Revista Universidad Médica PINAREÑA
http://galeno.pri.sld.cu
ISSN: 1990-7990

Facultad de Ciencias Médicas

"Dr. Ernesto Guevara de la Serna"

Pinar del Río

HIPERLAXITUD ARTICULAR EN CONSULTA DE GENÉTICA CLÍNICA PROVINCIAL DE PINAR DEL RÍODURANTE EL 2005

Helen Abascal González (1), Yanet González Delgado (2), María Julia Fuentes Camargo (3), Reinaldo García Menéndez (4)

1. Estudiante de quinto año de Medicina.
2. Estudiante de quinto año de Medicina.
3. Especialista en Genética Clínica. Profesora Auxiliar.
4. Especialista en Genética Clínica. Profesor Asistente.

RESUMEN

Se realizó un estudio retroprospectivo y descriptivo básicamente, se emplea información estadística de la base de datos de la Consulta de Genética Clínica Provincial de Pinar del Río. Se trabajó con una muestra de 569 pacientes, de los cuales 87 presentaban Hiperlaxitud Articular, que asistieron por primera vez durante el año 2005, esta recopilación y tabulación de información permitió conocer la frecuencia de la Hiperlaxitud Articular en la Consulta de Genética, la cual es de un 15.3 %, determinando que el 70 % estaba asociado a síndromes genéticos, siendo el Síndrome Elhers Danlos el más frecuente con este signo, teniendo una frecuencia de un 40.2 %.

ABSTRACT

"Joint hiperlaxity at the Provincial Clinical Genetics Office in Pinar del Río during 2005".

A retrospective and basically descriptive study was performed using statistical information from data collected at the Provincial Clinical Genetics Office in Pinar del Río. A sample of 569 patients was taken; of this total 37 presented joint hyperlaxity. They attended the office for the first time during 2005; gathering and tabulating the information allowed to control the frequency of joint hyperlaxity in Genetics Office (15.5%), determining that 70% was associated with genetic syndromes, prevailing Elthers Danlos with this sign and a frequency of 40.2%.

INTRODUCCIÓN

La Hiperlaxitud Articular (H.A.) es uno de los motivos de consulta más frecuentes en Genética Clínica. Este signo se encuentra presente en un gran número de síndromes que se acompañan de graves afecciones (1,2). Establecer un adecuado diagnóstico diferencial es imprescindible para determinar el pronóstico de estos pacientes. Entre los síndromes asociados a la H.A. se encuentran el Síndrome Elhers Danlos (ED), del que se han descrito 11 tipos reconocidos internacionalmente (1,3), y es el más frecuente de los reportados con este signo. También se encuentran asociados a este signo el Síndrome de Down, el Síndrome de Marfan, la Neurofibromatosis tipo I y el Síndrome Frágil X. (1,2,3).

No existe reporte acerca de la frecuencia con que aparecen estos síndromes genéticos en consulta, relacionados con la H.A. y motivados por conocerla y poder establecer la importancia de que los médicos en general tengan un mayor conocimiento del signo y remitan oportunamente a consulta los casos, hemos realizado nuestro trabajo.

Síndrome de Hiperlaxitud Articular

Las proteínas de los tejidos conectivos le dan al organismo su fortaleza y resistencia intrínseca. Cuando están formadas de manera diferente, los resultados se notan principalmente en las partes móviles del cuerpo (las articulaciones, los músculos, los tendones, los cartílagos, los ligamentos) que son más laxos y más frágiles de lo que sería normal. El resultado es la hiperlaxitud articular que conlleva la vulnerabilidad a los efectos de las lesiones. (1,2,3)

¿Qué es la Hiperlaxitud Articular (H.A.)?

