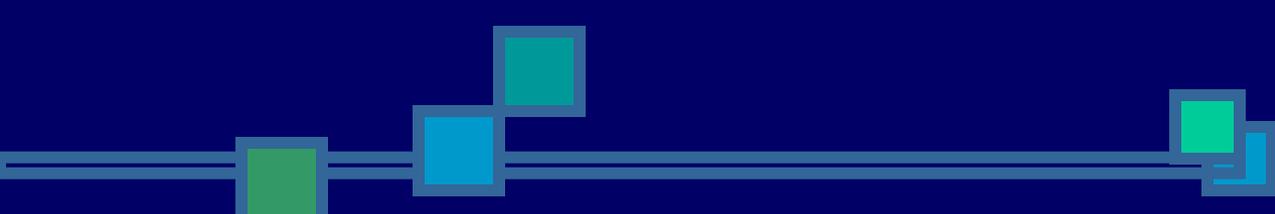


# Taller de Examen del Enfermo con Hiperlaxitud Articular



Dr. Jaime Bravo Silva  
Hospital San Juan de Dios y Clínica Arauco Salud  
Santiago, Chile

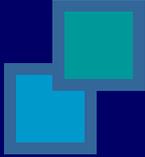


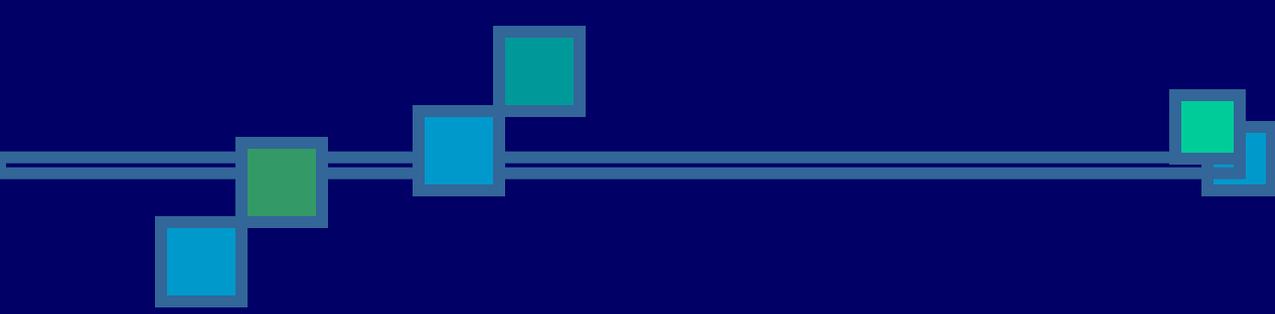
# Enfermedades hereditarias dependiendo del tipo de colágeno

Colágeno tipo I: Osteogénesis imperfecta

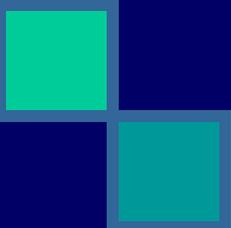
Colágeno tipo II: a.- Condrodistrofias  
b.- Condrocalcinosis

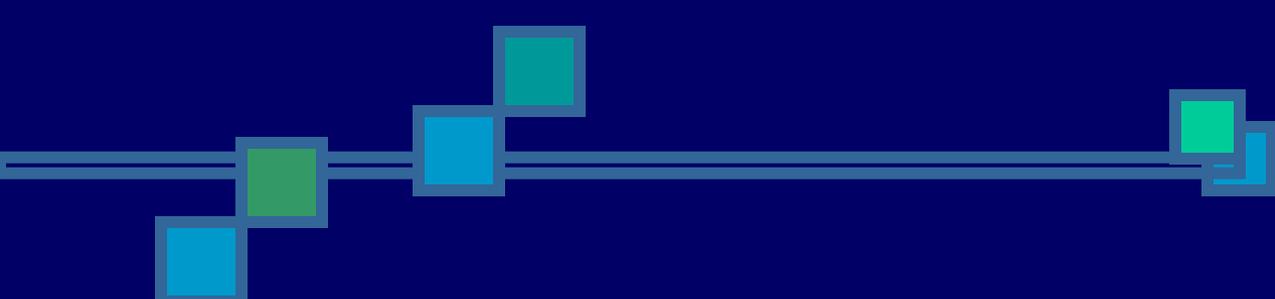
Colágeno tipo III: a.- SED Clásico (SED I-II)  
b.- SHA (SED-III)  
c.- SED Vascular (SED-IV)  
d.- Síndrome de Marfan





