

CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Equimosis espontáneas en una mujer joven, con propuesta de diagnóstico de síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil

Spontaneous ecchymoses in a young woman leading to the diagnosis of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome

Caso clínico

Una mujer de 30 años de edad fue examinada en la clínica ambulatoria por contusiones recurrentes de aparición espontánea, o tras un traumatismo mínimo. Eran poco dolorosas, desapareciendo espontáneamente a las pocas semanas, y dejando una despigmentación verdosa. La paciente tenía antecedentes personales de migraña y miopía, su madre tenía historia de cirugía por desprendimiento de retina en diversas ocasiones y, dado que su padre había sido diagnosticado de enfermedad de Von Willebrand, ella había sido evaluada por hematología, donde se descartó un trastorno de coagulación tras los hallazgos normales de las pruebas de coagulación y la curva de agregación plaquetaria. Sin embargo, se reevaluó la función de coagulación, con hallazgos normales de tiempo de protrombina (PT), tiempo parcial de tromboplastina (PTT), curva de agregación plaquetaria, antígeno del factor VonWillebrand (VWF:Ag) y hemograma, encontrándose un tiempo de sangrado prolongado (13/9 min).

Exploración física

El examen inicial reveló diversas equimosis de tamaños diferentes, con predominio en los miembros inferiores (fig. 1). El aspecto y el tacto de



Figura 1 Contusiones, equimosis espontáneas e hiperpigmentación postinflamatoria predominantemente en las superficies extensoras de los miembros inferiores.

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2020.08.032>

0001-7310/© 2021 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).



su piel eran aterciopelados, tenía algunas cicatrices atróficas en piernas y brazos, pápulas piezogénicas e hiperelasticidad de la piel (fig. 2). Con estos hallazgos se evaluó la movilidad articular, con una puntuación de 7/9 en la escala de Beighton (fig. 3). Sobre la base de estos hallazgos clínicos se propuso un diagnóstico de síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil (hEDS).



Figura 2 Hiperelasticidad de la piel, estiramiento por encima de 3 cm del cuello (arriba izquierda), pápulas piezogénicas (arriba derecha), cicatrices atróficas (abajo).



Figura 3 Evaluación de la hiper movilidad articular con la escala de Beighton: capacidad de flexionar la columna colocando las palmas en el suelo sin doblar las rodillas (izquierda) – 1 punto, hiperextensión activa del codo > 10° (arriba derecha) – 1 punto cada lado, hiperextensión activa de la rodilla > 10° – no existió, aposición pasiva del pulgar hacia el antebrazo (abajo medio) – 1 punto cada lado, hiperextensión pasiva de la articulación metacarpofalángica del quinto dedo > 90° (abajo derecha) – 1 punto cada lado.

¿Cuál es su diagnóstico?

Diagnóstico y evolución

La paciente fue derivada a genética, donde se consideró descartar síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) clásico, y se encargó un panel genético y pruebas complementarias. Se identificó un prolapso mitral leve mediante ecocardiograma modo M (válvula mitral posterior 2 mm por encima del plano anular). La imagen por resonancia magnética (IMR) y la placa de la espina dorsolumbar y rodillas mostraron escoliosis leve con estenosis de la faceta articular, mala alineación patelofemoral bilateral y condromalacia rotuliana de grado 1. El examen oftalmológico encontró degeneración reticular bilateral de la retina con pequeño desgarro periférico en el ojo izquierdo, que fue corregido mediante fotocoagulación.

El panel genético de EDS fue negativo, pero la paciente cumplió los criterios diagnósticos de hEDS ([material suplementario Tabla 1](#)), al igual que su madre. Los hallazgos paraclínicos permitieron iniciar un enfoque multidisciplinario oportuno, para atenuar un mayor deterioro. Se inició tratamiento diario con 2 g diarios de ácido ascórbico, reportando la paciente una disminución de las contusiones.