La Hiperlaxitud Articular es un aumento exagerado de la movilidad de las articulaciones. Éste es un problema muy frecuente, afecta a más del 10% de la población mundial. Estas personas son extremadamente ágiles de niños, algunos con los años se convierten en grandes gimnastas, bailarines e incluso trabajan en el circo como contorsionistas, frecuentemente tienen que retirarse de estas actividades por lesiones repetitivas y otros problemas de salud que necesitan atención. (1, 2,3) Aunque los síntomas son muy variados y no todos presentan el mismo grado de afectación, el dolor articular y/o muscular suele ser el síntoma más relevante. (1,4,5)

Probablemente sería correcto referirnos a Síndromes de Hiperlaxitud Articular, (en plural), para una familia de condiciones relacionadas genéticamente que difieren no

solamente en la proteína afectada, sino también en el grado de afectación. Así en un extremo del espectro, tendríamos enfermedades con complicaciones potencialmente serias como el Síndrome de Marfan o el Síndrome de Ehlers-Danlos tipo Vascular (denominado anteriormente tipo IV), y en el otro extremo tendríamos a lo que actualmente se denomina, en base a la evidencia, Síndrome de Hiperlaxitud Articular y el Ehlers-Danlos tipo Hiperlaxitud. (1,2,6,7

El Síndrome de Hiperlaxitud Articular es "una enfermedad invisible", pero a menudo el dolor severo y la limitación funcional acompañan día a día. Debido a que los tejidos conectivos son muy frágiles, la probabilidad de padecer cualquier tipo de lesión (luxaciones, fracturas, esguinces, tendinitis...) aumenta, incluso cuando realizamos las actividades más suaves de la vida diaria.. Actividades cotidianas como bañarse, subir y bajar escaleras, escribir, utilizar el ordenador, la preparación de las comidas, especialmente cortar vegetales, manejar sartenes... pueden resultar difíciles en aquellos que presentan un mayor grado de afectación. (1,2,8)

Un aspecto que no suele tenerse en cuenta en las consultas médicas y que contribuye al infradiagnóstico de la enfermedad es que con la edad, la hiperlaxitud disminuye pero los síntomas y otras complicaciones resultantes de la hiperlaxitud suelen aumentar. Entre estas complicaciones podemos destacar la osteoartritis secundaria, la osteoporosis con las fracturas resultantes, y la pérdida del equilibrio, particularmente en personas mayores, que provocará caídas.. (1) Algunos especialistas opinan que incluso si una sola articulación hiperlaxa causa dolor o inestabilidad, el diagnóstico debe seguir siendo Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA).Otro error común es considerar que los síntomas aparecen en la infancia, lo cierto es que son muchos los afectados que han manifestado sus síntomas en la adolescencia y/o en la edad adulta, pudiendo llevar hasta entonces una vida normal. (2,9,10)

Algunas personas tienen problemas de los cartílagos y pueden nacer con displasia de caderas, escoliosis, pecho hundido o costillas prominentes. Es frecuente el bruxismo, mala mordida, el crujido y dolor de las articulaciones témporo-mandibulares, incluso, a veces, con luxación de la mandíbula. La mala calidad de los tejidos hace que se gasten más rápido (artrosis y osteoporosis), se rompan (hernias, desgarros musculares, alteraciones de los discos de la columna), o se dilaten (quistes de todo tipo, várices, divertículos y aneurismas arteriales). Las escleras son transparentes, como la piel, por debilidad del colágeno y se ven celestes (escleras azules). Es un importante signo para el diagnóstico. (1)

Tratamiento

No existe un tratamiento definitivo, por ahora, ya que se trata de un problema genético. Es posible prevenir complicaciones, que a veces pueden ser graves. Se puede disminuir el dolor articular y la tendencia a lesiones repetitivas. Se logra tranquilizar al enfermo y a la familia, al explicarles la naturaleza de sus problemas. Es necesario que sepan que esta es una condición benigna,

relativamente común. Las mujeres son más hipermovibles que los hombres y los niños más que los adultos, ya que esta condición disminuye con la edad.