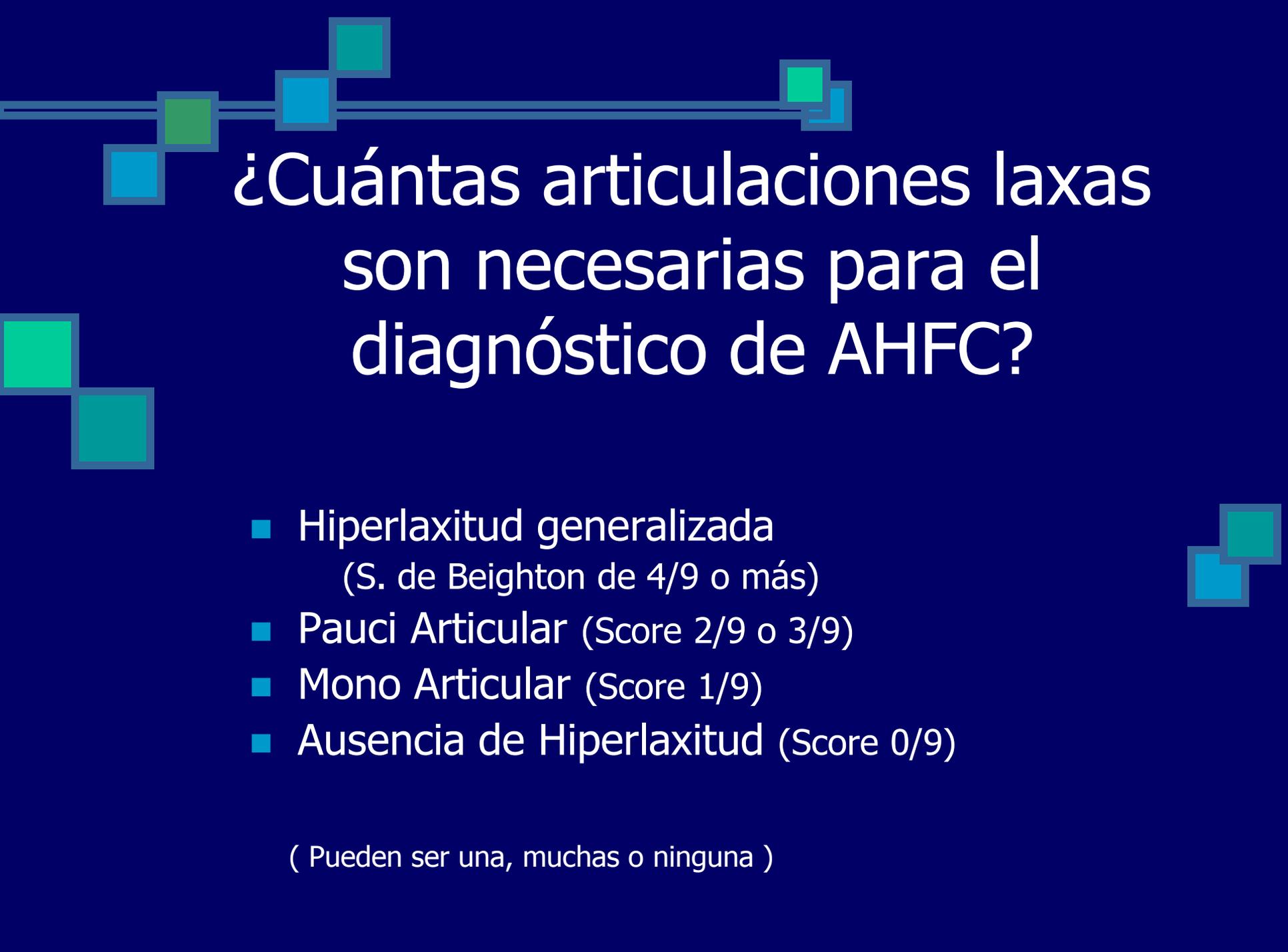
# Consideraciones Generales

- 
- En el grupo de enfermos con Alteraciones Hereditarias de la Fibra Colágena (AHFC) nos referiremos especialmente al:
    - Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA) o SED tipo III.
    - SED clásico (SED I-II).
    - Síndrome de Ehlers-Danlos Vascular (SEDV) o SED tipo IV.
    - Síndrome de Marfan.
- 



# Pasos que permiten orientar al diagnóstico de AHFC

- Alto índice de sospecha
  - Observación cuidadosa
  - Anamnesis personal y familiar detallada
  - Revisión exhaustiva de sistemas
  - Examen minucioso. Búsqueda de malformaciones congénitas
  - Dedicarle tiempo al paciente
- 



# ¿Cuántas articulaciones laxas son necesarias para el diagnóstico de AHFC?

- Hiperlaxitud generalizada  
(S. de Beighton de 4/9 o más)
- Pauci Articular (Score 2/9 o 3/9)
- Mono Articular (Score 1/9)
- Ausencia de Hiperlaxitud (Score 0/9)

( Pueden ser una, muchas o ninguna )

# Fijarse en el paciente desde el momento en que entra a la sala

- Estos enfermos pueden ser altos (marfanoides) o bajos
- Ver si tiene escleras celestes
- Ver si tiene alteraciones de las orejas y/o nariz
- Ver si tiene cara típica de SHA o de SEDV
- Ver si presenta flexión o extensión exagerada de los dedos o muñecas al apoyar la cabeza
- Observar si estos signos también se presentan en el familiar que acompaña al paciente



# FACIE TIPICA DE SHA (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



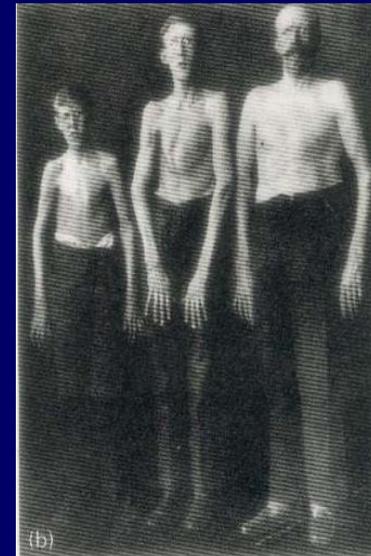
# MARFANOIDE (UN TIPO DE SHA)

## HÁBITO MARFANOIDE

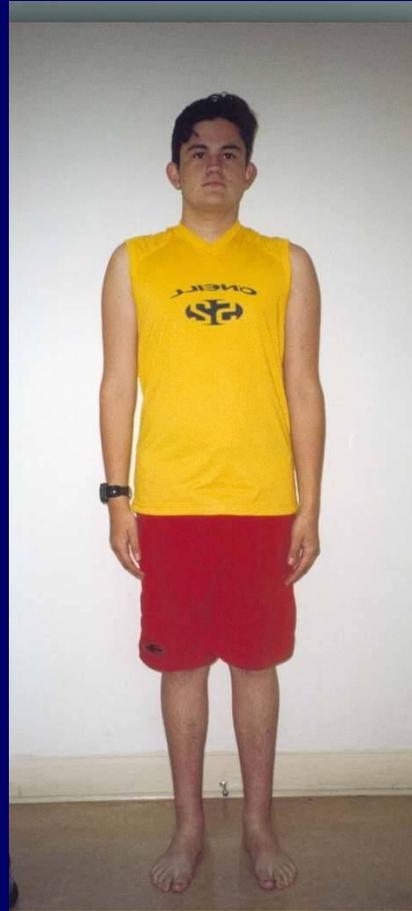
- Persona alta, delgada, algo jibada
- Envergadura mayor que la altura
- Aracnodactilia y pies grandes
- Hiperlordosis lumbar o/y escoliosis
- Pectus Excavatum, carinatum o/y costillas prominentes
- Características de SHA



## SÍNDROME DE MARFAN



# Marfanoides



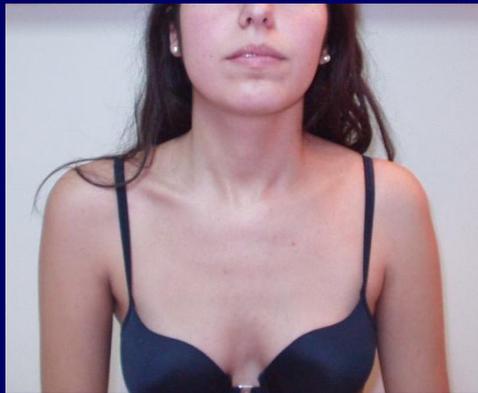
## HERMANOS

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

# Hombros Cuadrados



# Signo de SHA y de SED I-II "Mano afirmando la cara"





**ESCLERAS CELESTES SON  
NORMALES EN LOS  
NIÑOS HASTA LOS 2 AÑOS**



**ESCLERAS NORMALES  
(BLANCO COMO MARMOL)**

# GRADOS DE ESCLERAS CELESTES



Normal



Leve (+)



Moderada (++)



Marcada (+++)

