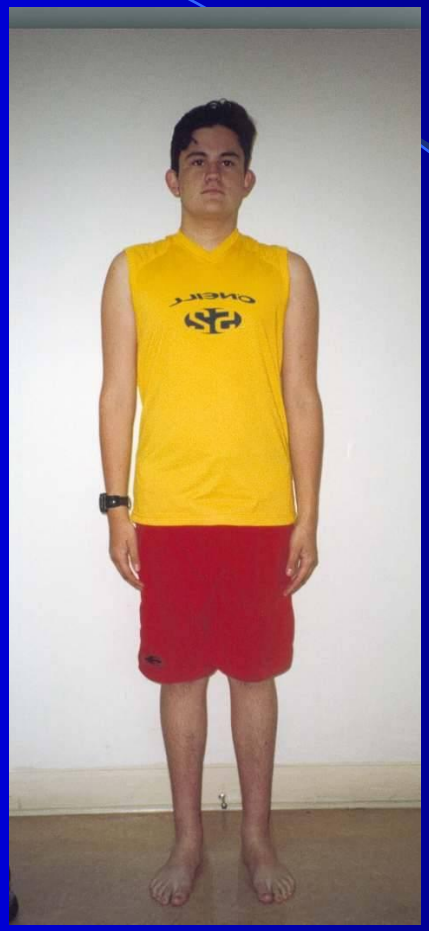
SÍNDROME DE MARFAN



HÁBITO MARFANOIDE EN PACIENTE CON SED-III

(Fácil de confundir con Síndr. de Marfán)

SED-III CON HÁBITO MARFANOIDE



HERMANOS

Nótese los hombros cuadrados y los codos en valgo

LAS ALTERACIONES DE LA FIBRA COLAGENA TAMBIEN PUEDEN DAR FIGURAS ESBELTAS, MANOS FINAS CON DEDOS ALARGADOS, HOMBROS CUADRADOS, PIEL SUAVE Y LINDOS OJOS

Exámenes de Laboratorio

Exs. de sangre de rutina e inmunológicos sirven para un chequeo de salud general y para descartar otras artritis como la Artritis Reumatoídea, Lupus, etc., las que a veces pueden coexistir, cosa que ha ocurrido en el 15% de nuestros enfermos.

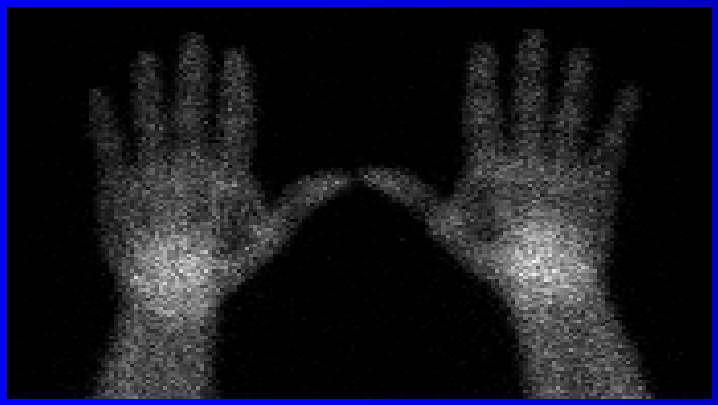
Hay que pedir densitometrías a todos los enfermos con SED-III para descartar la Osteopenia y la Osteoporosis, que son muy frecuentes.

Las radiografías son necesarias en casos de Artrosis, de lumbago y para descartar otras artritis.

La Cintigrafía Ósea ayuda en el diagnóstico diferencial.

Cintigrafía Ósea

Normal



SED - III

Bravo JF, Arteaga MP, Coello L. Utilidad de la cintigrafía ósea en el estudio de las Alteraciones Hereditarias de la Fibra Colágena (AHFC). Alasbimn J 6(22): October 2003. http//www.alasbimnjournal.cl/revistas/22/bravo esp.html

POSIBLES COMPLICACIONES

- Displacia de caderas, en el recién nacido.
- Fragilidad capilar. Moretones.
- Mala circulación. Manos rojo-violáceas.
- Malas cicatrices. Queloides y otras.
- Depresión, Crisis de pánico, Ansiedad,Fobias.
  - (descritos por el Dr. Antonio Bulbena).
- Disautonomia. Fatiga crónica.
- Osteoporosis.
- Artrosis.
- Constipación. Colon irritable.
- Gastritis. Reflujo.