Prevención

Es muy importante evitar extender las articulaciones hipermovibles. Evitar especialmente la extensión o flexión exagerada de muñecas y pequeñas articulaciones de los dedos. Es mejor evitar los deportes de contacto como el fútbol, voleibol, karate, gimnasia olímpica o ballet. ya que tienden a producir esguinces y problemas, como la artrosis precoz, por la extensión excesiva de las articulaciones hipermovibles. Es importante evaluar las condiciones de trabajo, para prevenir problemas como túnel carpiano, esguinces, tendinitis, bursitis, subluxaciones, etc. Una buena medida es tomar períodos cortos de reposo y no permanecer por horas en un mismo trabajo sin cambiar de posición. Los escolares no deben cargar mochilas pesadas, lo que es causa frecuente de lumbago. (1,4)

Los niños son por lo general más laxos que los adultos y es frecuente que tengan dolores de las articulaciones y de los huesos, incluyendo la columna (escoliosis). En ocasiones se les considera como "dolores del crecimiento". A veces ya a temprana edad presentan problemas de las caderas, columna, pies, rodillas, etc. Es importante no perder tiempo y llevarlos prontamente a un Reumatólogo Pediatra o a un Traumatólogo Infantil, especializados en el tema de la Hipermovilidad Articular, para corregir problemas que de lo contrario pueden dejar secuelas graves para toda la vida. (1,4)

SÍNDROMES MÁS FRECUENTES CON HIPERLAXITUD ARTICULAR

SÍNDROME DE ELHERS DANLOS

Originalmente descrita por Van Meekeren en 1862, esta condición se esclareció posteriormente por Elhers en 1901 y Danlos en 1902.

Según la literatura actualizada se han descrito 11 tipos de este síndrome, que tienen sus particularidades específicas que los diferencian unos de otros, aunque por lo general consisten en hiperextensibilidad de las articulaciones y de la piel, difícil cicatrización, mala dentina, y en ocasiones trastornos de la coagulación. La intensidad de estos signos está en dependencia del tipo que sea y del grado de afectación al paciente.

Etiología

Es un síndrome autosómico dominante con expresividad variable, aunque existen algunos tipos que tienen herencia autosómica recesiva como es el caso del tipo V, VI y X. (11)

SÍNDROME DE DOWN

Su descripción clínica por John Lagdon Down fue en 1866.

Consiste en hipotonía, rostro plano, fisuras palpebrales inclinadas, orejas pequeñas, hiperlaxitud articular, retraso mental, surco simiano en las manos y anomalías cardíacas como prolapso de las válvulas mitral y tricuspídea.

Etiología

Trisomía de todo o una gran parte del cromosoma 21. Los resultados combinados de una encuesta no seleccionada de 784 casos demostraron las siguientes frecuencias relativas de tipos de alteraciones cromosómicas, en particular para el Síndrome de Down:

- Trisomía completa del cromosoma 21 ..... 94%
- Trisomía 21/ mosaicismo normal ..... 2,4 %
- Casos de translocación (con igual aparición de translocaciones D/G y G/G ..... 3,3 %

(9,12)

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Existen 4 tipos de esta enfermedad, descritos hasta el momento, donde los tipos I y II son los más frecuentes.

De forma general consiste en huesos frágiles (llegan en muchísimas ocasiones a consulta por múltiples fracturas), esclera azul, hiperextensibilidad articular y sordera presenil.

Etiología

Puede ser autosómica dominante o recesiva, dependiendo del tipo que sea. La tipo I es dominante con marcada expresividad variable, al igual que la tipo II. Las mutaciones están en los genes del colágeno, por lo que este componente se va a ver afectado. (9,13)

SÍNDROME DE MARFAN

Descrito inicialmente como dolicostenomelia por Marfan, McKusick ha estudiado y reconocido ampliamente este trastorno como trastorno del tejido conectivo.

Consiste en alta talla, hiperlaxitud articular, aracnodactilia con hiperextensibilidad, subluxación del cristalino, dilatación aórtica, cifoescoliosis, y prolapso de la válvula mitral.

Etiología

Es un síndrome autosómico dominante con amplia expresividad variable. Las mutaciones en el gen (FBN1) de la fibrilina localizado en el cromosoma 15q21.1 son responsables del patrón de defecto observado en el síndrome de Marfan. (9,14)

SÍNDROME FRÁGIL X

(Síndrome de Martin-Bell.)