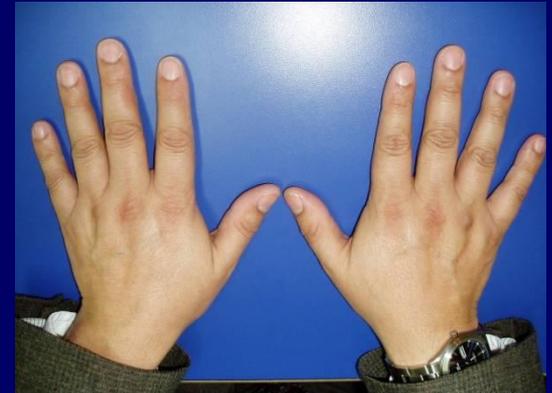
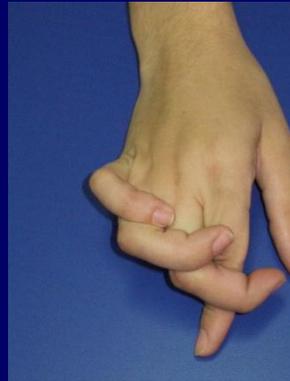
# ESCLERAS CELESTES



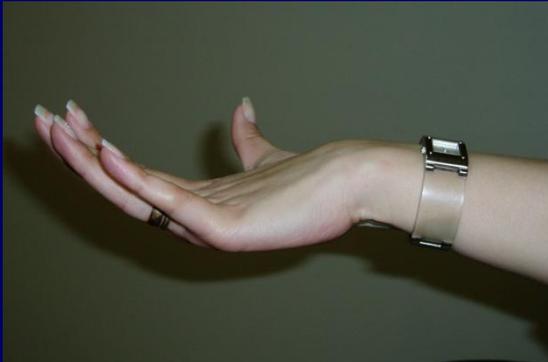
# Signo de Hiperlaxitud en las manos



# Signo de Hiperlaxitud en las manos (continuación)



# Signo de Hiperlaxitud “Mano de Ave Volando”



# ALTERACION DE LA PIEL EN EL SHA



# ALTERACION DE LA PIEL EN EL SHA

## Piel oscura



# BLEFAROPTOSIS



# CARTILAGO OCULAR DEBIL



# BLEFAROPTOSIS Y OJOS CON INCLINACION ANTIMONGOLICA

(Escleras celestes ++)



# ALTERACION CARTILAGO OREJAS



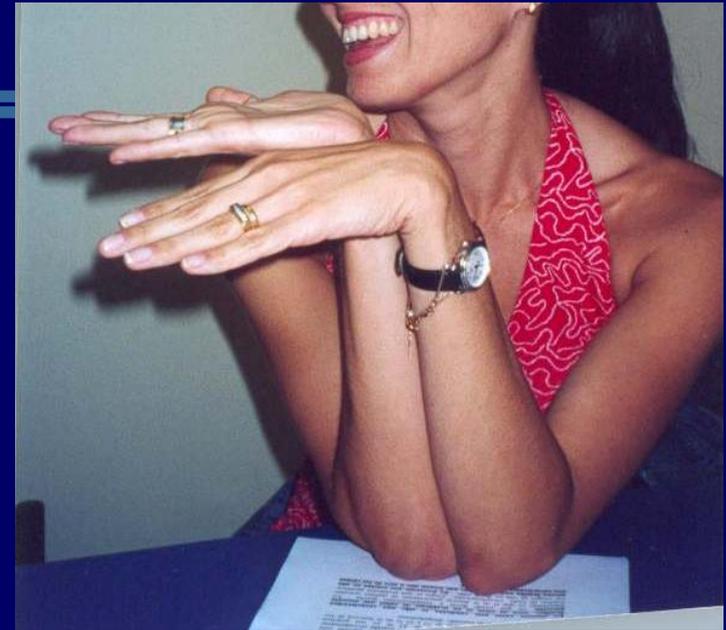
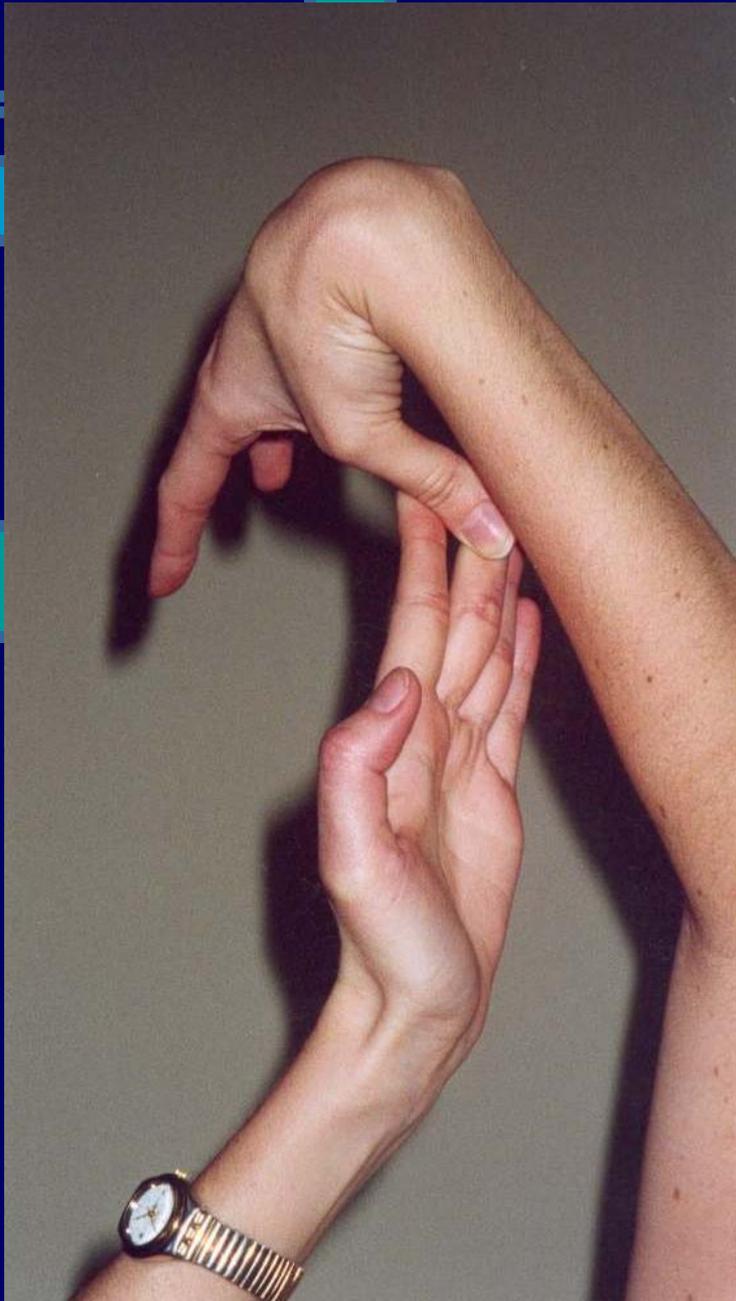
# ALTERACION CARTILAGO OREJAS

(continuación)



