

6

Sesión del día 8 de junio de 1971

ENFERMEDAD DE EHLERS-DANLOS

R. VILADOT P., R. ROCHERA

I. INTRODUCCIÓN. — El primer caso de enfermedad de Ehlers-Danlos, fue descrito en 1682 por el médico holandés JOB VAN MEEKEREN. El paciente era un marino español de 23 años, Jorge Albés, que con su mano izquierda era incapaz de coger la piel de su región pectoral derecha y llevarla hasta la boca (fig. 1). TSCHERNOGOBOV, en 1891, presentó en la Sociedad de Dermatología de Moscú, dos nuevos casos, describiendo todas las manifestaciones clínicas de esta enfermedad. EHLERS en 1901 y DANLOS en 1908, aportan nuevos datos a este síndrome que lleva su nombre.

En España la primera comunicación fue debida en 1932 a los doctores NAVARRO MARTÍN y AGUILERA. Se cree que en la actualidad son unos 250 los casos publicados en la literatura mundial, no alcanzando a 25 los publicados en España.

II. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LA ENFERMEDAD. — Se trata de una enfermedad hereditaria del tejido conjuntivo transmitida por un gen autosómico dominante. Cuando no existen antecedentes o la dominancia es incompleta, se intuye por la mayoría de autores la existencia de una mutación genética.

El síndrome de Ehlers-Danlos se caracteriza por los siguientes síntomas:

- 1.º Piel hiperelástica, que recobra su posición inicial después de haber sido distendida.
- 2.º Fragilidad cutánea al más pequeño traumatismo.
- 3.º Cicatrices lisas, adelgazadas, en «papel de fumar».
- 4.º Hiperlaxitud ligamentosa.

A estos cuatro grandes síntomas considerados los «signos cardinales» de la enfermedad por B. DUPERRAT y cols., se añaden la tendencia a las hemorragias espontáneas, debido a la fragilidad vascular, especial-



Fig. 1. — 1.º caso descrito de síndrome de Ehlers-Danlos (del libro «Heritable Disorders of Connective Tissue», Víctor A. McKusick).

mente a nivel de los grandes vasos, siendo normales las pruebas de coagulación. La aparición de *tumoraciones de carácter lipomatoso*, que en ocasiones se calcifican, haciéndose visibles radiológicamente. «*Pseudotumores molluscoides*», especialmente en tobillos, rodillas y codos. *Manifestaciones oculares*: escleróticas azuladas, estrabismo, etc. *Manifestaciones viscerales*: ectasias del aparato digestivo, enfisema, neumotórax espontáneo, etc.

No existe acuerdo sobre los hallazgos anatómo-patológicos de la enfermedad. Según MCKUSICK, el defecto básico del síndrome de Ehlers-Danlos, estriba en una anomalía de la colágena, existiendo un aumento de fibras elásticas en la dermis.

El pronóstico de la enfermedad es variable en cuanto a la vida. En ocasiones debido a la fragilidad vascular se producen hemorragias incoercibles que abocan a un desenlace fatal. En 1964, MACFARLANE, relata dos casos de muerte en individuos jóvenes, en uno de ellos por ruptura de la arteria poplítea y en el otro por ruptura de la arteria subclavia a consecuencia de traumatismos mínimos.

III. CASO CLÍNICO. — Niña M. G. de 7 años de edad, en la que no se han hallado ningún tipo de antecedentes en las dos generaciones anteriores. Parto normal, feto a término. Desarrollo ponderal y psíquico normales.

Piel hiperelástica en todo el organismo (fig. 2), que puede elevarse en pliegues de 5-6 cm que desaparecen inmediatamente.

