

Nuevo Criterio Internacional del SEDh 2017

Consta de 13 tipos del Síndrome de Ehlers-Danlos

	SED Subtipo clínico	Abreviatura	PH	base genética	Proteína
1	SED Clásico	SEdc	AD	Frecuente: COL5A1, COL5A2 Raro: COL1A1 c.934c>T, p. (Arg312Cys)	Colágeno tipo V Colágeno Tipo I
2	SED Clásico II	SEdcl	AR	TNXB	Tenascina XB
3	SED Cardíaco- valvular	SEdcv	AR	COL1A2 (mutaciones bialélicas que derivan en COL1A2 NMD y en una ausencia de cadenas de colágeno pro 2(1))	Colágeno Tipo I
4	SED Vascular	SEdv	AD	Frecuente: COL3A1 Raro: COL1A1 c.934c>T, p. (Arg312Cys) c.1720c>T, p. (Arg574Cys) c.3227c>T, p. (Arg1093Cys)	Colágeno Tipo III Colágeno Tipo I
5	SED Hiper móvil	SEDh	AD	Desconocido	Desconocido
6	SED Artrocalasia	SEDa	AD	COL1A1, COL1A2	Colágeno Tipo I
7	SED Dermatoparaxis	SEdd	AR	ADAMTS2	ADAMTS-2
8	SED cifoescoliótico	SEdk	AR	PLOD FKBP14	LH1 FKBP22
9	Síndrome de córnea frágil	SCF	AR	ZNF469 PRDM5	ZNF469 PRDM5
10	SED Espondilodisplásico	EDSsp	AR	B4GALT7 B3GALT6 SLC39A13	4GalT7 4GalT6 ZIP13
11	SED Musculocontractural	SEDmc	AR	CHST14 DSE	D4ST1 DSE
12	SED Miopático	SEdm	AD o AR	COL12A1	Colágeno Tipo XII
13	SED periodontal	SEDp	AD	C1R C1S	C1r C1s

PH: patrón de herencia; AD: Autosómico dominante; AR: Autosómico recesivo; NMD: Degradación del ARN mensajero mediada por mutaciones terminadoras.

Criterio 1. El criterio usual con modificaciones:

- a) Beighton positivo, cut off point para niños 6/9, para adultos 5/9 y para tercera edad 4/9.
- b) Además, debe ser positivo por lo menos a 3 de las 5 preguntas de H&G".

Cinco preguntas para el diagnóstico del SEDh en el adulto.

Hakim & Grahame

Con tres respuestas afirmativas, se puede decir que el enfermo tiene Ehlers-Danlos hipermovible (también llamado SED-III), ya que con la edad se va perdiendo movilidad.

1.- Puede Ud. ahora o antes, trocar el suelo con la palma de las manos.



2.- Puede ahora o antes tocar el antebrazo con el pulgar.



3.- De niño divertía Ud. a sus amigos contorsionando su cuerpo O haciendo una apertura de piernas (180 grados).



4.- De niño o de adolescente pudo Ud. dislocar el hombro o la rótula, más de una vez.



5.- Cree Ud. tener articulaciones dobles.



Criterio 2. Tener 2 o 3 características positivas entre características A, B y C.

Característica A. Positivo con 5 o más. Piel

muy suave, aterciopelada

Piel elástica

Estrías

Pápulas piezogénicas

Hernias recurrentes

Cicatrices atróficas

Prolapso en nulíparas u hombres.

Dientes apelonados

Paladar ojival

Aranodactilia

PVM

Dilatación de la raíz aórtica

Característica B. Familiar de primer grado con SEDh.

Característica C. Se necesita una positiva.

Dolor musculo esquelético en 2 o más extremidades, por más de 3 meses.

Dolor crónico por más de 3 meses

Dislocaciones articulares recurrentes, sin trauma Inestabilidad articular confirmada por médico.

Son exclusiones:

- Enfermedades del colágeno, como el LES y la AR.
- Enfermedades neuromusculares
- Síndrome de Marfán. Síndrome de Loeys-Dietz Displasias esqueléticas
- Osteogénesis Imperfecta.