

Síndromes de Hipermovilidad Articular

Dr. Jaime F. Bravo

Departamento de Reumatología. Hospital San Juan de Dios
Profesor Escuela de Medicina. Universidad de Chile

www.reumatologia-dr-bravo.cl

¿ Condición o enfermedad ?

- Hipermovilidad Articular (HMA)
- HMA más síntomas = Síndrome de Hipermovilidad Articular o SHA

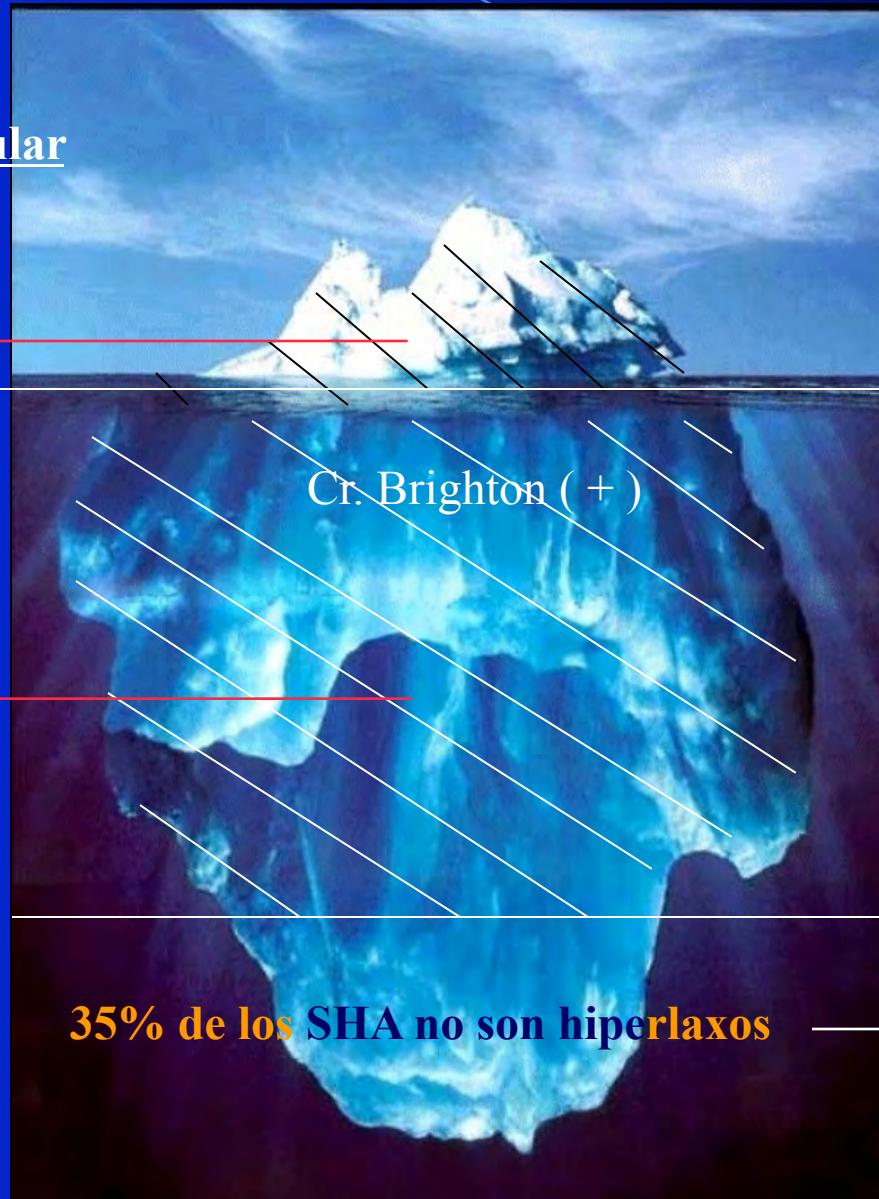
El SHA es una de las Alteraciones Hereditarias
de la Fibra Colágena

“Iceberg” de la Hiperlaxitud Articular en Chile

A) Hiperlaxitud articular

(sin síntomas)

15 % de la población



B) Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA)

(con síntomas)

40 % de la población

Cr. Brighton (+)
en el 100 %

Todos ellos tienen:

Sc. Beighton (+)

Cr. Brighton (-)

