

Criterios a Considerar para el Diagnóstico Clínico del Síndrome de Ehlers-Danlos

Según la *International Consortium on the Ehlers-Danlos Syndromes & Related Disorders/Ehlers-Danlos Society*, así como la opinión de varios especialistas en genética humana, estos serían los criterios para que médicos de todas las especialidades puedan diagnosticar el SED hiperlaxo (SEDh).

PUNTOS A CONSIDERAR:

Para estar seguro de que es SEDh, se deben haber considerado y analizado primero los siguientes puntos en el paciente:

1. Búsqueda inicial de otros trastornos del tejido conectivo hereditario y adquiridos, incluso una enfermedad crónica del tejido conectivo adquirido (por ejemplo, Lupus, Artritis Reumatoide, etc.); en donde para llegar al diagnóstico adicional de SEDh se requiere cumplir ambas características, A y B, del Criterio 2. Pero la característica C del Criterio 2 (dolor crónico y/o inestabilidad) no puede ser tomada en consideración para el diagnóstico de SEDh en esta situación.
2. Se deben descartar otros diagnósticos que también pueden mostrar hiperlaxitud articular debido a hipotonía (bajo nivel muscular) y/o laxitud del tejido conectivo. Otros diagnósticos alternativos incluyen, pero no se limitan a: enfermedades neuromusculares (p. ej. miopatía de Bethlem), otros padecimientos hereditarios del tejido conectivo (p. ej. Otros tipos de SED, Síndrome de Loeys-Dietz, Síndrome de Marfan) y displasias esqueléticas (p. ej. Osteogénesis imperfecta).

El no considerar estos puntos debe quedar registrado, así en la historia clínica, la exploración física y/o en pruebas genéticas.

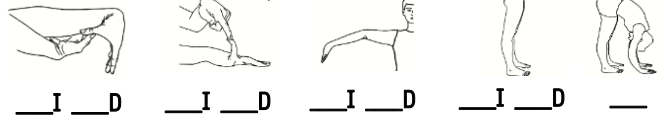
Después de haber analizado los prerrequisitos, para realizar el diagnóstico clínico de EDS hiperlaxo necesita la presencia simultánea de los criterios, 1 y 2:

CRITERIO 1 – El paciente debe ser hiperlaxo de manera generalizada.

Cumpliendo la puntuación de Beighton tanto hombre como mujeres, de acuerdo a la edad tiene que tener:

¿CUMPLE CRITERIO 1?: Sí No

- 6 puntos o más si son niños pubescentes y adolescentes.
- 5 puntos o más si son pubescentes hasta los 50 años.
- 4 puntos o más si son mayores de 50 años.



Si la puntuación que se obtuvo de acuerdo a la escala de Beighton da un punto por debajo de acuerdo a la edad, también se pueden adicionar dos o más de las siguientes condiciones por cumplir con este criterio:

- ¿Alguna vez pudiste poner las manos en el suelo sin doblar las rodillas?
- ¿Alguna vez pudiste doblar el pulgar para tocar tu antebrazo?
- ¿Cuándo eras niña o niño podías contorsionar tu cuerpo en formas extrañas o podías abrirte de piernas completamente?
- ¿Cuándo eras niña, niño o adolescente, te dislocaste el hombro o la rótula en más de una ocasión?
- ¿Consideras que tienes articulaciones hiperlaxas?

CRITERIO 2

¿CUMPLE CRITERIO 2?: Sí No

Dos o más de las siguientes características deben estar presentes:

Característica A - 5 o más deben estar presentes:

¿Cumple Característica A?: Sí No

- Piel inusualmente suave o aterciopelada.
- Hiperextensibilidad cutánea leve.
- Estrías inexplicables (estrías de distensión o estrías rojas) en la espalda, ingles, muslos, pechos y/o abdomen en adolescentes, hombres o mujeres prepúberes sin antecedentes de ganancia o pérdida significativa de grasa corporal o peso.
- Pápulas piezogénicas podálicas en el talón.
- Hernia(s) abdominal(es) recurrente(s) o múltiple(s).
- Cicatrices atróficas que involucran al menos dos sitios y sin la formación de cicatrices verdaderamente papiáceas y/o hemosideróticas como se ve en la EDS clásica.
- Suelo pélvico, prolapso rectal y/o uterino en niños, hombres o mujeres nulíparas sin antecedentes de obesidad mórbida u otra condición médica predisponente conocida.
- Haciamiento dental y paladar alto o estrecho.
- Aracnodactilia, en donde se muestre uno o los dos de estos puntos: signo de Walker (signo de la muñeca de manera bilateral), signo de Steinberg (de manera bilateral).
- Brazos largos comparados a la altura (mayor o igual 1.05).
- Prolapso de la válvula mitral (PVM) este puede ser leve o mayor basado en criterios ecocardiográficos estrictos.
- Dilatación de la raíz aórtica (Z>+2).

Característica B

¿Cumple Característica B?: Sí No

Tener uno o más familiares directos (primer grado) que cumplan con los criterios mencionados en esta lista para el diagnóstico de SEDh.

Característica C - Cumplir con uno más de estos puntos:

¿Cumple Característica C?: Sí No

- Tener dolor musculoesquelético recurrente diariamente durante al menos por 3 meses, en dos o más extremidades.
- Tener dolor crónico y generalizado en las articulaciones.
- Tener dislocaciones articulares recurrentes o inestabilidad franca de las articulaciones, en ausencia de trauma.

Nota: Si se llegara a cumplir con estos criterios y no se ve fragilidad en la piel, se deberá considerar otros tipos de SED.