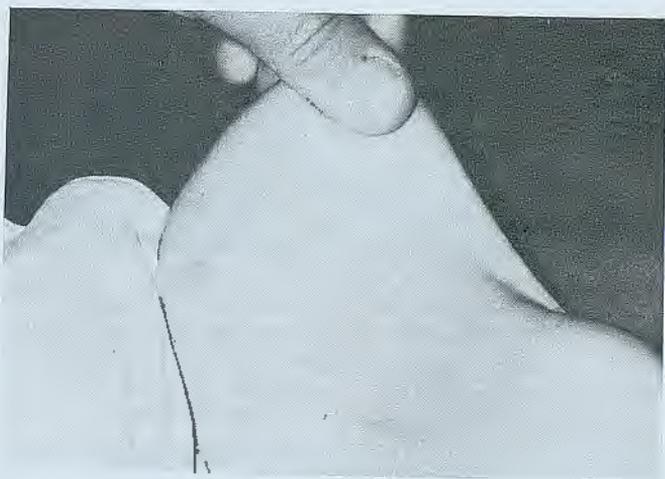


FIG. 2. — Piel hiperelástica.

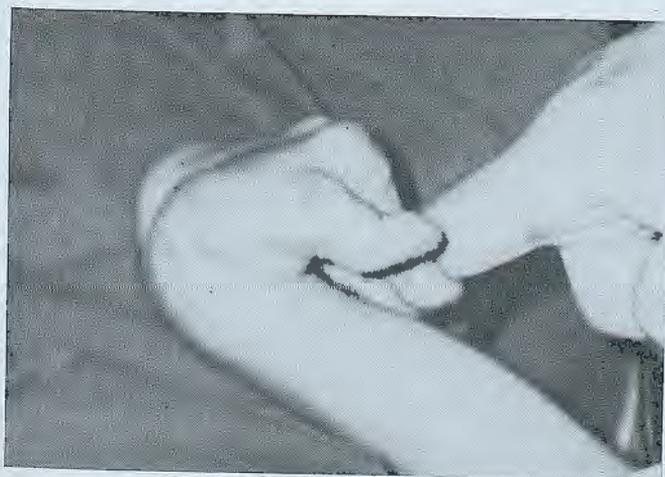


FIG. 3. — Hiperlaxitud articular en manos.

Extrema hiperlaxitud articular, llegando los dedos de manos y pies al dorso de brazos y piernas (figs. 3-4). Luxación de ambas caderas (fig. 5) y de la cabeza del radio del codo izquierdo (fig. 6).

Escleróticas azuladas. Hernia umbilical del tamaño de un cereza y hernia inguinal bilateral.

El examen anatómico-patológico de un fragmento de piel (Dr. ORTIZ), confirmó el diagnóstico, mostrando la existencia de un gran aumento de fibras elásticas (figs. 7-8).

A este cuadro clínico se asociaban la presencia de unos pies equino-varo congénitos. Esta asociación poco frecuente fue también descrita por NAVARRO MARTÍN y AGUILERA en el primer caso que publicaron en España.

IV. — DISCUSIÓN. — Hemos considerado de interés presentar este caso de enfermedad de Ehlers-Danlos, por la escasez de publicaciones que sobre la misma se han hecho en revistas de nuestra especialidad. Ello llama la atención en una enfermedad en la cual la patología del aparato locomotor está casi siempre presente, determinando en ocasiones, como en el caso que presentamos, una incapacidad importante. Con ocasión del trabajo que realizaron en 1968 B. DUPERRAT y cols., estos autores visitaron dos de los más importantes Servicios de Ortopedia de París y no hallaron ninguna observación sobre la enfermedad de Ehlers-Danlos.

Por otra parte, aún cuando en su forma florida la observación del síndrome de Ehlers-Danlos es excepcional, es por el contrario frecuente, en la consulta diaria de ortopedia visitar pacientes con escoliosis, pies planos, etc., que presentan una hiperlaxitud articular superior a la normal y que interrogados relatan la existencia de la aparición de equimosis



FIG. 4. — Hiperlaxitud articular en pies.



FIG. 5. — Luxación habitual ambas caderas.

