

NOTA CLÍNICA

Gac Med Bilbao. 2021;118(2):119-123



A propósito de un caso: Síndrome de Ehlers-Danlos en pacientes ancianos

García-Olea Alain^a, Martínez-Cóndor Daniel^a, Franco-Vicario Ricardo^b

(a) Servicio Vasco de Salud-Osakidetza. Organización Sanitaria Integrada Bilbao-Basurto. Hospital Universitario Basurto. Bilbao, España

(b) Universidad del País Vasco/Euskal Herriko Unibertsitatea (UPV/EHU). Facultad de Medicina. Departamento de Medicina. Leioa, España

Recibido el 25 de mayo de 2020; aceptado el 10 de marzo de 2021

Resumen:

El síndrome de Ehlers-Danlos es un trastorno del tejido conectivo y se manifiesta, en general, por hiperextensibilidad cutánea, hipermovilidad articular y fragilidad tisular. Los diferentes tipos se diagnostican atendiendo a una serie de criterios clínicos o genéticos, y el pronóstico varía en cada uno de ellos. Los criterios clínicos utilizados para establecer un diagnóstico definitivo presentan ciertas limitaciones cuando se aplican a personas ancianas, como la que motiva la exposición de este caso. Estas limitaciones en el diagnóstico pueden propiciar un subóptimo seguimiento y tratamiento de estos pacientes.

© 2021 Academia de Ciencias Médicas de Bilbao. Todos los derechos reservados.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Ehlers-Danlos.
Tipo hiper móvil.
Criterios diagnósticos.
Ancianos.

Kasu klinikoa: Ehlers-Danlos sindromea adineko pazienteetan

Laburpena:

Ehlers-Danlos sindromea ehun konektiboaren gaixotasuna da, eta, oro har, larruazalaren hiperhedagarritasuna, artikulazioen hiper mugikortasuna eta ehunen hauskortasuna dira honen ezaugarri nagusiak. Mota desberdinak irizpide kliniko edo genetiko batzuen arabera diagnostikatzen dira, eta bakoitzaren pronostikoa erabat desberdina da. Behin betiko diagnostikoa egiteko erabiltzen diren irizpide klinikoek zenbait muga dituzte adineko pertsonen aplikatzen zaizkienean, kasu kiliniko honen aurkezpena sustatu duen pazienteari, esaterako. Diagnostikoaren muga horien ondorioz, paziente hauen jarraipen eta tratamendua hobetu liteke.

© 2021 Academia de Ciencias Médicas de Bilbao. Eskubide guztiak gordeta.

GILTZA-HITZAK

Ehlers-Danlos sindromea.
Hiper mugikortasun mota.
Irizpide diagnostikoak.
Adineko pazienteak.

KEYWORDS

Ehlers-Danlos syndrome.
Hypermobility type.
Diagnostic criteria.
Elderly patients.

A case report: Ehlers-Danlos syndrome in elderly patients

Abstract:

Ehlers-Danlos syndrome is a connective tissue disorder that is usually defined by skin hyperextensibility, joint hypermobility, and tissue fragility. The different types are diagnosed according to a series of clinical or genetic criteria and the prognosis varies in each of them. The clinical criteria used to establish a definitive diagnosis have certain limitations when applied to elderly people, such as the one that motivates the exposition of this clinical case. These diagnostic limitations may lead to suboptimal monitoring and treatment of these patients.

© 2021 Academia de Ciencias Médicas de Bilbao. All rights reserved.

Introducción

El término “síndrome de Ehlers-Danlos” hace referencia a un grupo de trastornos del tejido conectivo que engloba varias manifestaciones clínicas, principalmente hiperextensibilidad cutánea, hiper movilidad articular y fragilidad tisular¹. Atendiendo a la nueva clasificación propuesta en 2017, se distinguen 13 tipos de este síndrome, y el diagnóstico de cada uno de ellos varía (algunos se basan principalmente en criterios clínicos, otros genéticos, etcétera). No se conoce cura, siendo en la actualidad el tratamiento sintomático.

Reporte del caso

Mujer de 84 años que acudió al hospital por dolor hemitorácico izquierdo.

