



Saludos

Queridos amigos:

Lamento mucho no poder estar aquí presente con Uds. y visitar su linda ciudad de Barcelona, pero les he enviado mi charla, que espero sea de vuestro agrado, y después de ella trataré de responder vuestras preguntas por Teleconferencia o por teléfono.

Un abrazo para todos

Dr. Jaime Bravo Silva

Generalidades sobre Hiperlaxitud Articular

Dr. Jaime Bravo Silva
Barcelona Junio 2007

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 y no una enfermedad, como lo es el Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA).

ALTERACIONES HEREDITARIAS DE LA FIBRA COLÁGENA (AHFC)

Son enfermedades en las que, por una alteración hereditaria del colágeno (el 50% de los hijos la padecen), aumenta la elasticidad y fragilidad de la mayoría de los tejidos. El colágeno es una proteína que forma la matriz de estos tejidos y debido a su alteración, se pueden producir dolor articular, tendinitis y subluxaciones recurrentes. Fuera de esto pueden haber ruptura de órganos, como ruptura espontánea del pulmón o del útero en el parto.

CLASIFICACIÓN DE LAS ALTERACIONES HEREDITARIAS DE LA FIBRA COLÁGENA (AHFC)

I.- AHFC clásicas:

- a.- Síndrome de Ehlers-Danlos (SED): 1 en 6.500 personas
- b.- Síndrome de Marfan (SMF): 1 en 12.000 personas
- c.- Osteogénesis Imperfecta (OI): 1 en 100.000 personas

II.- Forma frustra de las AHFC:

- a.- Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA).

Extremadamente frecuente y no diagnosticado.

15% de la población, en la mayoría de los países.

40% de la población chilena y tal vez de otros países latinos.

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 SHA.

El Criterio de Villefrance:

Para el SEDV y el
SED Oculo-escoliótico

El Score de Beighton

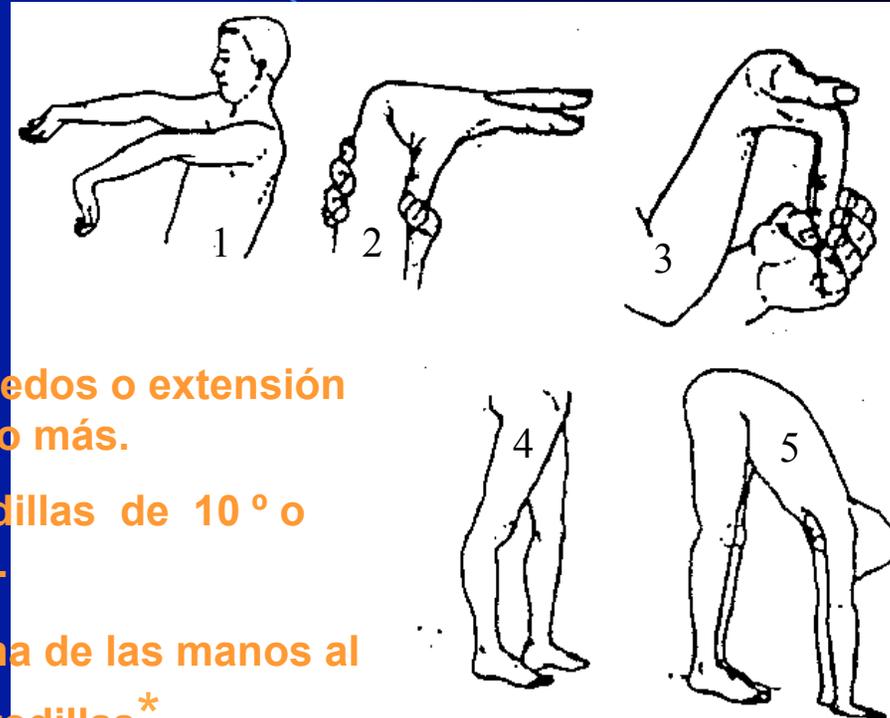
- Es parte del Criterio de Brighton.
- Se conoce hace más de 30 años.