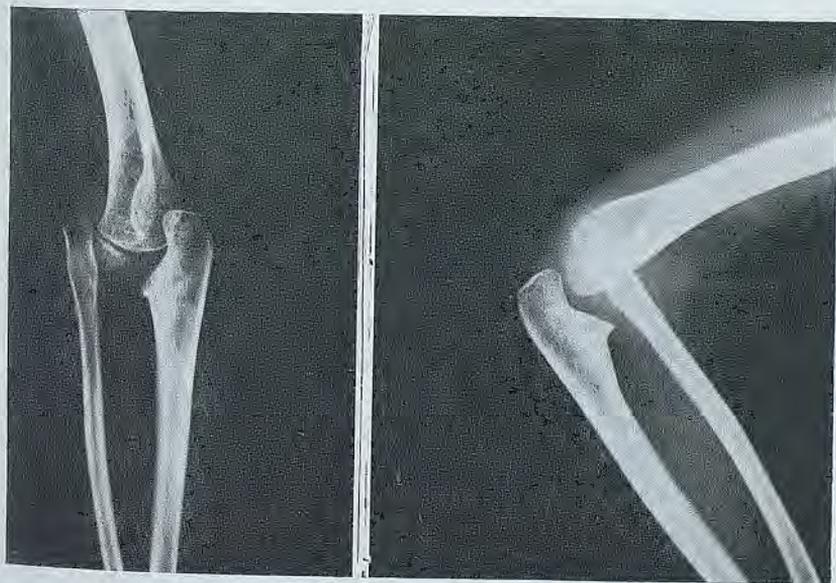


FIG. 6. — Luxación habitual cabeza de radio del codo izquierdo.



FIG. 7. — Aumento de las fibras elásticas de la dermis.
Imagen panorámica. (Coloración con orceína taenzer unna.)



FIG. 8. — El mismo aspecto a mayor aumento.
(Coloración con orceína taenzer unna. Aumento 40x.)

con gran facilidad. Estos hechos, bien estudiados por ROTÉS QUEROL, hacen que puedan relacionarse estas formas de hiperlaxitud articular con el síndrome de Ehlers-Danlos.

*Servicio de Cirugía del Aparato Locomotor
de los Hospitales de San Juan de Dios (Manresa)
y de San Rafael (Barcelona). Dr. A. Viladot.*

BIBLIOGRAFIA

1. DANLOS, M.: «Un cas de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux (xanthome juvenile pseudo-diabetique de M. M. Hallopeau et Mace de Lépinay), Bull. Soc. Franç. Derm. Syph., 19, 70, 1908.
2. DUPERRAT, B., VANBREMEERSCH, F., MASCARÓ, J. M.: «Le syndrome d'Ehlers-Danlos» (Cutis Hyperelastica), XII Congrès de l'Association des Dermatologistes et Syphiligraphes de Langue Française, Paris, 1965. Maladies du Tissu Elastique Cutané, pages 115 à 165, Masson et Cie., Paris, 1968.
3. EILERS, E.: «Cutis Laxa, Neigung zu Haemorrhagien in der Haut, Lockerung mehrerer Artikulationen», Derm. Zschr., 8, 173, 1901.
4. Mc FARLANE, W., FULLER, D. E.: «New Engl. J. Med.», 271, 1.309-1.310, 1964.
5. McKUSICK, V. A.: «Heritable Disorders of Connective Tissue», 2.ª ed., 1960. Mosby Company, St. Louis.
6. NAVARRO MARTÍN y AGUILERA MARÍN: «Síndrome de Ehlers-Danlos», Actas Dermosifil., 25, 126, 1932.
7. ROTÉS QUEROL, J.: «El síndrome de la laxitud articular», Rev. de Información Médico-Terapéutica, 3-4, págs. 67-74, 1971.
8. TSCHERNOGOBOV, A.: «Cutis laxa» (Presentación en la 1.ª reunión de la Sociedad de Dermatología y Veneología de Moscú, nov. 13, 1891), Mhft. Parkt. Derm., 14, 76, 1892.
9. VAN MEEKEREN, J. A.: «De dilatabilitate extraordinaria cutis», cap. 32. Observationes Medico Chirurgicae, Amsterdam, 1682.



BIBLIOTECA