Sc. Beighton (+)

en el 65%

Sc. Beighton (-)

en el 35 %

35% de los SHA no son hiperlaxos

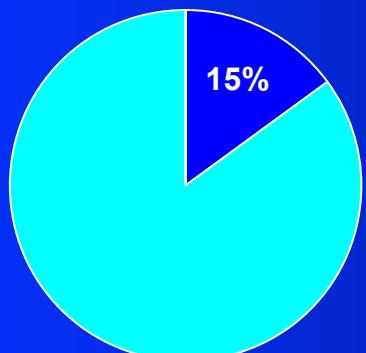
Explicación del “iceberg” de la Hiperlaxitud Articular en Chile

- El 15% de la población tiene Hipermovilidad Articular (HMA) sin síntomas, pero el 40% tiene SHA, comparado con el 15% en otros países occidentales.
- Las personas con HMA tienen score de Beighton (+), pero criterio de Brighton (-).
- Los enfermos con SHA tienen criterio de Brighton (+) y de ellos sólo el 65% tiene score de Beighton (+). El 35% lo tiene negativo, es decir, hay enfermos con SHA que no son laxos, pero si tienen síntomas y signos de compromiso musculo-esquelético y de otros órganos, derivados de la fragilidad de los tejidos conectivos.

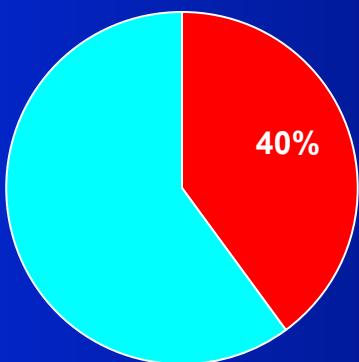
El SHA no debiera pasar sin diagnóstico

Población General

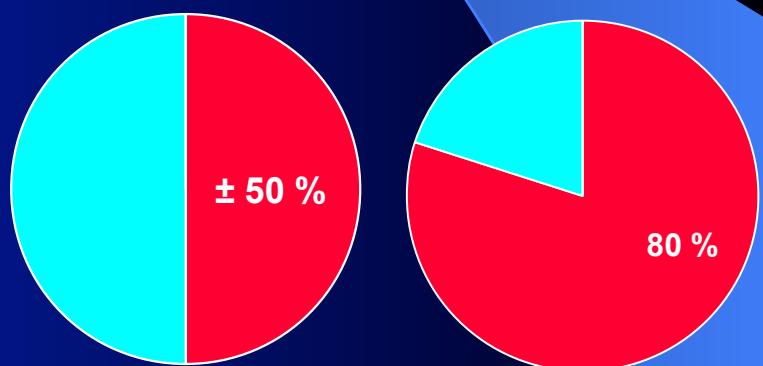
Hipermovilidad
Articular
(Sin síntomas)



SHA
(Con Sintomas)