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 SHA.

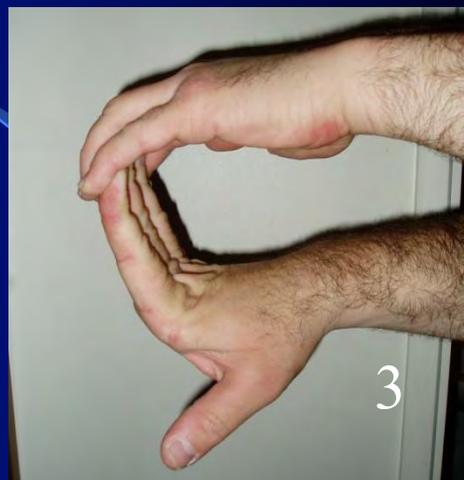
Score de Beighton

- 1.- Hiper-extensión de los codos de más de 10° .
- 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 más.
- 4.- Hiper-extensión de las rodillas de 10° 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 Brighton 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 Brighton 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 por altura extrema (hábito marfanoide, el que también se ve en el SHA), especialmente con extremidades largas. Su pronóstico es grave, ya que puede producir dilatación y ruptura de la arteria aorta. Para hacer el diagnóstico de SMF se requiere la presencia de por lo menos compromiso arterial u ocular asociado al hábito marfanoide.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA (OI)

La OI es una Alteración Hereditaria de la Fibra Colágena caracterizada por escleras azules (no 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.

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 SHA, 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 SHA 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.
- Hiper movilidad 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).

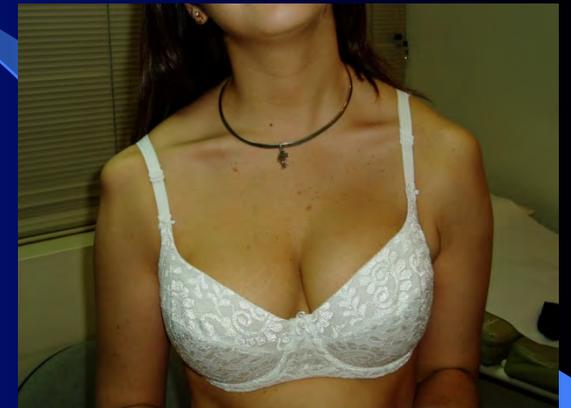
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CLÁSICO (SEDC) O SED TIPO I – II

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

SED Clásico (SED tipo I – II)



SED Clásico (SED tipo I – II)



SÍNDROME DE HIPERLAXITUD ARTICULAR (SHA)

El SHA es una Alteración Hereditaria de la Fibra Colágena, que para muchos autores es lo mismo que el SED tipo III. Tiene herencia Autosómica Dominante, por lo que el 50% de los hijos lo padecen. Parece ser una forma frusta de las Alteraciones Hereditarias de la Fibra Colágena clásicas, ya que tiene síntomas y signos similares a todas ellas, aunque en menor grado y de menor gravedad. Es extremadamente frecuente y poco diagnosticado.

¿Qué es el Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA)?

- El SHA 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. 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.

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 DEI SHA (Descrita en la literatura por el Dr. Bravo) (Y DE SED CLÁSICO (SED I-II)



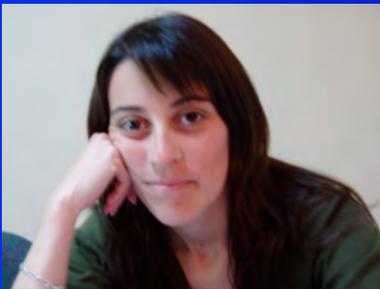
- Escleras celestes (más notorias en mujeres).
- Orejas atípicas (aladas, dumbó, puntiagudas, chicas, blandas, asimétricas, sin lóbulo, lóbulo pegado, ariñonadas, operadas).
- * Naríz atípica (nódulo entre hueso y cartílago, desviación del tabique, nariz operada).
- * Cara triangular (mandíbula aguzada).
- * Párpados caídos.
- * Ojos con inclinación antimongólica.