COMPLICACIONES IMPORTANTES Y FRECUENTES

- **La Disautonomia** (fatiga crónica, mareos y desmayos) se observó en el 80% de las mujeres con SED-III menores de 30 años, en nuestro estudio de 1.751 casos.
- **La Osteoporosis** en el SED-III estuvo presente en el 19% de los hombres y el 19% mujeres menores de 30 años.
- **Poblemas arteriales y venosos en la cirugía cardiovascular**, debido a la fragilidad de las paredes de los vasos sanguíneos, en los enfermos con SED Vascular.

TRATAMIENTO

- Tratamiento curativo no existe. Tal vez en el futuro mediante la Terapia Génica, éste sea posible.

- Tratamiento sintomático:
- a.- Tratar precozmente a los enfermos.
- b.- Prevenir las complicaciones.

TRATAMIENTO SINTOMÁTICO

- **El dolor musculoesquelético debe tratarse con analgésicos, tramal, anti-inflamatorios, relajadores musculares, kinesiterapia y calor o frío. En general recomendamos el Yoga, Pilates, Tai Chi, natación y bicicleta. En ocasiones Bio-feed back, Unidades de TENS y Acupuntura. En casos excepcionales es necesesario enviar al paciente a una Clínica del Dolor.**

- **El tratamiento de cuadros agudos, como tendinitis, bursitis, lumbago, etc. se hace de la manera habitual.**

- **La fragilidad capilar se trata con Vitamina C**
  - **Duo CVP y tratando de evitar los traumatismos.**

TRATAMIENTO SINTOMÁTICO (Cont.)

- **La mala circulación periférica mejora con la actividad, hay que mover las manos, los tobillos y rodillas.**
- **Hay que prevenir malas cicatrices, evitando cirugías innecesarias y ser cuidadoso en el tratamiento de las heridas.**
- **El enfermo mejora de su depresión y ansiedad al tener un diagnóstico definitivo y un médico comprensivo. Ansiolíticos y anti-depresivos pueden ayudar.**
- **El tratamiento de la Disautonomía mejora la calidad de vida de los enfermos. Se deben hacer bien las medidas generales y tomar los medicamentos (ver www.reumatologia-dr-bravo.cl) .**

TRATAMIENTO SINTOMÁTICO (Cont.)

- **Con el fin de hacer el diagnóstico precoz de la Osteoporosis. se debe hacer densitometrías a todos los enfermos, aunque se trate de adolescentes. Hay que comenzar de inmediato el tratamiento adecuado que incluye Calcio, Vitamina D y un Fijador del calcio. Deben caminar y evitar caídas.**

- **La Artrosis (desgaste de las articulaciones) se debe prevenir evitando el sobrepeso y la mala alineación de la articulación. Si la Artrosis esta presente hay que mejorar la musculatura, disminuir la sobrecarga de la articulación, tomar anti-inflamatorios, y tomar Glucosamina y Sulfato de Condroitina (aunque su eficacia no está probada).**

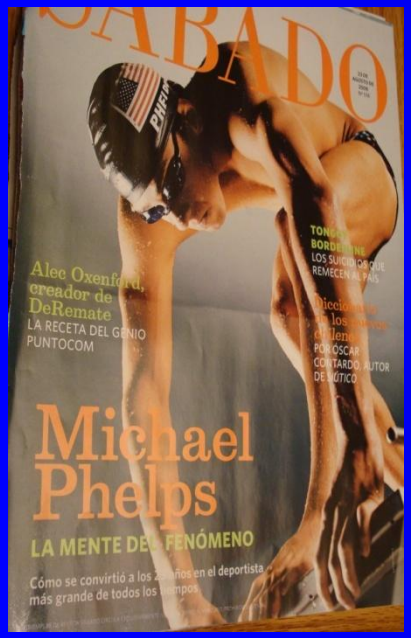
- **Para los calambres y para el Prolapso de la Válvula Mitral se usa el Óxido de Magnesio.**

TRATAMIENTO SINTOMÁTICO (Cont.)