# LENGUA MOVIBLE EN EL SHA





**Flexión e hiperextensión  
exagerada de muñecas  
(aracnodactilia).**

**Tocar el antebrazo con el  
pulgar en forma pasiva, ahora o  
antes. Hiperlaxitud (criterio de  
Beighton # 2).**

# ALTERACIONES DE RODILLAS EN EL SHA



**GENU RECURVATUM**



**RODILLAS ROTADAS**

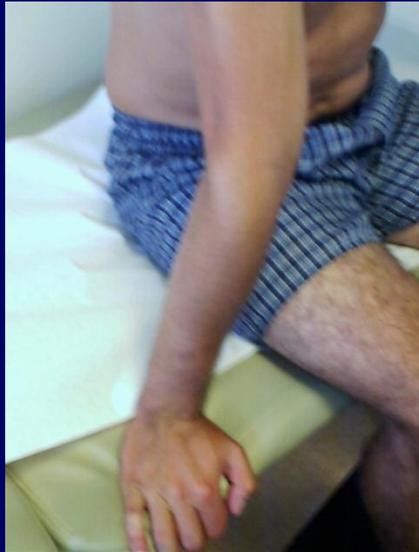
# ARTICULACIONES DOBLES



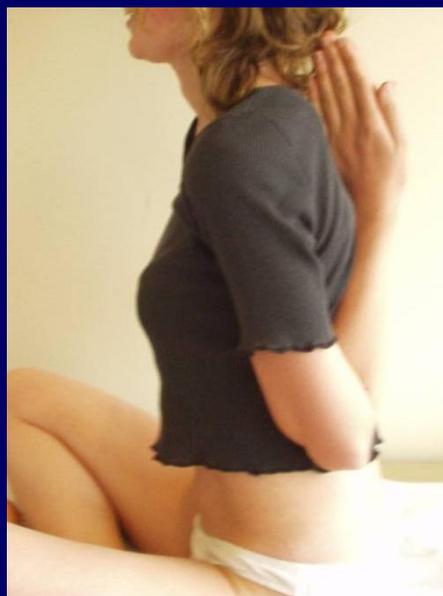
# ACTOS MALABARES



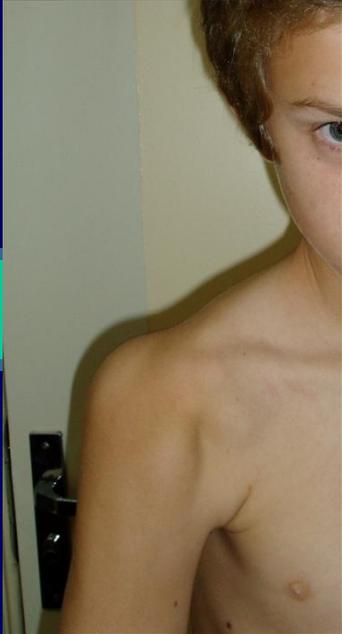
# ALTERACIONES DEL CODDO EN EL SHA

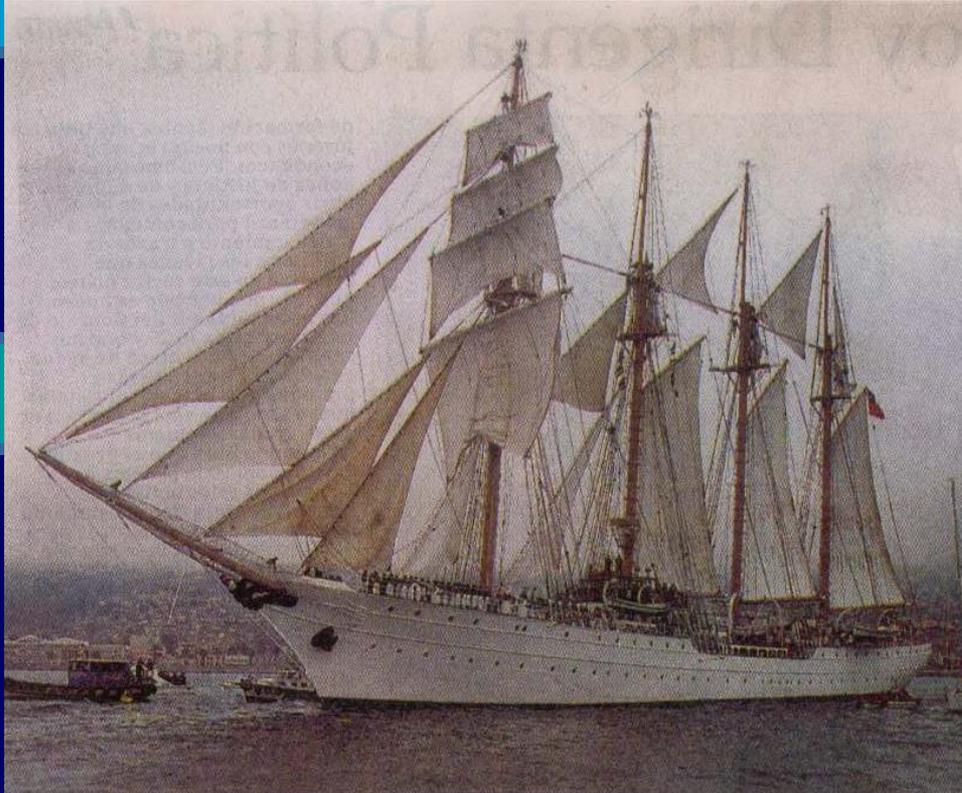


# HIPERLAXITUD "GENTE DE GOMA"



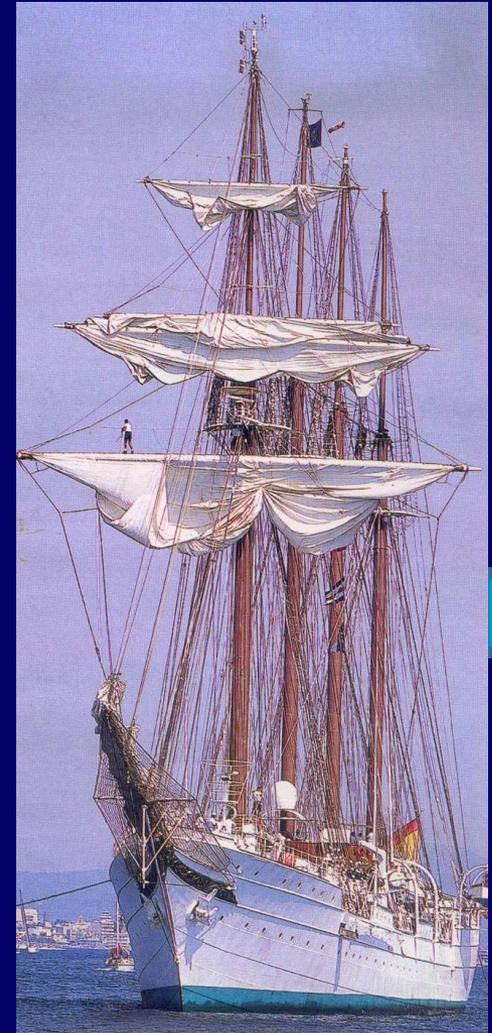
# SED CLÁSICO (SED I-II)