En 1943, Martin y Bell publicaron la primera fuente que confirmaba una forma de retraso mental ligada al sexo. En 1969, Lubs demostró la presencia de un lado frágil en el brazo largo del cromosoma X en varones afectados y algunas hembras portadoras de una familia. Consiste en retraso mental de moderado a severo, displasia leve del tejido conectivo, macro-orquidismo e hiperlaxitud articular, prognatismo, orejas grandes con cartílago blando y trastorno en la conducta .

Etiología

La herencia es ligada al sexo, el indicador en el cromosoma X es un lado frágil o un vacío incoloro en X q 27.3. Se caracteriza por tener mutaciones dinámicas. (9,15)

NEUROFIBROMATOSIS Tipo I

Von Recklinghause describió esta enfermedad en 1882. Se estima que afecta 1 de 3500 individuos. Se acompaña de hiperlaxitud articular, áreas de hiperpigmentación con manchas color café con leche, neurofibromas que son tumores benignos mientras no se localicen en el sistema nervioso central. Puede verse asociado a retraso mental y sordera.

Etiología

Es autosómica dominante con alta penetrancia pero con amplia expresividad variable. El gen (NF1) de la neurofibromatosis tipo I se localiza en la región pericentrométrica del brazo largo del cromosoma 17. El gen NF1 codifica una proteína llamada neurofibromina, la cual puede funcionar como supresora de tumores.

SÍNDROME DE SOTO

Se caracteriza por hiperlaxitud articular, gigantismo cerebral, crecimiento acelerado, edad ósea acelerada y retraso mental.

Etiología

No se ha descrito con certeza aún la forma en que se produce dicho síndrome se plantea hasta el momento que es esporádico. (, 9,10)

DISTROFIA MUSCULAR

Consiste en atrofia progresiva de los músculos esqueléticos simétricos, En todas las formas de distrofia muscular existe una pérdida de fuerza con incapacidad y deformidad progresivas, aunque cada tipo difiere en los grupos de músculos afectados, la edad de comienzo, la rapidez de evolución y el tipo de herencia genética.

Etiología

Dentro de las distrofias musculares hay algunas (las más importantes) ligadas al X como Duchenne, Becker y Emery-Dreifuss, así como otras formas mucho más raras. Se conoce en la actualidad que las distrofias de Duchenne y Becker son trastornos alélicos como resultado de mutaciones en el locus X p 21. (,9,10)

Como objetivo principal se pretende realizar un análisis de los casos nuevos vistos por Hiperlaxitud Articular (H.A) en la consulta de Genética Clínica Provincial durante el año 2005. Para ello es necesario precisar el total de pacientes remitidos a la consulta de Genética con H.A y determinar cuáles son los síndromes genéticos más frecuentes que llegaron a Genética Provincial, cuyo motivo de consulta resultó ser la H.A durante el año 2005.

MÉTODO

Se realizó una investigación retroprospectiva de todos los casos que llegaron a la Consulta del Centro Provincial de Genética Médica, remitidos de los municipios con motivo de consulta: Hiperlaxitud Articular (1 de enero – 31 de diciembre de 2005). Se llevó a cabo un análisis del libro de registro de casos vistos durante el año 2005, para poder determinar así la frecuencia que tiene este signo y su asociación con síndromes genéticos. Se hizo un análisis de las historias clínicas y se realizaron exámenes físicos con el genetista, así como exámenes complementarios de los pacientes para poder llegar a un diagnóstico clínico y conocer los síndromes que con más frecuencia se asocian a este signo. Se organizaron los resultados en cuadros y gráficos, y se analizaron en por ciento.