Desde la semana previa, la paciente había presentado episodios de dolor torácico idéntico, sin cortejo vegetativo ni disnea, con dolor autolimitado irradiado a la espalda.

La exploración física resultó anodina salvo una hipotensión arterial de 94/75 mmHg. Entre sus antecedentes figuraba hipertensión esencial, diabetes insulina dependiente, nefrectomía izquierda por adenocarcinoma de células claras en 2002, meningioma de fosa posterior, múltiples antecedentes de fracturas óseas con movilidad limitada, dolor osteoarticular crónico, y hallazgo casual de prominencia y dilatación de la aorta torácica en el cayado aórtico, y en la porción proximal de la aorta descendente, de aspecto ectásico, en la tomografía computerizada (TC) de 2006 sin controles posteriores.

En el abordaje inicial de la paciente se ordenó una batería de pruebas que incluía un estudio por imagen mediante radiografía de tórax, electrocardiograma, ecocardiograma transtorácico y estudio analítico, incluyendo bioquímica básica, hematemetría, coagulación, ionograma, perfil hepático y renal. Tras este estudio destacó, únicamente, un empeoramiento de la función renal que se relacionó con consumo de antiinflamatorios no esteroideos fuera de indicación médica.

Tras una anamnesis, exploración e investigación dirigida, el equipo médico debatió sobre la posibilidad de que la paciente padeciese un trastorno del tejido conectivo, atendiendo a su extenso historial de enfermedad degenerativa articular dolorosa, presencia de cicatrices atróficas, y malformaciones vasculares. Por ello, se

interrogó a la familia de la paciente resultando su hija y su nieta pacientes diagnosticadas del síndrome de Ehlers-Danlos.

De este modo, se sospechó de un posible origen aórtico del dolor torácico en una paciente con un posible diagnóstico de síndrome de Ehlers-Danlos por criterios clínicos.

Se solicitó la realización de una Angio-TAC de aorta torácica que reveló dos nódulos sólidos de entre nueve y 12 milímetros en ambos pulmones sugestivos de metástasis.

Asimismo, se objetivaron nódulos de aproximadamente dos cm en ambas regiones hiliares y en región pretraqueal compatibles metástasis/adenopatías. También se identificó una lesión lítica expansiva en parte inferior de escápula izquierda que, en el contexto de la paciente, era compatible con metástasis. A nivel aórtico, no se identificaron signos de complicación ni cambios respecto a la TC de 2006. Presentaba severos cambios degenerativos en ambas articulaciones glenohumorales y en columna dorsal y bronquiectasias cilíndricas en ambos lóbulos inferiores.

Finalmente, se realizó una biopsia aspiración de aguja gruesa guiada por ecografía de la escápula izquierda con resultado anatomopatológico de metástasis de adenocarcinoma renal de células claras. La paciente fue dada de alta citada en consulta de genética médica y oncología.

Discusión

En el caso de la paciente, el Ehlers-Danlos que sospechamos es el tipo hiper móvil, que se caracteriza por ser el tipo más frecuente². Para el diagnóstico de este tipo de síndrome se requieren estrictos criterios clínicos, ya que no existen criterios genéticos establecidos como sucede en otros tipos de Ehlers-Danlos³.

Para llegar al diagnóstico definitivo se deben cumplir tres criterios clínicos independientes. El primero consiste en demostrar la hiper movilidad articular. Para ello, se requieren al menos cuatro puntos (en caso de <50 años serían cinco) en la escala de Beighton¹: hiperextensión del 5º dedo más de 90º con el antebrazo recto (un punto por cada lado), contacto del pulgar con el antebrazo estando éste en pronación (un punto por cada lado), tocar el suelo con las palmas de las manos con las extremidades inferiores extendidas (un punto), hiperex-

tensión de las rodillas más de 10° en *genu recurvatum* (un punto por cada lado) e hiperextensión de codo a más de 10° sobre la horizontal (un punto por cada lado).