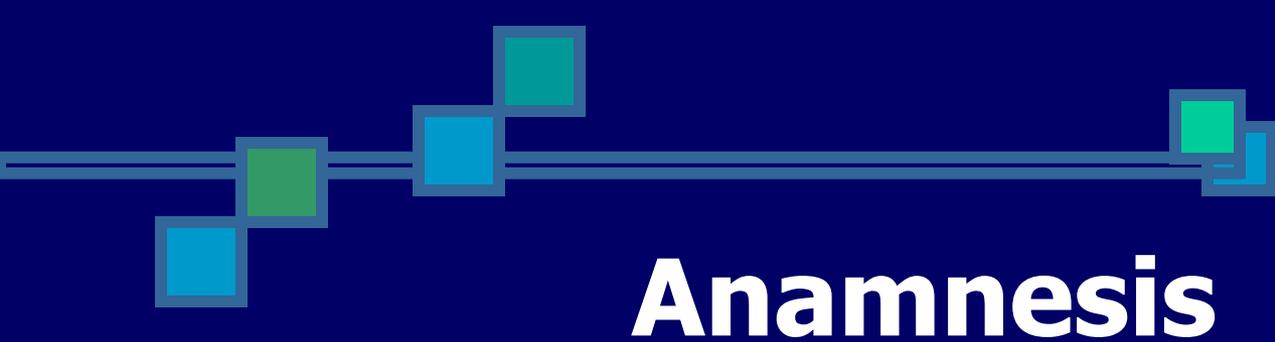




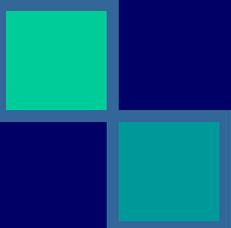
## BUQUE ESCUELA ESMERALDA

LOS CABLES HACEN QUE LOS MASTILES  
NO SE CURVEN (ANALOGO A LA ACCION  
DE TENDONES Y LIGAMENTOS EN LA COLUMNA  
Y EN CUALQUIER ARTICULACION)



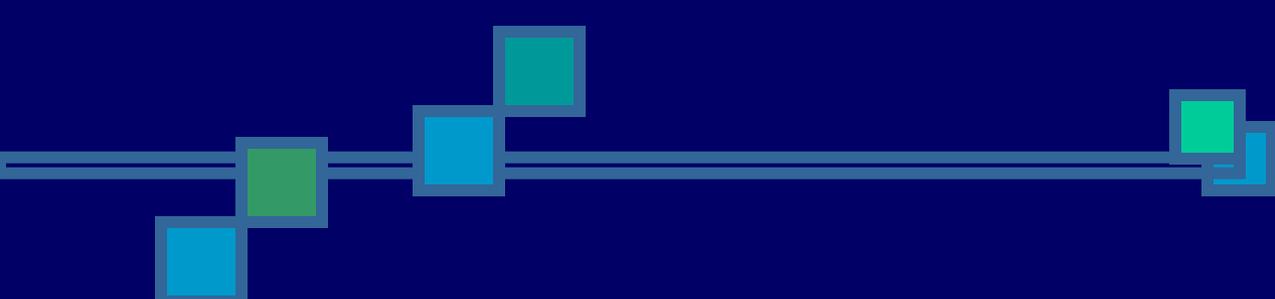


# Anamnesis

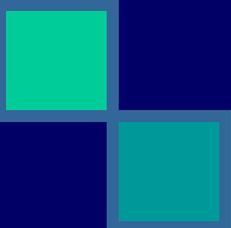
- 
- Raza, Edad y Sexo
  - Síntomas en el recién nacido
  - Síntomas en la niñez
  - Síntomas en la edad adulta

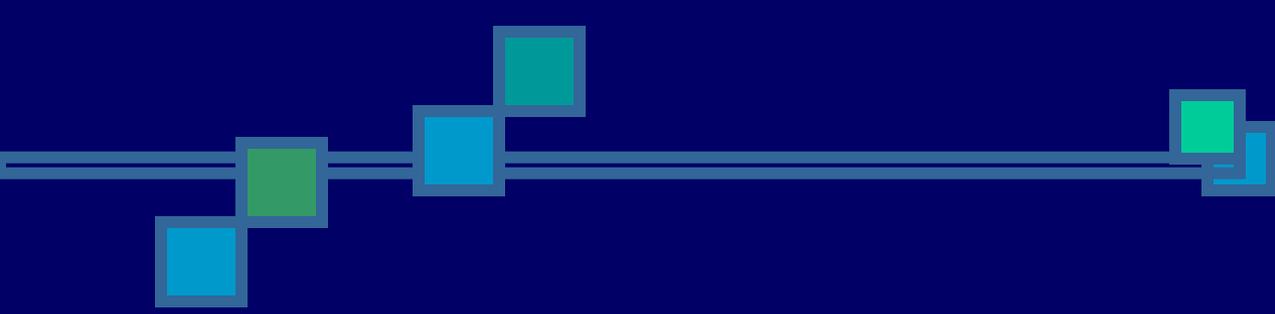
- Síntomas Generales
- Piel
- Problemas venosos y arteriales
- Quistes
- Problemas de columna

- 
- Problemas pulmonares
  - Problemas digestivos
  - Problemas gineco-obstétricos
  - Problemas músculo-esqueléticos
  - Problemas emocionales

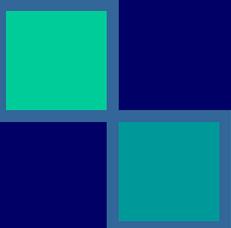


# Completar la Revisión de Sistemas

- 
- Revisar todos los sistemas detalladamente.
  - Recordar que puede afectar cualquier tejido.
  - Buscar la Distonía neurovegetativa:  
Disautonomía, Xeroftalmia, Xerostomía,  
colon irritable
  - Es frecuente la mala circulación (Acrocianosis),  
el Raynaud es extremadamente raro en el SHA.
  - Descartar otras artritis.
- 

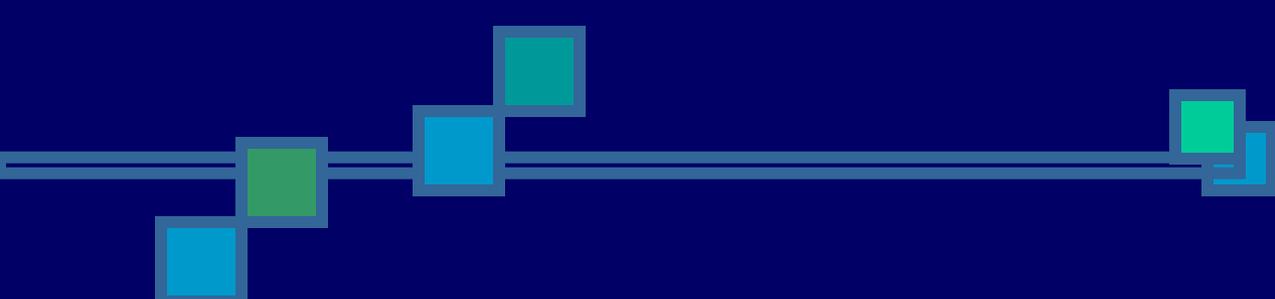


# Historia Personal

- 
- Tipo de trabajo, deportes y hobbies (lesiones deportivas).
  - Hijos y parientes cercanos: Sexo, edad, laxitud, altura, escoliosis, pie plano, displasia de cadera, agilidad, fragilidad capilar, etc.
- 