Consultas Reumatólogicas
en Chile



Paises Occidentales

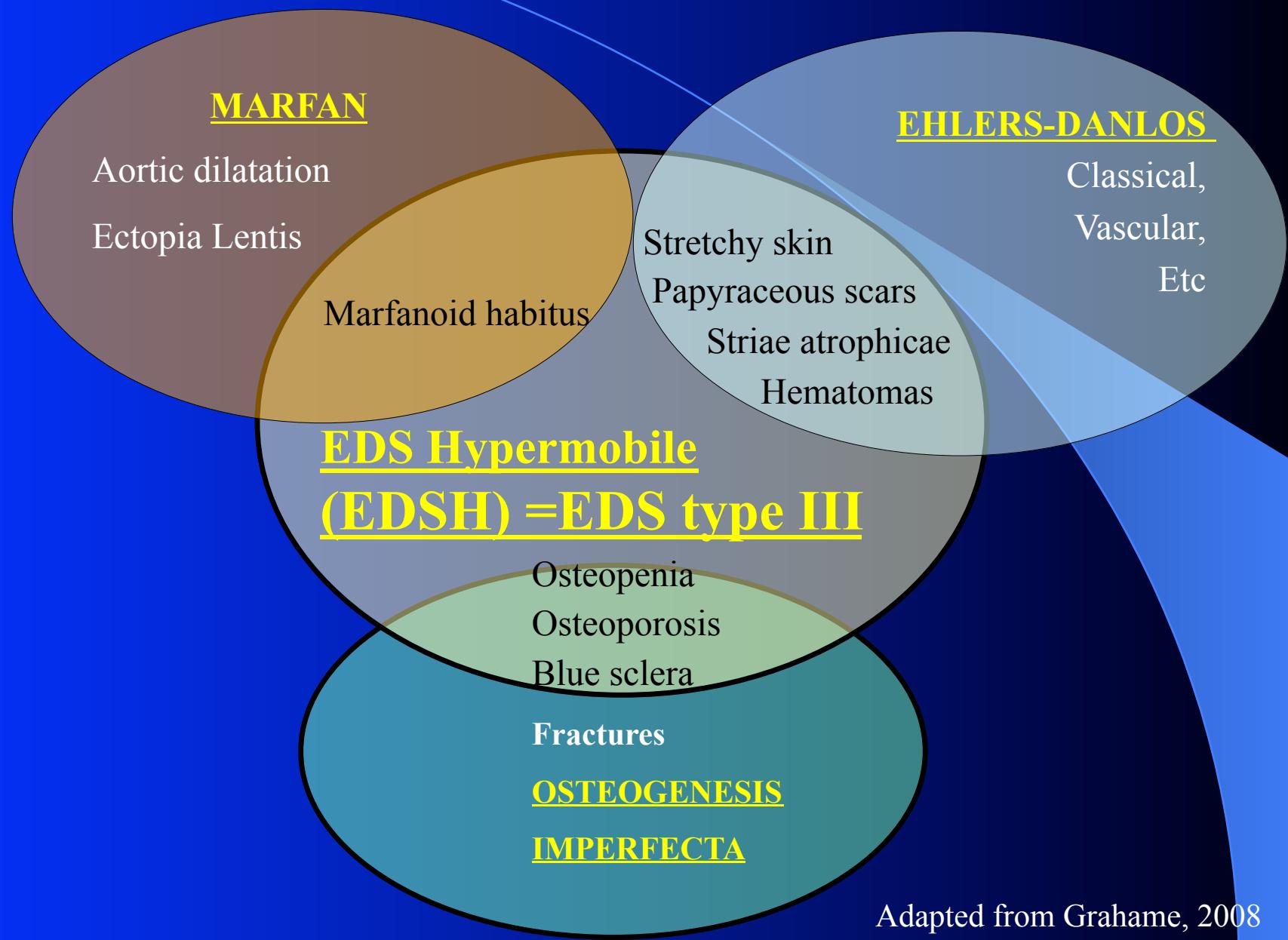
Chile

= SHA

Alteraciones Hereditarias de la Fibra Colágena (AHFC)

- a) **SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS (SED).** Existen 6 tipos:
 - SED Clásico. Antiguamente llamado SED tipo I-II .
 - SED Hipermovible. Antiguamente llamado SED tipo III (para muchos lo mismo que el SHA).
 - SED vascular (SEDV). Antiguamente llamado SED tipo IV.
 - SED Cifoescoliótico (u Oculo-Escolioótico). Antiguamente llamado SED tipo VI.
 - SED tipo Artrocalasia (dislocación congénita de caderas). Antiguamente parte del SED tipo VII:
 - SED tipo Dermatoparaxis.Antiguamente parte del SED tipo VII.
- b) **SÍNDROME DE MARFAN (SMF).**
- c) **OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (OI).**

Inter-relations between the HDCT



Adapted from Grahame, 2008

Herencia de las AHFC

La mayoría de las AHFC tienen herencia Autosómica dominante (HAD).

Sólo el SED óculo-escoliotíco tiene herencia Autosómica recesiva.

El 50% de los SHA tienen HAD y el resto se deben a “mutaciones de novo” (teoría del Ácido Fólico en período periconceptacional).

SED Hipermovible (SHA)

Frecuencia:

Afecta al 40 % de la población chilena y en otros países donde se le ha buscado con esmero, como en Inglaterra.

Constituye el 50% de las consultas reumatólogicas (Chile y UK.).

SED Hipermovible (SHA). Cont.

Síntomas y signos músculo-esqueléticos:

Es probablemente la causa más común de dolor en reumatología.

Artralgias y mialgias. Crujidos articulares.

Tendinitis, bursitis y sub-luxaciones recurrentes.

Lumbago (por laxitud de ligamentos o discopatías).

Hábito marfanoide.

Signos: “Cara - Mano”; “Mano en forma de pájaro volando”, “Pulgar horizontal”.
“Mano del escribiente laxo”. “Huella pata de elefante”.

Artrosis prematura. Artrosis erosiva. Condrocalcinosis.

Osteoporosis precoz (ambos sexos).

Displasia de cadera. Alteración de la parilla costal.

Alteraciones de la articulación temporo-mandibular.

SED Hipermovible (SHA). Cont.

Síntomas y signos derivados de la fragilidad de los tejidos:

Alteraciones de la piel: Pálida, transparente, laxa, suave, estrías, moretones, mala cicatrización, telangiectasias, lunares lenticulares. “Piel suave típica”. “Piel porcelana”.

Hernias, incluso en niños.

Várices y Hallux Valgus, en adolescentes.

Miopía (a veces desde temprana edad).

Quistes (Ganglion, Quiste de Baker, etc.).

