

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DEL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

1. Tipo clásico (herencia AD)

1.1 Criterios mayores

- Hiperextensibilidad de la piel
- Cicatrices atróficas amplias (como manifestación de fragilidad tisular)
- Hiperlaxitud ligamentaria

1.2 Criterios menores

- Piel suave, aterciopelada
- Pseudotumores moluscoides
- Esferoides subcutáneos
- Complicaciones de la hiperlaxitud articular (por ejemplo, los esguinces, luxaciones / subluxaciones, pie plano) [Beighton y Horan, 1969]
- Hipotonía muscular, retraso en el desarrollo motor grueso
- Facilidad para los hematomas
- Manifestaciones de la extensibilidad del tejido y la fragilidad (por ejemplo, hernia de hiato, prolapso anal en la infancia, insuficiencia cervical) [Steinmann et al., 1993]
- Complicaciones quirúrgicas (hernias postoperatorias) [Beighton y Horan, 1960 Steinmann et al., 1993]
- Historia familiar positiva

2. Tipo hiperlaxitud articular (herencia AD)

2.1 Criterios mayores

- La afectación cutánea (hiperextensibilidad y / o piel suave, aterciopelada)
- Hipermovilidad articular generalizada

2.2 Criterios diagnósticos menores

- Luxaciones recurrentes
- Dolor crónico en articulaciones / extremidades
- Historia familiar positiva

3. Tipo vascular (herencia AD)

3.1 Criterios mayores

- Piel fina translúcida

- Fragilidad o rotura Arterial / intestinal / uterina
- Equimosis extensas
- Apariencia facial característica

3.2 Criterios menores

- Acrogeria
- Hiper movilidad de las articulaciones pequeñas
- Rotura de tendones y músculos
- Pie zambo
- Venas varicosas de inicio temprano
- Fístulas arteriovenosas, fístulas carótido-cavernosas
- Neumotórax / neumohemotórax.
- Recesión gingival
- Historia familiar positiva, muerte súbita en familiar/es cercano/s

* La presencia de cualquiera de dos o más de los criterios principales es altamente indicativa del diagnóstico y las pruebas de laboratorio son muy recomendable.

4. Tipo cifoescoliosis (herencia AR)

4.1 Criterios mayores

- Laxitud articular generalizada
- Hipotonía muscular severa al nacimiento
- Escoliosis al nacimiento, progresiva
- Fragilidad escleral y rotura del globo ocular

4.2 Criterios menores

- Fragilidad de los tejidos, incluyendo cicatrices atróficas
- Equimosis con facilidad
- Rotura arterial
- Hábito Marfanoide
- Microcórnea
- Considerable osteopenia radiológicamente
- Antecedentes familiares, por ejemplo, hermanos afectados

* La presencia de 3 criterios mayores en un niño pequeño sugiere el diagnóstico y es imperativo el análisis de laboratorio.

5. Tipo artrocalasia (herencia AD)

5.1 Criterios mayores

- Hiperlaxitud articular severa generalizada, con subluxaciones recurrentes
- Dislocación congénita bilateral de cadera

5.2 Criterios menores

- Hiperextensibilidad piel
- Fragilidad de los tejidos, incluyendo cicatrices atróficas

- Facilidad para la equimosis
- Hipotonía muscular
- Cifoescoliosis
- Osteopenia leve radiológicamente

6. Tipo dermatosparaxis (herencia AR)

6.1 Criterios mayores

- Fragilidad severa de la piel
- Flacidez, piel redundante

6.2 Criterios menores

- Piel suave, textura pastosa.
- Moratones con facilidad
- Rotura prematura de membranas fetales.
- Hernias grandes (umbilical, inguinal)

Fuente:

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