

SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

SINDROME DE EHLERS-DANLOS: PRIMEROS CINCO CASOS REPORTADOS PARA SANTIAGO

Dr. José de Jesús Jiménez Olavarrieta,
Jefe del Servicio de Medicina Interna, Hospital José María Cabral y Báez, Santiago, R.D.

Es la primera vez en la historia de Santiago que se reporta semejante síndrome. Hemos consultado distinguidos dermatólogos, médicos generales, etc., y no recuerdan jamás haber visto semejante síndrome.

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) constituye un grupo de trastornos hereditarios generalizados del tejido conjuntivo cuyas manifestaciones principales incluyen: 1) hiperflexibilidad de las articulaciones; 2) hiperelasticidad de la piel; 3) fragilidad exagerada de la dermis con fácil formación de contusiones y hematomas, y 4) formación de cicatrices atróficas y de pseudotumores en los lugares que sufren los traumas repetidos.

La piel es de aspecto normal pero cuando se toma entre los dedos se levanta y vuelve a su posición normal con exagerada elasticidad, como si fuera de goma. Por lo menos hay ocho tipos diferentes que varían en sus manifestaciones clínicas. El patrón de herencia puede ser autosómico recesivo y dominante, así como recesivo ligado al cromosoma X. Los síntomas de la enfermedad son "Cutis Hiperelástica" y "piel elástica".

La fragilidad anormal del dermis se manifiesta por excoriaciones y cicatrices atróficas. Las articulaciones presentan exagerada hiperextensión, de modo que pueden realizar actos con sus extremidades (especialmente las manos) que personas normales no podrían. En las rodillas y codos se pueden observar tumoraciones blandas, de consistencia gelatinosa, sobre las cicatrices antes mencionadas.

La afección se presenta desde la niñez y se observa a veces en varios miembros de la misma familia. En cada una de las ocho diferentes formas del síndrome se afecta el tejido colágeno. Se han identificado por lo menos cinco tipos de colágeno y ocho formas o tipos de la enfermedad, que resumiremos a continuación:

1. SED tipo I. La denominan grave. Articulaciones hiperextensibles, piel hiperextensible, producción fácil de contusiones y hematomas, cicatrices y pseudotumores en los puntos de presión tales como rodillas y codos; pie plano, cifoescoliosis; hemorragias profundas en aparato G.I. o respiratorio, sangrado fácil durante extracciones dentarias, etc. No se han descrito anomalías con los factores de coagulación en ningún tipo de SED.

Es común el parto prematuro debido a rotura prematura de las membranas fetales. La etiología es desconocida. Se hereda como rasgo autosómico dominante. Las hernias

umbilicales son frecuentes.

2. SED tipo II. Las manifestaciones clínicas son similares al tipo I pero menos intensas. Puede haber prolapso mitral.

3. SED tipo 3. Le llaman hiper móvil benigno. Es la forma más común. Hay gran hiper movilidad de todas las articulaciones, manifestaciones cutáneas mínimas y usualmente prolapso mitral.

4. SED tipo 4. Es el llamado tipo arterial o equimótico. Es una forma rara. La piel no es hiperextensible y fácilmente se producen contusiones graves con roturas de arterias grandes, lo cual disminuye el promedio de vida en esta variedad. La hiper movilidad de las articulaciones se limita a los dedos.

5. SED tipo V ligado al cromosoma X. Es similar al SED II pero se distingue por su patrón de herencia: recesivo ligado al sexo.

6. SED 6 u ocular. Hiperextensibilidad de piel, manifestaciones oculares: córnea anormal en tamaño y forma, esclerótica, frágil y propensa a rotura, glaucoma, desprendimiento de retina, miopía, etc. Además: escoliosis y aracnodactilia.

7. SED tipo VII. Forma rara. Gran hiper movilidad articular, leve hiper movilidad de la piel, contusiones mínimas y luxación congénita de las caderas.

8. SED tipo VIII. Le llaman periodontal. Hiperextensibilidad de la piel y articulaciones; enfermedad periodontal progresiva que produce resorción de las encías con pérdida de los dientes entre el segundo y tercer decenio.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL:

Debe hacerse con los síndromes de Marfan, Noonan, Condrodistrofas y Osteogénesis Imperfecta.