Signo de SHA y de 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”



ALTERACION DE LA PIEL EN EL SHA



ALTERACIÓN DE LA PIEL EN EL SHA

Piel oscura



ALTERACION DEL CARTILAGO DE LAS OREJAS EN EL SHA



ALTERACION DE LAS OREJAS EN EL SHA

(cont.)



LENGUA MOVIBLE EN EL SHA



ALTERACIONES DE LAS RODILLAS EN EL SHA



GENU RECURVATUM



**RODILLAS ROTADAS y
con genu varo**

COSTILLAS PROMINENTES

EN EL SHA (debido a alteración de los cartílagos costales)



ALTERACIONES DE LOS PIES EN EL SHA



EL HÁBITO MARFANOIDE

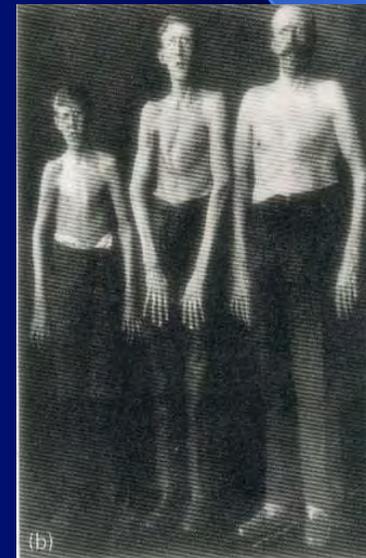
SE VE EN EL SHA Y EN EL SMF

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 SHA.



SÍNDROME DE MARFAN

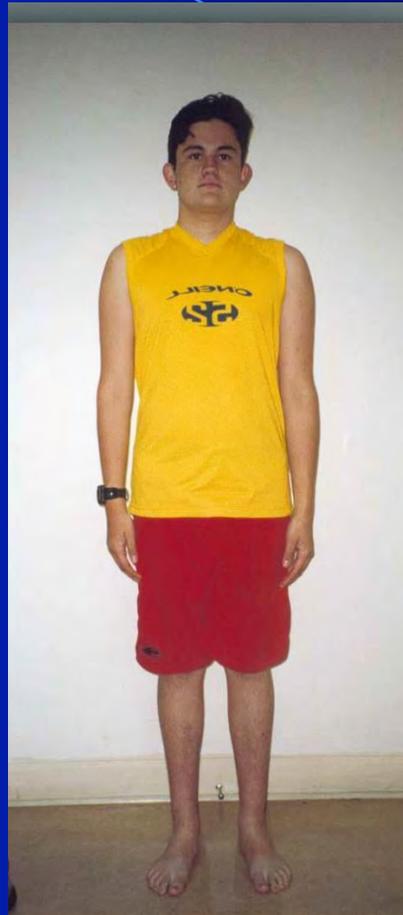


HÁBITO MARFANOIDE EN PACIENTE CON SHA

(Fácil de confundir con Síndr. de Marfan)



SHA 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 los enfermos en nuestro estudio de 1000 casos de SHA.

Hay que pedir densitometrías a todos los enfermos con SHA 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.

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 64% de las mujeres con SHA menores de 30 años, en nuestro estudio de 1.000 casos.
- **La Osteoporosis** en el SHA estuvo presente en el 19% de los hombres y el 19% mujeres menores de 30 años.
- **Problemas arteriales y venosos en la cirugía cardiovascular**, debido a la fragilidad de las paredes de los vasos sanguíneos.

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 necesario 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 o 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 SHA. 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.



Dr. Jaime Bravo Silva

Santiago, Chile