# Historia Familiar

- Averiguar síntomas similares en familiares directos.
- Averiguar existencia de osteoporosis en la familia.
- Posibilidad de artrosis de la madre, Osteoartritis precoz o de evolución rápida en algún familiar.
- Malformaciones congénitas recurrentes en la familia.
- Historia de Aneurisma cerebral, Ruptura aórtica, Ruptura espontánea del pulmón, Muerte súbita de familiar menor de 30 años.
- Familiares inusualmente altos, con escoliosis, pecho hundido o costillas prominentes.
- Historia familiar de: Estrabismo, Miopía, desprendimiento de la retina.



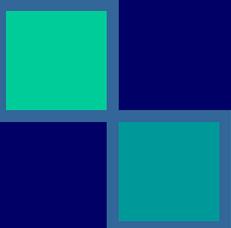
# Importante recordar

- Revisión completa de los medicamentos actuales.
  - Revisión de exámenes anteriores :
    - Exámenes de laboratorio
    - Radiografías
    - Densitometrías
    - Cintigrafías
    - TAC
    - RNM
    - ECO Doppler
    - Otros
- 



# Historia Pasada

Ya hemos revisado la mayor parte, cabe agregar:

- 
- Operaciones
    - Cirugía Plástica  
Orejas, Nariz, Mamas, pared abdominal, etc
    - Escoliosis
    - Rodillas y pies
    - Hernias (recidivantes)
    - Várices (cirugía difícil)
    - Varicocele. Hemorroides
    - Otras
  - Fracturas, esguinces, yesos, férulas
  - Complicaciones Operatorias
    - Mala Cicatrización (Queloides), Dehiscencias de suturas
    - Necesidad de Reoperación (Hernias)
    - Hemorragias (Hemostasia difícil)
  - Complicaciones de angiografías o catéteres (Ruptura arterial, hematomas, etc.)
- 

# Examen Físico Completo

## General y Musculo-Esquelético

- Examen exhaustivo
- Examinar con poca ropa (Ropa interior)
- Pesar y medir (Envergadura si es necesario)
- Verlo caminar
- Buscar malformaciones (Pies, manos, rodillas, columna, etc)
- Examinar facies
- Estudiar características de la piel
- Examinar pulsos arteriales y buscar soplos cardíacos y arteriales
- Buscar hernias, varicocele, hemorroides, prolapso rectal o genital, PVM.

Lo más importante es examinar detalladamente los rangos de hiperextensión de las articulaciones, usando el Score de Beighton y el Criterio de Brighton

# ARACNODACTILIA EN MARFANOIDES



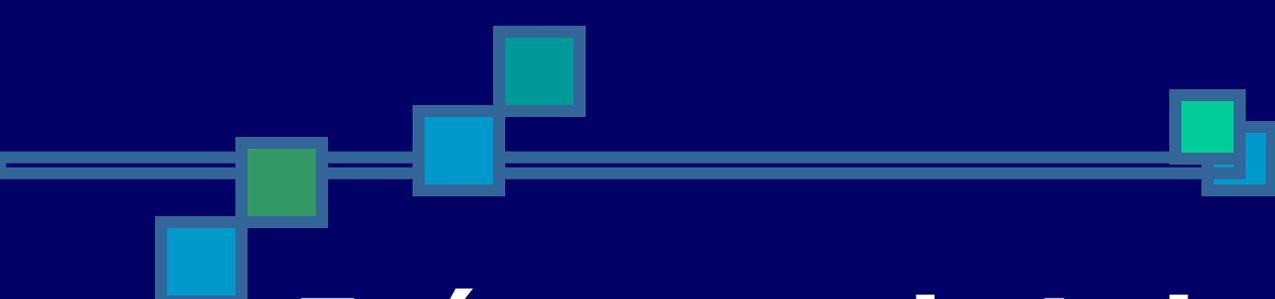
# **COSTILLAS PROMINENTES**

**(EN EL SHA)**



# ALTERACIONES DE LOS PIES EN EL SHA





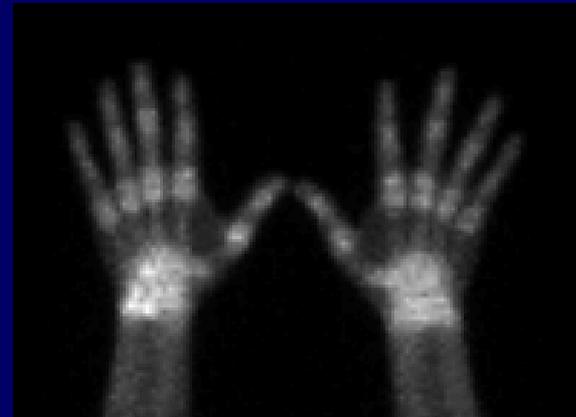
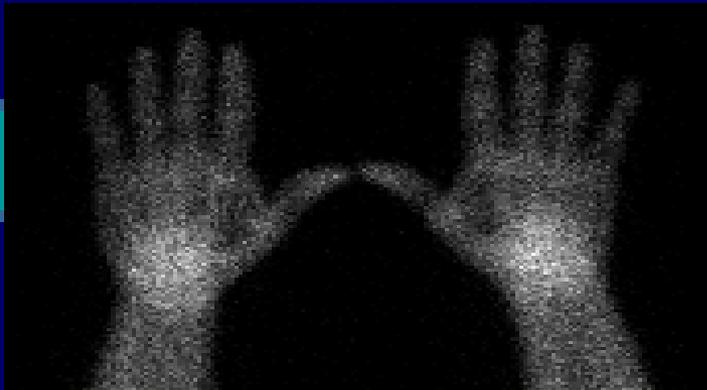
# Exámenes de Laboratorio