Divertículos.

Aneurismas arteriales.

Escleras celestes.

Facie típica de SHA.

Disautonomía.

Signos de Hiperlaxitud de las manos



“ Signo cara - mano”



“ Signo mano en forma
de pájaro volando”

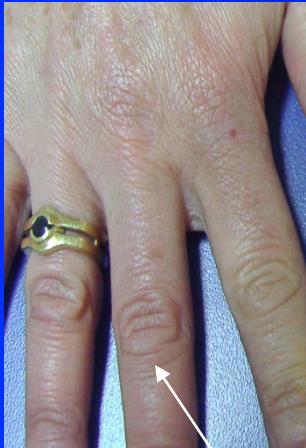


“Signo mano pseudo-LES”



“ Signo pulgar
horizontal”

Signos nuevos en el SHA, en estudio



Huella de pata de elefante



Normal



Mano del escribiente laxo



Mano del escribiente normal

Signo: “Piel porcelana”



Facie típica del SHA



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



Escleras celestes



SED Hipermovible (SHA). Cont.

Otros:

Depresión endógena

Ansiedad.

Crisis de Pánico.

Fobias.

Bulbena A, et al. Psychosomatics 2004; 45: 432-7

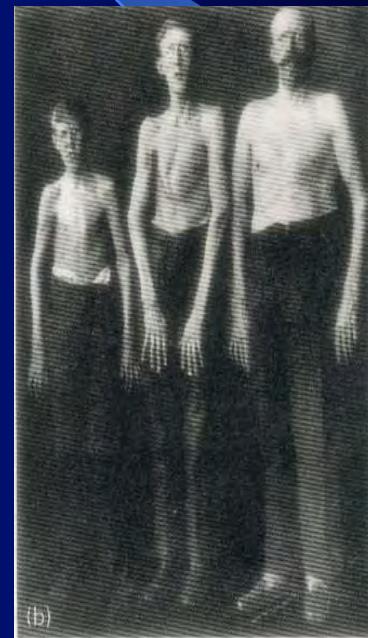
Marfanoides

HÁBITO MARFANOIDE

- Persona alta, delgada, algo gibada.
- Envergadura mayor que la altura (8 cm).
- Aranodactilia y pies grandes.
- Hiperlordosis lumbar o/y escoliosis.
- Pectus Excavatum, carinatum o/y costillas prominentes.
- A veces con “hombros cuadrados”.
- Características del SHA.



SÍNDROME DE MARFAN



Marfanoides (Cont.)



Costillas prominentes

Marfanoid con el signo de “hombros cuadrados”

Diagnóstico del SHA

El diagnóstico es clínico.

Se sospecha cuando hay:

Agilidad desde la infancia. “Niños de goma”. “Actos malabares” (gracias de niños).

Hx. de tendinitis, bursitis y subluxaciones recurrentes.

Artralgias por más de 3 meses, sin causa aparente.

Ocasionalmente puede haber derrame articular, pero no hay sinovitis. Puede existir SHA + Artritis (en el 15% de los casos de SHA).

Diagnóstico del SHA Cont.

Piel pálida, suave, laxa, transparente, tipo porcelana, con malas cicatrices y fragilidad capilar.

Escleras celestes.

Facie típica de SHA.

Hiperlaxitud articular (a veces a simple vista).

Aspecto Marfanoide.

Hx. de neumotórax espontáneo.

Hx. Familiar de hiperlaxitud.

Diagnóstico previo de Fibromialgia.

Confirmación del diagnóstico de SHA

Tener criterio de Brighton positivo.
(Incluye el score de Beighton).

Se requieren:

- Dos criterios mayores.
- Un criterio mayor y 2 menores.
- Cuatro criterios menores.
- Dos criterios menores bastan, en caso de tener un pariente de primer grado con SHA.

Exclusión:

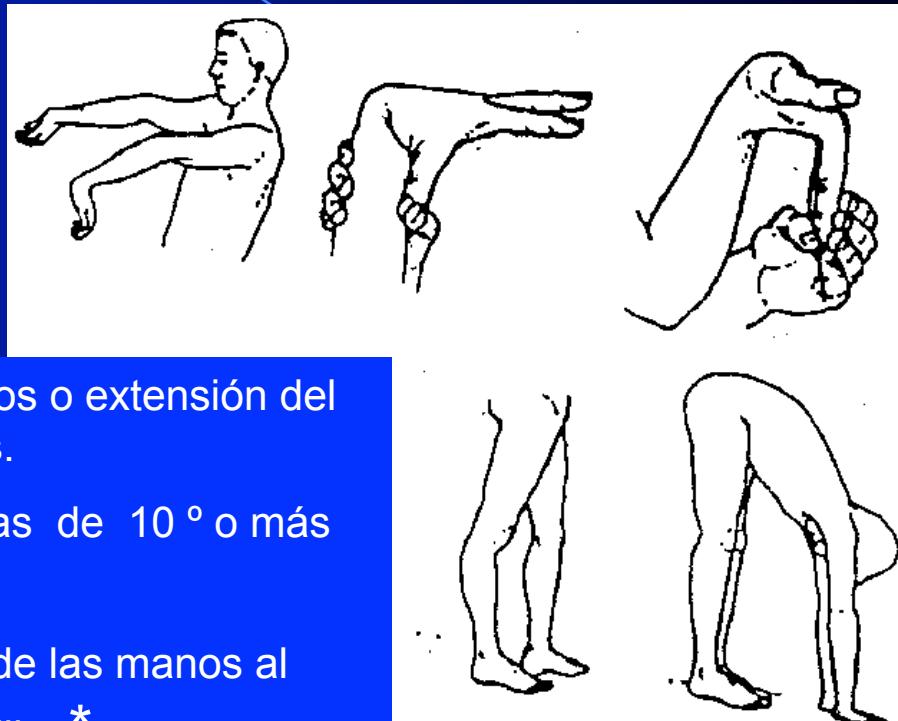
- Tener SEDV, SMF u OI.
- Las artritis no son exclusión, pueden estar asociadas.

Score de Beighton

Sirve para determinar el grado de hipermovilidad articular. Actualmente se le usa como parte del Criterio de Brighton. Para tener un Score de Beighton positivo, en adultos, se requiere tener 4 puntos o más de un total de 9 posibles (por ejemplo, dos codos y dos rodillas hiper-moviles). En niños se requieren 5/9 o más.

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.

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

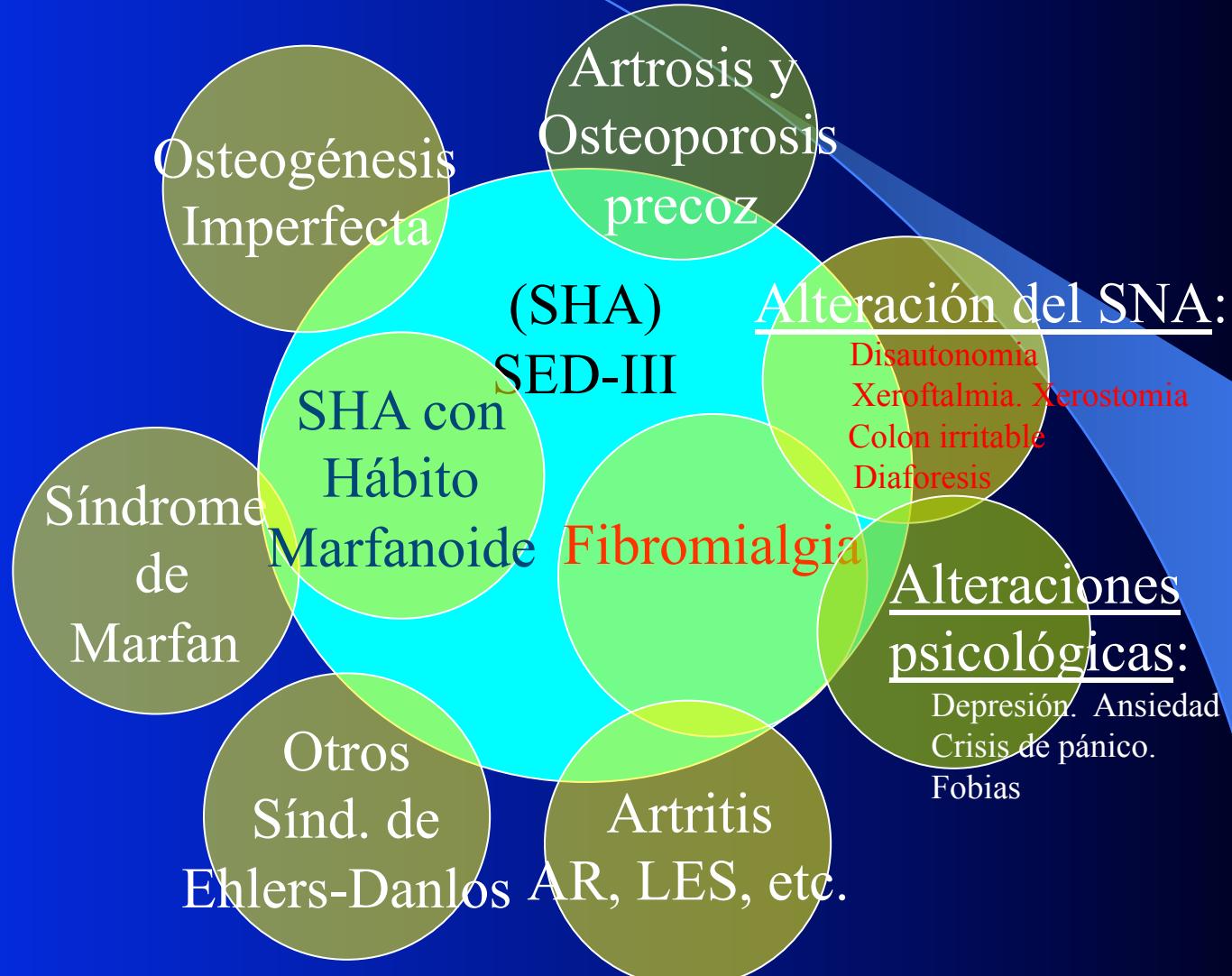
- 3.- Dislocación/subluxación de más de una articulación, o en una articulación en más de una ocasión.
- 4.- Tres o más lesiones en tejidos blandos (por ej. epicondilitis, tenosinovitis o bursitis).
- 5.- Hábito Marfanoide (alto, delgado, relación envergadura/altura mayor de 1.03; relación segmento superior/inferior 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)

