

CRITERIS DIAGNÒSTICS DEL SÍNDROME D'EHLERS-DANLOS

1. Tipus clàssic (herència AD)

1.1 Criteris majors

- hiperextensibilitat de la pell
- Cicatrius atròfiques àmplies (com manifestació de fragilitat tissular)
- Hiperlaxitud ligamentaria

1.2 Criteris menors

- Pell suau, vellutada
- Pseudotumors mol·luscoïdes
- Esferoides subcutanis
- Complicacions de la hiperlaxitud articular (per exemple; els esquinços, luxacions / subluxacions, peu pla) [Beighton i Horan, 1969]
- Hipotonia muscular, retard en el desenvolupament motor gruixut
- Facilitat pels hematomes
- Manifestacions de l'extensibilitat del teixit i la fragilitat (per exemple; hèrnia de hiat, prolapse anal a la infància, insuficiència cervical) [Steinmann et al., 1993]
- Complicacions quirúrgiques (hèrnies postoperatòries) [Beighton i Horan, 1960 Steinmann et al., 1993]
- Història familiar positiva

2. Tipus hiperlaxitud articular (herència AD)

2.1 Criteris majors

- L'afectació cutània (hiperextensibilitat i / o pell suau, vellutada)
- hipermobilitat articular generalitzada

2.2 Criteris diagnòstics menors

- Luxacions recurrents

- Dolor crònic en articulacions / extremitats
- Història familiar positiva

3. Tipus vascular (herència AD)

3.1 Criteris majors

- Pell fina translúcida
- Fragilitat o trencament arterial / intestinal / uterina
- Equimosis extenses
- Aparença facial característica

3.2 Criteris menors

- Acrogeria
- Hipermobilitat de les articulacions petites
- Trencament de tendons i músculs
- Peu zambo
- Venes varicoses d'inici primerenc
- Fístules arteriovenoses, fístules caròtido-cavernoses
- Pneumotòrax / pneumahemotórax
- Recessió gingival
- Història familiar positiva, mort sobtada en familiar / és proper / s

* La presència de dos o més dels criteris principals és altament indicativa del diagnòstic i les proves de laboratori son molt recomanables.

4. Tipus cifoscoliosis (herència AR)

4.1 Criteris majors

- Laxitud articular generalitzada
- Hipotonia muscular severa al naixement
- Escoliosis al naixement, progressiva
- Fragilitat escleral i trencament del globus ocular

4.2 Criteris menors

- Fragilitat dels teixits, incloent cicatrius atròfiques
- Blaus amb facilitat
- Trencament arterial
- Hàbit marfanoide
- Microcòrnea
- Osteopènia considerable radiològicament
- Antecedents familiars, per exemple; germans afectats

* La presència de 3 criteris majors en un nen petit suggereixen el diagnòstic i és imperatiu l'anàlisi de laboratori.

5. Tipus artrocalasia (herència AD)

5.1 Criteris majors

- Hiperlaxitud articular severa generalitzada amb subluxacions recurrents
- Dislocació congènita bilateral de maluc

5.2 Criteris menors

- Hiperextensibilitat de la pell
- Fragilitat dels teixits, inclouen cicatrius atròfiques
- Blaus amb facilitat (Facilitat per a las equimosis)
- Hipotonia muscular
- Cifoscoliosis
- Osteopènia lleu radiològicament

6. Tipus dermatosparaxis (herència AR)

6.1 Criteris majors

- Fragilitat severa de la pell
- Flacciditat, pell redundant

6.2 Criteris menors

- Pell suau, textura pastosa
- Blaus amb facilitat
- Ruptura prematura de membranes fetals

- Hèrnies grans (umbilical, inguinal)

Font:

Beighton P, De Paepe A, Steinmann B: Ehlers-Danlos syndrome: revised nosology, Villefranche, 1997. Am J Med Genet 1998; 77: 31-37.