



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

284/47 - SÍNDROME DE EHLERS DANLOS, A PROPÓSITO DE UN CASO

T. Jurjo López^a, M. Juan Quero^b, O. Palomo Calzada^c, D. García Font^d, E. López Millán^e y S. Acón Arnal^e

^aMetge de Família. Centre Atenció Primària Masquefa. Barcelona. ^bMetge de Família Centre Atenció Primària Abrera. Barcelona. ^cMetge de Família. Centre Atenció Primària Polinyà. Barcelona. ^dMetge de Família. Centre Atenció Primària Abrera. Barcelona. ^eInfermer. Centre Atenció Primària Abrera. Barcelona.

Resumen

Descripción del caso: Paciente de 35 años seguida en Traumatología por cinco intervenciones de túnel carpiano, dolor lumbar por hernias discuales de años de evolución, condropatía rotuliana y diversos episodios de entesitis y esguinces de tobillo. Inicia con el posparto cuadro de cansancio, artralgias y debilidad generalizada. Inicialmente se orienta como fibromialgia versus posible depresión postparto. Se deriva a Medicina Interna, Neurología, Clínica del dolor y a Reumatología.

Exploración y pruebas complementarias: El electromiograma destacó polineuropatía de predominio motor de carácter mixto (axonal y desmielinizante) con afectación de las cuatro extremidades, más predominante en EESS. Se realizan serologías, punción lumbar así como analítica inmunológica con proteinograma, factor reumatoide y anticuerpos reumatológicos que no obtuvieron alteraciones significativas. Neurología descarta mediante determinación genética el síndrome de Charcot Marie Tooth y realiza biopsia piel sana que muestra haces de colágeno dérmico de trayectos bien diferenciados con moderada variación de diámetro y degeneración con formación de estructuras nudosas así como fibras elásticas fragmentadas también degenerativas. Lesiones compatibles con síndrome de Ehlers Danlos (SED). El ecocardiograma y el TAC abdominal descartó la afectación sistémica. La mutación genética no se pudo obtener. Presenta además tendencia a la equimosis con aparición durante los meses de frío de lesiones tipo vesiculares con base inflamatoria que desaparecen espontáneamente y mejoran con corticoide tópico. Capilaroscopia y crioglobulinas normales. La biopsia de las lesiones fue compatible con perniosis. Durante su evolución ha precisado dos intervenciones de hernia discal lumbar, resección PLICA rodilla izquierda, una luxación rodilla derecha y una de rodilla izquierda que ha precisado intervención (realineación rótula), dos episodios de tendinitis de De Quervain, y entesitis-esguinces frecuentes. Se han realizado infiltraciones en rodilla, manos y a nivel lumbar y tratamiento con plasma rico en plaquetas así como infiltraciones de ácido hialurónico con escasa disminución del dolor. Actualmente está incapacitada laboralmente, realiza rehabilitación con reeducación postural y refuerzo musculatura raquis, columna y extremidades inferiores. Deambula con una muleta y presenta intensa hipotonía, hiperlaxitud y dolores generalizados que tratan en la Unidad del dolor. Evolución discretamente desfavorable con aumento progresivo de las secuelas tras episodios de entesitis en forma de dolor y aumento de la dependencia.

Juicio clínico: Ehlers-Danlos tipo III tipo benigno hiper móvil.

Diagnóstico diferencial: Síndromes de hiperlaxitud articular, síndrome de Marfan, esclerodermia, Charcot Marie Tooth, lupus o artritis.

Comentario final: El SED es un conjunto heterogéneo de enfermedades hereditarias, que afectan al tejido conjuntivo, presentando anomalías en las enzimas encargadas de la síntesis del colágeno. Puede tener compromiso sistémico, ya que esta proteína se encuentra presente en todos los tejidos y órganos del cuerpo y así presentar alteraciones articulares, multiorgánicas y vasculares. El tratamiento depende de los problemas que se presenten, puede incluir fisioterapia y tratamiento de los síntomas.

Bibliografía

1. Bravo J. Síndrome de Ehlers-Danlos con especial énfasis en el síndrome de hiperlaxitud articular. Rev Méd Chile. 2009;137:1488-97.
2. Rodgers K, Gui J, Dinulos M, Chou R. Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type is associated with rheumatic diseases. Scientific reports, 7:39636. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5209734/pdf/srep39636.pdf>