TRATAMIENTO Y PRONOSTICO:

No se conoce terapéutica específica. Deben evitarse traumas de piel y articulaciones. La muerte por rotura arterial es frecuente en el tipo IV. En los otros tipos de SED el pronóstico de vida es normal.

PRESENTACION DE CASOS

CASO No. 1

Pt. J. de León, 23 años, dominicana, nacida en 1965. Padre P. de L. nacido en Santo Domingo y madre M.V. en San Cristóbal. Procrearon 3 hijas y solamente una de ellas



FIGURA No. 1. Nótese la hiperextensibilidad de las articulaciones en general, en el caso No. 1.



FIGURA No. 2. Puede apreciarse la hiperextensibilidad de las articulaciones interfalángicas en el caso No. 1.

presenta el síndrome. La familia se trasladó a N.Y. tratando de mejorar el medio de vida.

Síntomas y signos: marcada hiperextensión de articulaciones, cualquier contusión o lesión traumática le produce un hematoma. Nunca ha sangrado dentro de sus articulaciones, nunca ha tenido subluxaciones. Tiene pies planos. Es miope, por lo que utiliza lentes. Su piel sólo se estira ligeramente. Presenta ligera escoliosis, nunca ha presentado sangrado anormal al cepillarse los dientes. A la auscultación presenta un soplo mesosistólico casi imperceptible en foco mitral, del cual su médico en N.Y. le ha dicho (por ecocardiografía) que se trata de un pequeño prolapso mitral. En N.Y. se le han realizado perfiles de coagulación, siendo éstos normales. Ha sido catalogada como SED tipo III. El

resto del examen físico de la pt. es normal. Su abuela murió de "sangramientos por todas partes".

CASO No. 2:

Niña Aurelis Acosta Peralta. 9 meses de edad. Presenta piel hiperelástica, hernia umbilical, fácil tendencia a sufrir hematomas, luxación posterior de rodillas y gran hipermovilidad de articulaciones.



FIGURA No. 3. Caso No. 2. Nótese la hiperelasticidad de la piel.



FIGURA No. 4. Caso No. 2. Nótese la hiperextensibilidad de las articulaciones.

CASO No. 3:

Wendy Altgracia Luna. 6 años. Articulaciones hiperextensibles y piel hiperextensible. Fácil producción de hematomas. Un ECO no mostró prolapso mitral. Hija única.



FIGURA No. 5. Caso No. 3. Se puede apreciar la hiperextensión de las articulaciones de la mano.

CASO No. 4:

Evelyn María Cabrera Gómez. Palmarejo, Villa González. 17 años. 4 hermanos: dos hembras (afectas) y dos varones. Hiperextensibilidad de articulaciones y fácil formación de hematomas.



FIGURA No. 6. Caso No. 4. Se aprecia hiperextensión de manos y pies.

CASO No. 5:

Jenny Margarita Cabrera Gómez. 23 años. Hermana del caso No. 4. Hiperextensibilidad de articulaciones y fácil formación de hematomas.



FIGURA No. 7. Caso No. 5. Hermana del caso No. 4. Véase la hiperextensión de la articulación coxofemoral.

BIBLIOGRAFIA CONSULTADA

- Principios de Medicina Interna de Harrison. Décima edición, sexta en español. Volumen I. Copyright 1983 by McGraw-Hill, U.S.a., página 788.
- Dictionary of Medical Syndromes by Sergio Magalini. J.B. Lippincott Company, Philadelphia-Toronto. Library of Congress No. 73-109956. 1971. U.S.A. Página 166.
- Dermatología Clínica por G.M. Lewis. Traducción española de la primera edición inglesa. Salvat Editores, S.A. 1956. Página 228.
- An Index of Differential Diagnosis. Herbert French, editor. Sixth edition. The Williams and Wilkins Company, Baltimore, 1945. Page 511.
- Dermatología y Sifilología, Dr. Vicente Pardo Castelló. Cuarta edición. Cultural, S.A. La Habana, Cuba, 1953. Página 1036.
- Andrews Disease of the Skin. Clinical Dermatology by Anthony Domonkos, M.D. W.B. Saunders Company. 6th edition. 1971. Página 622.
- Manual de Dermatología Clínica. Dr. Huberto Bogaert Díaz. Instituto Dermatológico Dominicano. 1978. Página 309.