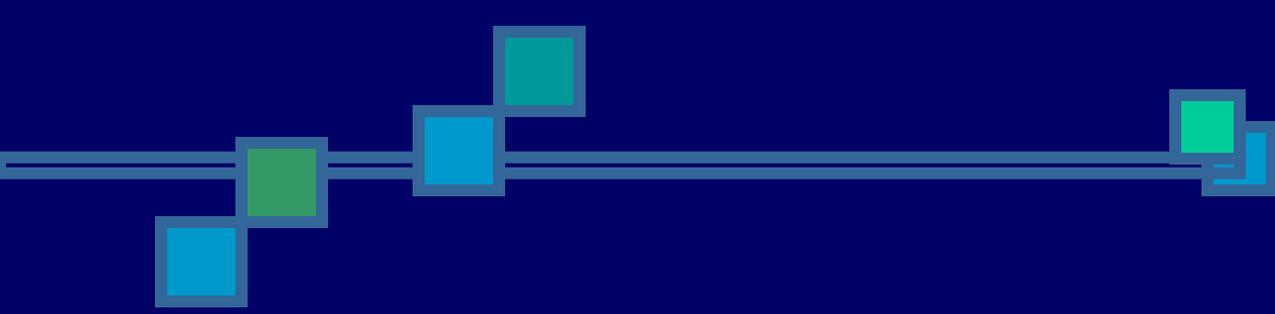
- Exs. de rutina: Hemograma, VHS, perfil bioquímico con creatinina
  - Exs. inmunológicos (AAN, FR, etc)
  - Radiografías
  - Densitometrías
  - Cintigrafía Ósea Completa
  - ECO Doppler (Obs. PVM)
  - Angio-resonancia cerebral o angio-TAC (Obs. aneurisma cerebral)
- 

# Cintigrafía Ósea

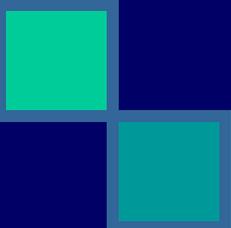
Normal

SHA





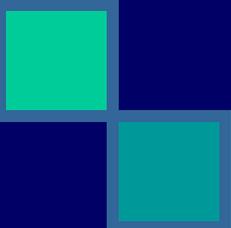
# Aplicar los criterios de AHFC

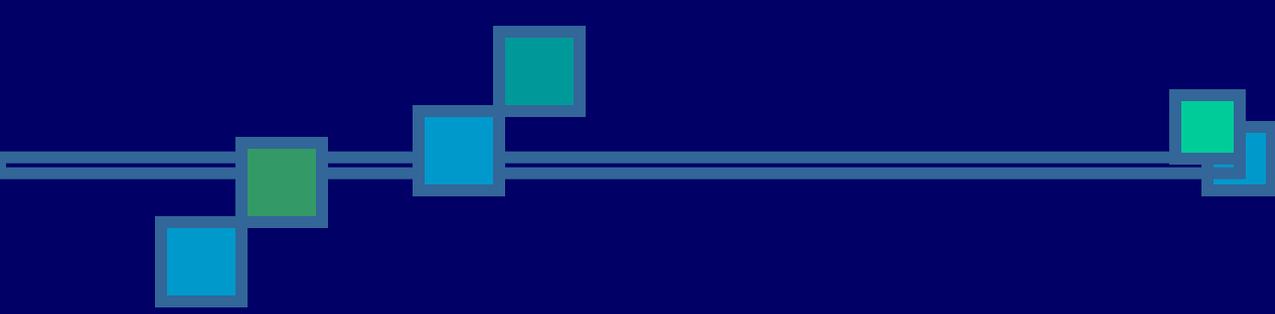
- 
- Score de Beighton
  - Criterio de Brighton (para diag. de SHA)
  - Criterio del Síndrome de Ehlers-Danlos Vascular (SEDV o SED-IV)
  - Criterio del Síndrome de Marfan
- 



# Interconsultas

El tratamiento en equipo es fundamental

- 
- Al cardiólogo
  - Al gineco-obstetra
  - Al oftalmólogo
  - Al traumatólogo
  - Al cirujano general y vascular periférico
  - Al neurocirujano
  - Al dermatólogo
  - Al ortodoncista
  - Al fisiatra y kinesiólogo
  - Al genetista
- 

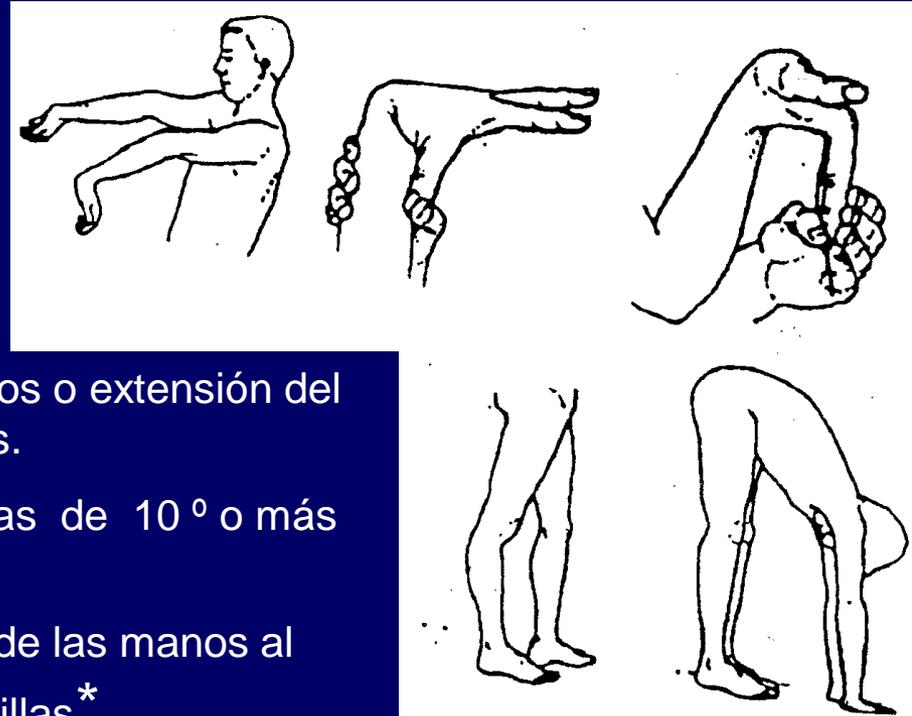


# Confirmación diagnóstica

- Del Síndrome de Ehlers-Danlos Vascular :
    - Estudios bioquímicos
    - Estudios moleculares
  - Del Síndrome de Marfan:
    - El diagnóstico sigue siendo clínico
    - Se requiere que además del compromiso musculoesquelético, haya compromiso vascular u ocular
- 

# Score de Beighton

- 1.- Hiper-extensión de los codos de más de  $10^{\circ}$ .
- 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  $90^{\circ}$  o más.
- 4.- Hiper-extensión de las rodillas de  $10^{\circ}$  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 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.
- 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)

# Criterio diagnóstico del Síndrome de Ehlers-Danlos Vascular (SEDV )

## ■ 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.

# Criterio diagnóstico del SEDV o SED-IV (cont.)

## ■ Signos menores:

- Manos avejentadas (Acrogeria).
- Hiper movilidad de pequeñas articulaciones de los dedos.
- Ruptura de tendones o músculos.
- Pie equino varo.
- Várices precoces.
- Fístulas arteriovenosas.
- Neumotórax espontáneo.
- Historia familiar de muerte súbita de algún familiar cercano joven, sin causa aparente.