Así las cosas, se objetiva la dificultad para que una paciente de más de 80 años con la artrosis descrita pueda realizar estos ejercicios. En este contexto, en 2003 fue desarrollado y validado un cuestionario que permite evaluar la hipermovilidad en pacientes que ya no pueden realizar los ejercicios de la escala de Beighton⁴ descritos.

Este cuestionario se compone de cinco preguntas entre las que se incluye si antes era capaz de realizar algunas de las posiciones especificadas y otras relacionadas con hiperlaxitud. Dos respuestas positivas permiten que se pueda ser menos estricto con los criterios de Beighton, precisándose uno menos; es decir, tres en el caso de la paciente.

El segundo criterio diagnóstico se obtiene si presenta al menos dos de las características A-C. Se necesitan

cinco manifestaciones clínicas de un listado de 12 características de enfermedades del tejido conectivo para cumplimentar el subcriterio A. La paciente presentaba tres: dilatación de la raíz aórtica $>+2$ Z scores, cicatrices atróficas no papiráceas y fragilidad de la piel. Otras como hiperextensibilidad de la piel o estrías eran poco valorables.

El subcriterio B consiste en tener un familiar de primer grado con el síndrome. En el caso de la paciente, su hija (Figura 1) estaba diagnosticada de Ehlers-Danlos, por lo que cumplimentaba éste.

El tercer subcriterio, C, consiste en presentar al menos una complicación musculoesquelética, de las cuales la paciente cumplía al menos dolores difusos de más de tres meses y dolores recurrentes en, al menos, tres extremidades. Por tanto, la paciente cumplía el segundo criterio diagnóstico al presentar, al menos, los subcriterios B y C.



Figura 1. Hiperextensión de 5º dedo de la mano izquierda más de 90° respecto a la horizontal (un punto en la escala de Beighton).

El tercer y último criterio es la ausencia de criterios diagnósticos para otra enfermedad del tejido conectivo, para lo que se realizó un diagnóstico diferencial con Loes-Dietz, que suele asociarse a otras

tortuosidades en las arterias e hipertelorismo; osteogénesis imperfecta, donde las fracturas tienen el papel principal; síndrome de Marfan⁵, relacionado con una altura mayor y luxación del cristalino superoe-

xterna; y síndromes más raros como el de Larsen o Stickler, que se asocian a alteraciones craneofaciales particulares.

Llegados a este punto, se puede observar que lo único que impide el diagnóstico de este tipo de síndrome de Ehlers-Danlos es que la paciente, posiblemente por su severa artrosis (Figura 2) y alteraciones osteomusculares, no es capaz de cumplimentar los criterios de Beighton (algunos de los cuales confirma poder realizar previamente). A modo de conclusión, se quiere destacar la relevancia del diagnóstico pre-

coz para que estos pacientes se beneficien de un control adecuado (desde el punto de vista cardiovascular con seguimientos del diámetro del cayado aórtico e instruyendo sobre síntomas de alarma, por ejemplo) y de un tratamiento precoz de los síntomas asociados (como disautonomías⁶ y dolor osteomuscular).

Por último, sería interesante que pacientes con déficits de movilidad asociados a la edad pudieran acercarse al diagnóstico clínico definitivo mediante cuestionarios más amplios que no requiriesen de actividades como las exigidas en la escala de Beighton.