Discusión

El EDS engloba un amplio grupo de trastornos genéticos del tejido conectivo. De acuerdo con la última clasificación existen 13 subtipos, siendo el hipermóvil el más frecuente, con una prevalencia estimada de 1:5000¹. El hEDS es hereditario en un patrón dominante autosómico y se caracteriza por hiper movilidad articular generalizada predisponente de inestabilidad y enfermedad articular degenerativa precoz, hiperextensibilidad cutánea más leve que en otros subtipos de EDS, así como contusiones fáciles. Puede estar asociado a prolapso de la válvula mitral, migrañas, síndrome de taquicardia postural ortostática (POTS), trastornos oculares (incluyendo miopía y predisposición a desprendimientos de retina), dolor crónico y trastornos psicológicos²⁻⁴.

Aún no se ha identificado una mutación genética y de ahí que su diagnóstico sea clínico y se base en los criterios establecidos por el Consorcio Internacional sobre el Síndrome de Ehlers-Danlos y Trastornos asociados junto con la Sociedad Ehlers-Danlos¹. Deben cumplirse tres criterios: presencia de hiper movilidad articular generalizada, manifestaciones sistémicas, antecedentes familiares y/o complicaciones musculoesqueléticas y exclusión de diagnóstico alternativo ([material suplementario Tabla 1](#)).

Dado el compromiso amplio los pacientes requieren tratamiento multidisciplinario, con el objetivo de prevenir las complicaciones que pudieran presentarse, que debería adaptarse a las manifestaciones particulares de cada paciente. No existe un enfoque estandarizado para la fragilidad del tejido blando y sus manifestaciones, aunque el uso de altas dosis de ácido ascórbico (1-4 g diarios) puede mejorar la curación de las heridas y reducir las contusiones fáciles⁵. También es aconsejable, al realizar procedimientos en estos pacientes, considerar un tiempo mayor para la eliminación de las suturas, de hasta cinco días más con respecto a los pacientes sin EDS⁶.

El síndrome de Ehlers-Danlos es una entidad con presentación variable que tiene normalmente manifestaciones cutáneas que pueden constituir habitualmente la causa de la consulta, por lo que el dermatólogo debe ser consciente y estar alerta de la identificación de diferentes signos sugerentes de la enfermedad. En este caso, la presencia de equimosis condujo al diagnóstico y permitió la identificación y el manejo oportunos del compromiso multisistémico subclínico.

Anexo. Material adicional

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en [doi:10.1016/j.ad.2020.08.032](https://doi.org/10.1016/j.ad.2020.08.032).

Bibliografía

1. Malfait F, Francomano C, Byers P, Belmont J, Berglund B, Black J, et al. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet.* 2017;175:8–26, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.c.31552>.
2. Tinkle B, Castori M, Berglund B, Cohen H, Grahame R, Kazkaz H, et al. Hypermobility Ehlers-Danlos syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome Type III and Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Clinical description and natural history. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet.* 2017;175:48–69, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.c.31538>.
3. Forghani I. Updates in Clinical and Genetics Aspects of Hypermobility Ehlers Danlos Syndrome. *Balkan Med J.* 2019;36:12–6, <http://dx.doi.org/10.4274/balkanmedj.2018.1113>.
4. Louie A, Meyerle C, Francomano C, Srikumaran D, Merali F, Doyle JJ, et al. Survey of Ehlers-Danlos Patients' ophthalmic surgery experiences. *Mol Genet Genomic Med.* 2020;8:e1155, <http://dx.doi.org/10.1002/mgg3.1155>.
5. Mantle D, Wilkins RM, Preedy V. A novel therapeutic strategy for Ehlers-Danlos syndrome based on nutritional supplements. *Med Hypotheses.* 2005;64:279–83, <http://dx.doi.org/10.1016/j.mehy.2004.07.023>.
6. Baik BS, Lee WS, Park KS, Yang WS, Ji SY. Treatment of the wide open wound in the Ehlers-Danlos syndrome. *Arch craniofacial Surg.* 2019;20:130–3, <http://dx.doi.org/10.7181/acfs.2018.02334>.

M.F. Hernandez-Amaris^{a,*} y J. Victoria-Chaparro^{a,b}

^a Universidad Libre, Cali, Colombia

^b Clínica Farallones, Cali, Colombia

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mafernandez.a@hotmail.com
(M.F. Hernandez-Amaris).