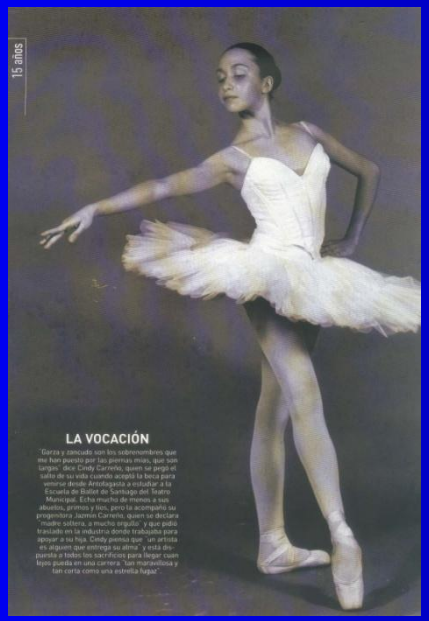
A todos mis enfermos yo les trato con Ácido Fólico, ya que se ha demostrado que es útil para fortalecer los enlaces de colágeno del hueso, para prevenir malformaciones en los recién nacidos y por tener yo la teoría de que en algunos casos tenga importancia en las mutaciones genéticas causantes del SED-III. Tiene además múltiples beneficios y casi ninguna contraindicación.

- Los **Grupos de Soporte** son esenciales para que los enfermos conozcan mejor su enfermedad y alternen con otros pacientes con problemas similares.

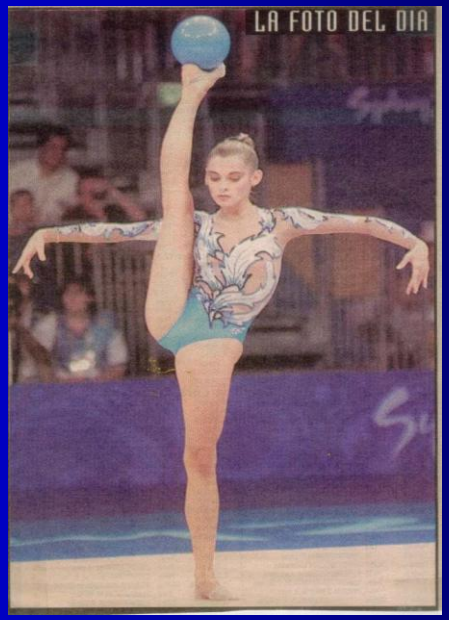
LA HIPERMOVILIDAD PUEDE SER UNA VENTAJA



Nadador olímpico



Bailarina de ballet



Contorsionistas

Eximios pianistas

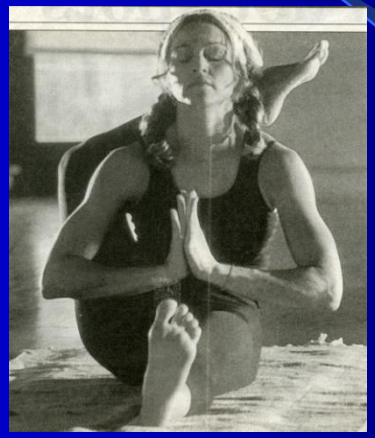
Michel Petrucciani,
Osteogénesis Imperfecta

Enfermo mío con SHA y hábito

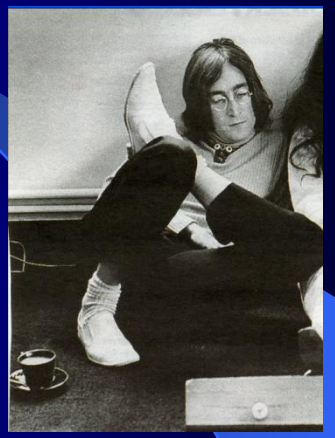
Piano virtuosos como Rachmaninov y violinistas como Paganini tenían Marfán.

LA HIPERMOVILIDAD PUEDE SER UNA VENTAJA
(CONT.)

Agilidad en la vejez



Madonna



John Lennon

Marilyn Monroe.

Laxitud sólo de muñecas

www.reumatologia-dr-bravo.cl