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

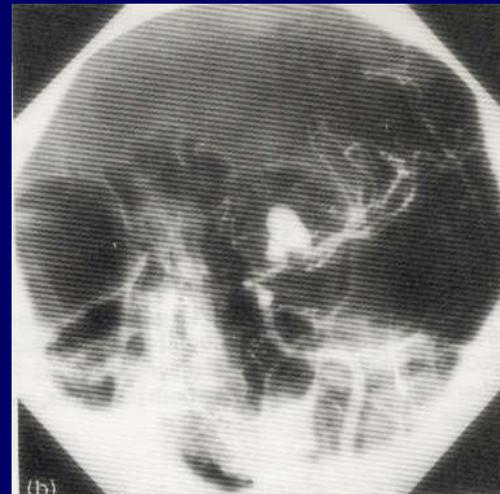
# Facie típica de Ehlers-Danlos Vascular o SED-IV



# **DOS CASOS DE ANEURISMAS ARTERIALES EN SINDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR**



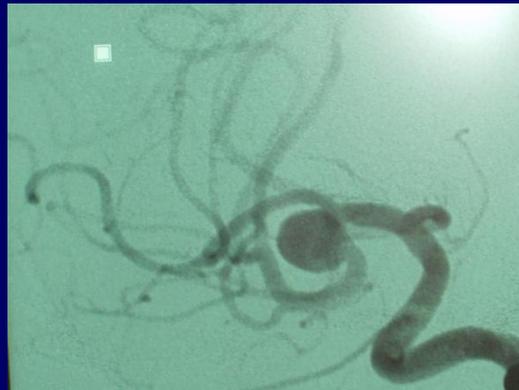
**AORTOGRAMA MOSTRANDO  
UN ANEURISMA FUSIFORME  
FEMORAL DERECHO**



**GRAN ANEURISMA DE  
LA ARTERIA CEREBRAL  
MEDIA**

# EHLERS-DANLOS VASCULAR

Malformaciones congénitas y Aneurisma cerebral



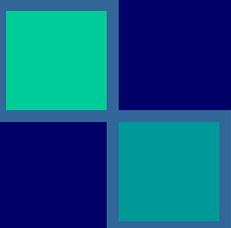


# Criterio diagnóstico del Síndrome de Marfan

- 1.-Altura excesiva.
  - 2.-Extremidades largas y delgadas, con una envergadura (distancia de una mano a la otra) que excede en 8 cm a la altura.
  - 3.-Extremidades inferiores más largas que el tronco (distancia pubis-talón 5 cm. más larga que distancia pubis-cabeza).
  - 4.- Aracnodactilia (dedos muy largos). Aparecen en el 90 % de los casos, pero no son, por si solas, diagnósticas de esta afección.
  - 5.-Anormalidades esqueléticas.
- 



# Criterio diagnóstico del Síndrome de Marfan cont.

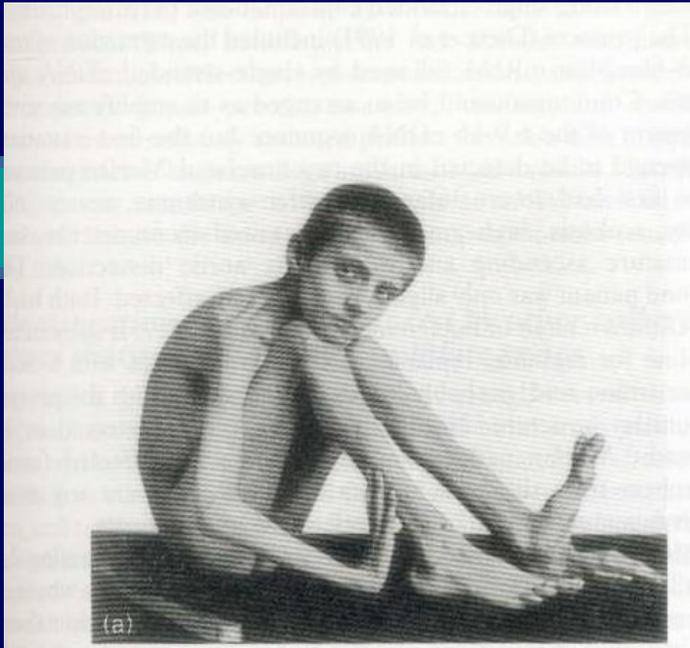
- 
- 6.- Alteraciones oculares
  - 7.- Características orales
  - 8.- Alteraciones vasculares
  - 9.- Alteraciones pulmonares
  - 10.- Problemas obstétricos

Se requiere que las alteraciones afecten por lo menos dos sistemas del organismo, como ser el sistema músculo-esquelético y el vascular u ocular.

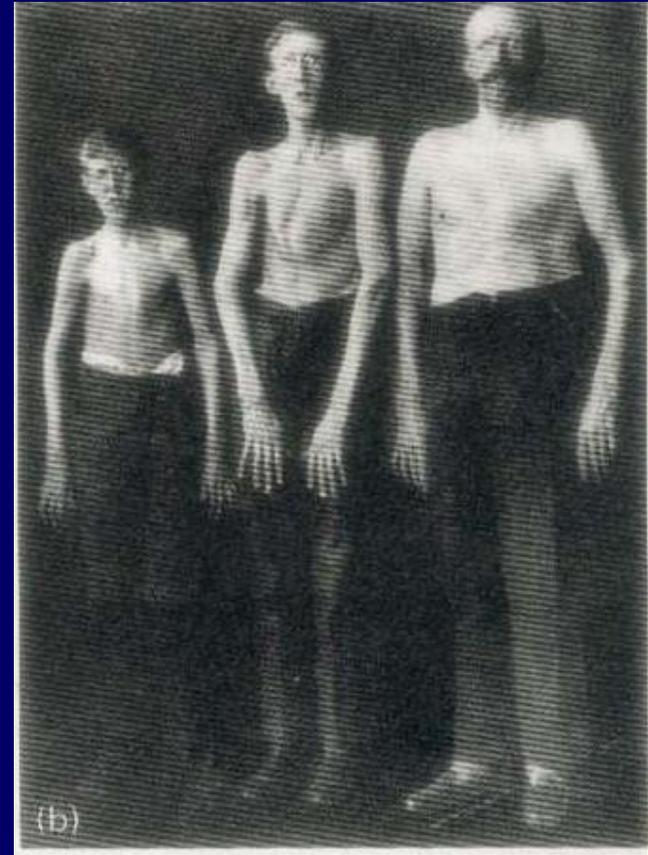
Referencia : DePaepe A, Devereus RB, Dietz H, et al. Revised diagnostic criteria for the Marfan Síndrome. Am J Med Genet 1996, 62: 417-426.



# Síndrome de Marfan



**POSICION “ARRANADA”**



**PADRE e HIJOS**



**LADY DI Y YO**