RESULTADOS

Después de haber analizado los casos vistos en consulta por H.A., encontramos varios pacientes con síndromes con afecciones importantes como el Síndrome de Elhers Danlos, que presenta con frecuencia malformaciones esqueléticas, luxaciones articulares y trastornos de la coagulación; la Neurofibromatosis tipo I, que se asocia con retraso mental, neurofibromas que afectan el esqueleto, articulaciones y sistema nervioso central; el Síndrome de Down, que puede cursar con cardiopatía y retraso mental, entre otras manifestaciones; el Síndrome Frágil X, que generalmente se presenta con un retraso mental de moderado a severo y la Osteogénesis Imperfecta, que se asocia con múltiples fracturas; todo lo cual nos demuestra la importancia de remitir a Consulta de Genética estos casos, que pueden llegar a la misma por presentar una hiperlaxitud articular asociada a otras manifestaciones clínicas, por lo que en los siguientes cuadros y gráficos se han representado los resultados obtenidos .

Cuadro # 1. Frecuencia de la H.A. en Consulta de Genética Provincial de Pinar del Río durante el año 2005.

Total de casos nuevos	569
Total de casos nuevos por Hiperlaxitud Articular	87
Porciento	15.3

Como se puede apreciar, la frecuencia que tiene la H.A. como motivo de consulta en el Centro Provincial de Genética Clínica es de 15.3 %. Esto no significa que sea la misma frecuencia en la población, ya que existen múltiples personas con este signo que no acuden nunca a consulta por no considerarlo de importancia, o por no acompañarse de otras manifestaciones.

Cuadro # 2. Frecuencia de la H.A. con Sindrome Genético asociado en Consulta de Genética Provincial de Pinar del Río durante el año 2004.

SÍNDROMES	CANTIDAD	PORCIENTO
Síndrome Elhers Danlos	35	40.2
Neurofibromatosis	12	13.8
Síndrome de Down	4	4.6
Síndrome de Frágil X	3	3.4
Síndrome de Marfán	3	3.4
Osteogénesis Imperfecta	2	2.3
Síndrome de Soto	1	1.2
Distrofia Muscular	1	1.2
Sin Sínd. Diagnosticado	26	29.9
Total	87	100