Diagnóstico diferencial del SHA

- Cualquier tipo de artralgias. El SHA no da sinovitis.
- Fibromialgia. “Dolores fibromiálgicos del SHA”.
- Pelviespondiloartropatía y otras artritis (AR, LES, etc.)
- Otras formas clásicas de AHFC:
 - a).- Otros tipos de SED: SED clásico.
SED Oculoescoliótico.
SED vascular.
 - b).- Síndrome de Marfán.
 - c).- Osteogénesis Imperfecta.

La Fibromialgia sería parte del SHA

(teoría del Dr. Bravo)



THE ROLE OF PHYSICAL THERAPY IN PATIENTS WITH JOINT HYPERMOBILITY SYNDROME

ROSEMARY KEER MSc MCSP MACP

Central London Physiotherapy Clinic

rkeer@clpc.co.uk

AIM

- To enable individuals to manage the symptoms of their condition

OBJECTIVES:

- **Alleviate pain and suffering**
- **Reduce disability**
- **Maximise function**

Amanda Sperritt, BMJ, 2007 335:448-450

“ ..the most helpful professionals treat me as a partner in the management of the condition....

.....listen.....support.....help.....

...to make life that bit easier”

“ Physiotherapists allow me to play an active part in my treatment and have taught me to use my muscles to protect my joints”

Physical Therapy Management

- Diagnosis
 - Recognition
 - Referral
- Education
- Manage symptoms
 - Reassure
 - Joint care
- Maximise function
- Pain
 - Acute
 - Recurrent
 - Chronic
- Other symptoms
 - Associated features
 - Fitness, sport/exercise

DIAGNOSIS

- Recognition of hypermobility in undiagnosed patients
- Gaining a better understanding
- Referral onto a Rheumatologist, geneticist, other practitioner

EDUCATION

- Reassure – non life threatening
 - non progressive
- Positive message
- Advice – answer questions
 - dispel fears
- Instruction in joint care

EDUCATION

- Analyze/observe why having problems
- Often rest at end of range
- Often take the path of least resistance
- Decreased muscle use
- Weak deconditioned = fatigue
- Ligament strain

STATIC POSTURES

Common Faults – Poor Posture

...faulty relationship of parts of the body
producing increased **stress** and **strain** on
supporting structures

...**less efficient balance** of body over base of
support”