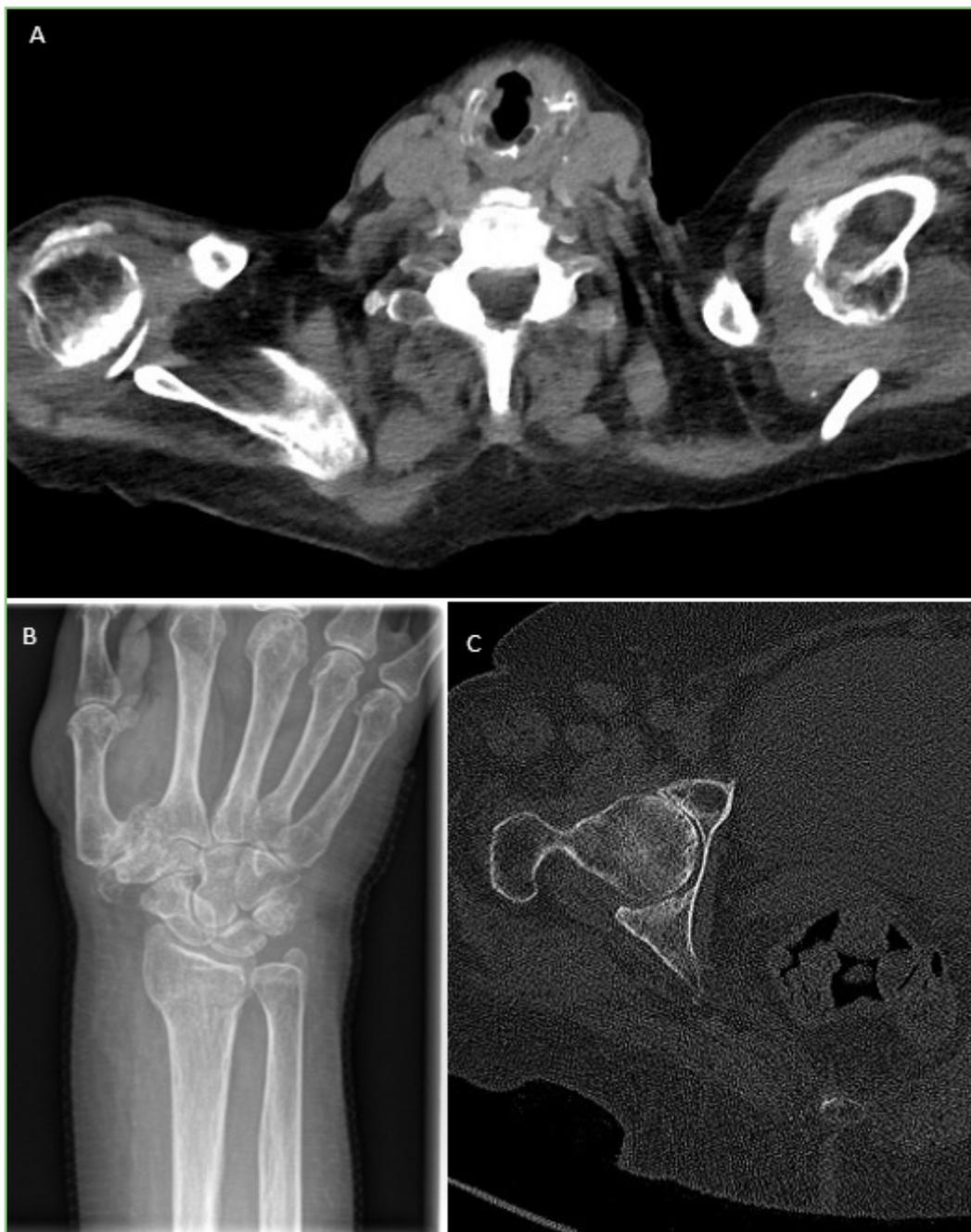


Figura 2. Manifestaciones de artrosis severa. A. Pérdida de conformación de cabeza humeral izquierda por impactación atraumática con la cavidad glenoidea. B. Rizartritis severa. C. Coxartrosis con pérdida de espacio articular.

Bibliografía

1. Malfait F, Francomano C, Byers P, et al. The 2017 international classification of the Ehlers - Danlos syndromes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2017;175:8.
2. De Paepe A, Malfait F. The Ehlers-Danlos syndrome, a disorder with many faces. *Clin Genet* 2012;82:1.
3. Pyeritz RE. Ehlers-Danlos syndrome. *New Engl J Med* 2000;342(10):730.
4. Hakim A, Rodney G. A simple questionnaire to detect hypermobility: An adjunct to the assessment of patients with diffuse musculoskeletal pain. *Int J Clin Pract* 2003;57(3):162.
5. Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. *J Med Genet*. 2010;47:476-7.
6. De Wandele I, Rombaut L, Calders P et al. Dysautonomia and its underlying mechanisms in the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome. *Semin Arthritis Rheu* 2014;44:96.