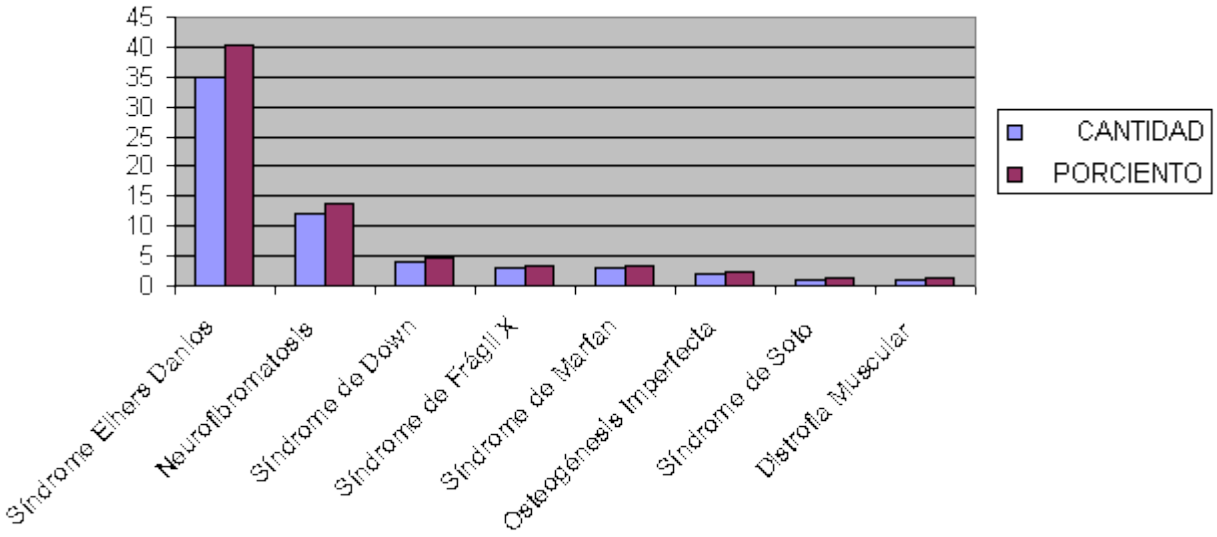

Gráfico1

En este cuadro quedan registrados los síndromes genéticos más frecuentes relacionados con H.A en la consulta, mediante la frecuencia de cada uno de ellos en particular, donde el síndrome más frecuente es el de Elhers Danlos con una frecuencia de 40.2 %, Un aspecto que no suele tenerse en cuenta en las consultas médicas y que contribuye al infradiagnóstico de la enfermedad, es que con la edad la hiperlaxitud disminuye, pero los síntomas y otras complicaciones resultantes de la hiperlaxitud suelen aumentar,por lo que consideramos que con las condiciones de la medicina familiar que se desarrolla en Cuba y el desarrollo de la Genética a nivel de la comunidad es lo que ha permitido realizar un mayor número de diagnósticos de Síndrome de Elhers Danlos con respecto a lo que se ha reportado en la bibliografía (3, 4, 9). En segundo lugar se encuentra la Neurofibromatosis Tipo I con un 12 %, y en tercer lugar el Síndrome de Down con 4.6 %.

Los resultados se han ajustado a los objetivos de esta investigación y no aparecen cuadros comparativos de categorías e indicadores relacionados con el tema porque no había ningún tipo de estudio precedente a este.

Se pudo constatar que la Hiperlaxitud Articular es un motivo de consulta frecuente en la Consulta Provincial de Genética de Pinar del Río, 15.3 % de los casos nuevos fueron remitidos durante el 2005.

Mediante el procesamiento de la información recopilada pudimos observar que los síndromes más frecuentes en la Consulta de Genética Provincial durante el año 2005 fueron el Elhers Danlos con un 40.2 %, seguido de la Neurofibromatosis con un 13.8 %, y el Down con un 4.6 %, y que solo el 29.9% de los casos vistos con

Hiperlaxitud Articular no presentaban síndromes genéticos diagnosticados hasta el momento.

RECOMENDACIONES

- Retomar los resultados de esta investigación y hacerlos extensivos a todos los profesionales de la salud, en especial a los médicos, para que remitan oportunamente dichos casos a la consulta de los Centros Municipales de Desarrollo de la Genética y a los especialistas en Genética Clínica.

- Ampliar en los médicos el conocimiento de la Hiperlaxitud Articular, especialmente de los síndromes genéticos, que pueden acompañar a este signo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hiperlaxitud Articular:

http://www.reumatologia-dr-bravo.cl/para%20pacientes/Sindhiplaxartb.htm 2005

2 http://www.institutferran.org/hiperlaxitud.htm

3 http://sap.org.ar/archivos/2001/arch01_2/105.pdf

4 Cassidy JT, Petty RE. Texbook of Pediatric Rheumatology. W B Saunders Company, 4ta Ed., 2001.

5 De Cunto CL, Moroldo MB, Liberatore DI y col: Hiperlaxitud Articular: estimación de su prevalencia en niños de edad escolar. Arch.arg.pediatr 2001;99:105- 109.

6 Lyons, K. Jones. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformations. 10ma Edición. 2000. Páginas 8, 482, 472, 486, 150 y 508. 2006.

7 Mosby. Diccionario de Medicina Océano. 4ta Edición. 1996. Página 208. 2005.

8 Mueller, R., Young, I.. Emery's Genética Médica. 10ma Edición,2000. Páginas 246-248 y 256-258.2005.

9 Rimoin, D. L., Connor, J. M.. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. 4ta Edición, 2002. Volumen 3. Página 3266.

10 Elehers-Danlos:

www.newroad.com.ar/contorsion/8.html 2001.

11 Síndrome de Down:

http://www.altavista.com/web/results?iSindrome de Down 2005.

12 Osteogénesis imperfecta:

http://www.altavista.com/web/results? Osteogenesis+imperfecta

13 Síndrome de Marfan:

http://www.altavista.com/web/results?Sindrome de Marfan 2005.

14 Frágil X: *http://www.altavista.com/web/results? fragil+X 2005.*

15 Neurofibromatosis:

http://www.altavista.com/web/results? neurofibromatosis 2006.

Recibido: 7 de Junio de2006

Aprobado: 7 de Septiembre de 2006