Kendall, McCreary, Provance 1993

MANAGEMENT OF SYMPTOMS IN THE HYPERMOBILE INDIVIDUAL

PRESENTATION

1. Episode of acute musculoskeletal pain, dislocation, subluxation

2. Recurrent episodes, series of episodes at different sites, with some deconditioning

3. Chronic, longstanding, severe, unremitting pain with profound deconditioning

TREATMENT

Usual physiotherapy modalities, electrotherapy, support, ice, movement, advice

**Physiotherapy has temporary effect, no effect or exacerbates
Modalities modified/adapted
Functional restoration**

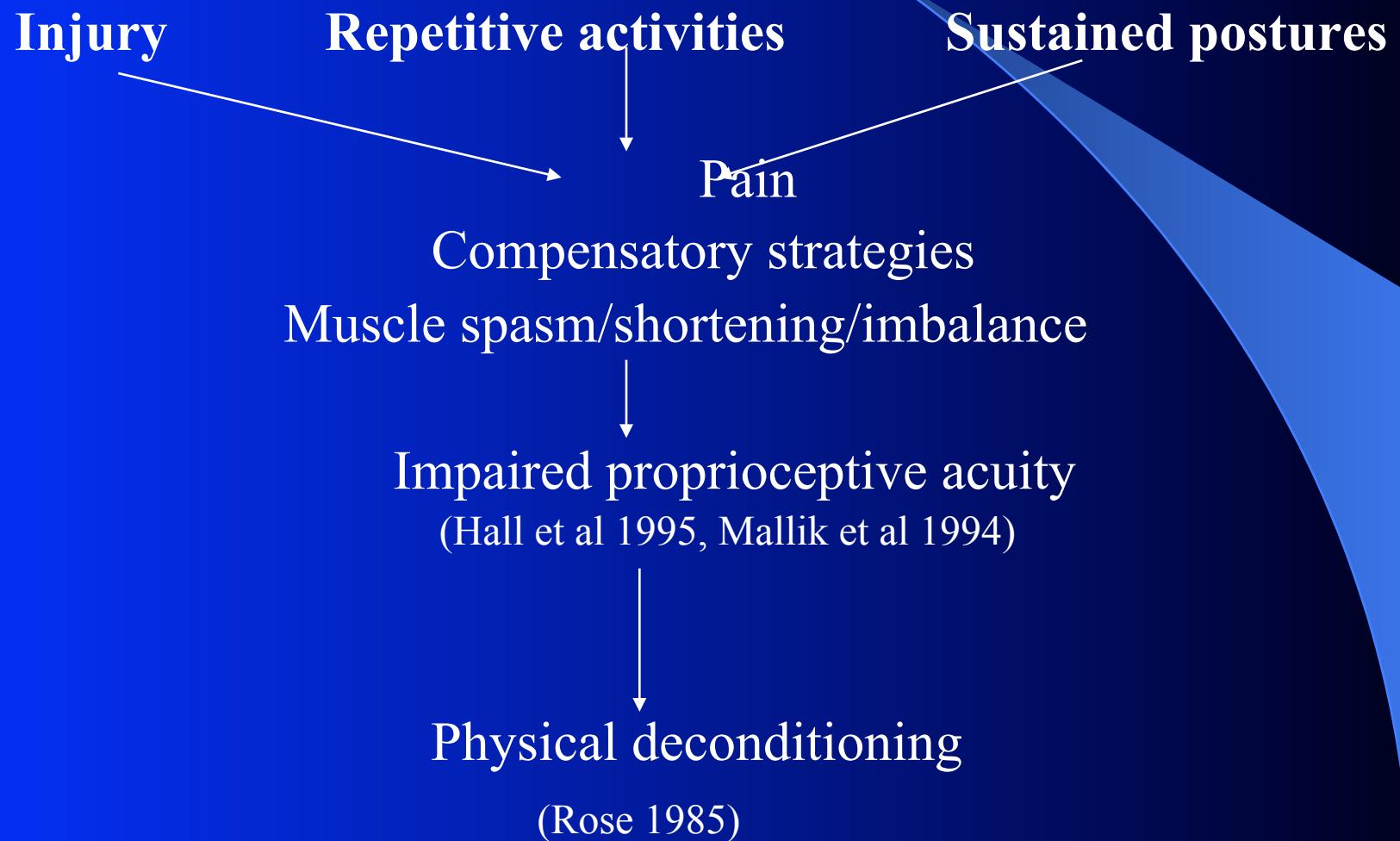
Multidisciplinary pain management programme using cognitive behavioural skills

BASIS FOR SYMPTOMS

1. Connective tissue - less resilient, more lax (ligament, muscle, capsule, tendon)
 - suggests a predisposition to the effects of trauma (acute and chronic from overuse/misuse)
 - microtrauma occurs more frequently and with less provocation (Acasuso-Diaz et al 1993, Hudson et al 1998)
 - including everyday activities
 - Vulnerability, subluxation, dislocation, instability

BASIS FOR SYMPTOMS (Cont.)

2. Altered movement patterns/movement abnormalities



BASIS FOR SYMPTOMS (Cont.)

3. Neurophysiological Defects

- Pain enhancement
- Autonomic dysfunction (Gazit et al 2003)

4. Psychological

- Distress, fear, anxiety, anger

THE PHYSIOTHERAPY CONTRIBUTION IN THE JOINT HYPERMOBILITY SYNDROME

Treatment needs to address all these factors

- usual physiotherapeutic modalities are appropriate and effective
- but need to be adapted and modified
- FUNCTIONAL RESTORATION

ACUTE EPISODES OF MUSCULOSKELETAL PAIN

Pain relief

Encourage healing

- ice, rest, electrotherapy
- advice, reassurance and education
- support (particularly tape), unload injured tissues
- encourage movement
- pacing

Increased risk of deconditioning (Rose 1985)

Increased healing time (Russek 2000)

SUBACUTE/ CHRONIC PAIN

Restore normal movement

- a normal range of movement for them - even if hypermobile
- analyse functional movements – gait, stairs, one leg stand, balance, sitting, standing, patient specific
- and individual joint movements – spine, hip, knee etc

Restore effective and efficient joint control

Static postures

ability to maintain a
neutral joint position

Activities

control through full
hypermobile range

Effective load transference

Prevent injury

Developing functional joint and movement control

Maintaining neutral joint position in static postures/resting position

Often difficult in JHS – poor kinaesthesia and defective proprioception (Hall et al 1995, Mallik et al 1994)

Developing better awareness of body posture, alignment and joint position sense

Increasing joint stiffness/muscle tone through muscle hypertrophy (Ocarino et al 2008)

Improve joint stability & control throughout movement

- start centrally (trunk stability) and move peripherally
- activate Tr Abd, pelvic floor, multifidus and diaphragm, independently then in co-ordinated way
- static postures progressing to functional positions and activities, NWB to WB
- incorporate into everyday activities

Amelioration of symptoms by enhancement of proprioception in patients with joint hypermobility syndrome.

To investigate if a home based exercise programme could produce objective enhancement of proprioception as well as alleviate symptoms of JHS

Method – assessment of knee joint proprioception, balance, muscle strength, quality of life

Assessments performed before and after 8 week programme of progressive closed chain exercises

Ferrell et al (2004) Arthritis & Rheumatism, 50, 3323 -8

Amelioration of symptoms by enhancement of proprioception in patients with joint hypermobility syndrome (cont.).

Results

Proprioceptive acuity significantly improved ($P, 0.0001$)
Comparable improvement in performance on balance board
Quadriceps & hamstring strength (eccentric) also increased significantly.
Symptomatic improvement also occurred in terms of both pain ($P=0.003$),
and quality of life ($P= 0.029$ physical functioning, $P=0.008$ for mental health) scores

Conclusion;

Appropriate exercises lead not only to symptomatic improvement but also to demonstrable enhancement of objective parameters such as proprioception.

Movement analysis & problem solving with patient specific activity

Recent onset right thumb (base) and wrist pain

Why?

Lifting handbag out of car

Why painful?

Lack of control

Strain lateral wrist / 1st CMC joint

Pain warning of damage

Treatment

Reassure

Re-educate movement

- Joint position sense Biofeedback
- de-activate overactive dominant muscles
- facilitate stability system
- strengthening exercises

Support ?

Instantly takes pain away

Helps patient to deal with similar issues in future

Maximise Function

- Understand and challenge beliefs
- Encourage a positive attitude & confidence
- Teach pacing skills – work, home, socialising
- Discuss lifestyle modifications – specific areas of concern or difficulty in occupation, family life, sport, pregnancy & other health issues
- Associated features – dietitian, podiatrist, psychologist, occupational therapist

STRETCHING

Hypermobile patients like to stretch

- often advised not to - danger of overstretching/damage
- **it is good to stretch:**
maintain muscle length, joint mobility, stretch out old injuries and muscle spasm
- NOT stretching to increase an already hypermobile range

General Fitness

Exercise can be challenging - often increases pain

Need to set an appropriate base level with the patient

Considerations include:

Painfree (normal to get training discomfort)

Gaining confidence

Realistic and meaningful goals

Principles of exercise physiology & training (readiness, overload & progression principles, specificity, intensity & frequency)

Enjoyment

General Fitness

Encourage a lifelong commitment to exercise and maintenance of good general fitness

Improve stamina and endurance

Maintain good postural alignment and muscle balance

Encourage normal activities and return to sport

Pilates, Yoga, Tai Chi, Feldenkrais, swimming, exercise in water (inc. DWR), dance, walking are all useful for maintaining condition

Conclusion

MAIN AIM OF TREATMENT

- Increase function
- Decrease disability
- Enable the patient to effectively self-manage the condition

Treatment often takes longer (many affected areas, longer healing time, mismanaged in past)

Complete resolution rarely occurs

Require extra care (extra time, less robust tissues)

JHS presents a challenge for the physical therapist - but it is one which is stimulating, using many of our skills and is ultimately rewarding.