



# **ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO**

## **FACULTAD DE SALUD PÚBLICA**

### **CARRERA DE MEDICINA**

#### **“SINDROME DE EHELERS DANLOS”**

#### **TRABAJO DE TITULACIÓN**

**TIPO:** Análisis de casos

Presentando para optar el grado académico de:

### **MÉDICO GENERAL**

**AUTOR:** KEVIN ELIAS ALBUJA DELGADO

**DIRECTOR:** Dr. Néstor Arias Zúñiga

Riobamba – Ecuador

2019

**2019, Kevin Elias Albuja Delgado**

Se autoriza la reproducción total o parcial, con fines académicos, por cualquier medio o procedimiento, incluyendo la cita bibliográfica del documento, siempre y cuando se reconozca el Derecho de Autor.

Yo, KEVIN ELIAS ALBUJA DELGADO, certifico que el presente trabajo de titulación es de mi autoría y los resultados del mismo son auténticos. Los textos en el documento que provienen de otras fuentes están debidamente citados y referenciados.

Como autor asumo la responsabilidad legal y académica de los contenidos de este trabajo de titulación; El patrimonio intelectual pertenece a la Escuela Superior Politécnica de Chimborazo.

Kevin Elias Albuja Delgado

0850056938

**ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO**

**FACULTAD DE SALUD PÚBLICA.**

**CARRERA DE MEDICINA**

**CERTIFICACIÓN:**

El tribunal de trabajo de titulación certifica que:

El **Trabajo de Titulación modalidad Análisis de Casos**, titulado “SINDROME DE EHLERS DANLOS”, de responsabilidad del señor estudiante KEVIN ELIAS ALBUJA DELGADO

Ha sido minuciosamente revisado por los Miembros del Tribunal del trabajo de titulación. El mismo que cumple con los requisitos científicos, técnicos, legales, en tal virtud de Tribunal Autoriza su presentación.

Dr. Carlos Leyva Proenza

**PRESIDENTE DEL TRIBUNAL**

\_\_\_\_\_

FIRMA

\_\_\_\_\_

FECHA

Dr. Néstor Arias Zúñiga.

**DIRECTOR DEL TRABAJO DE  
TITULACIÓN**

\_\_\_\_\_

FIRMA

\_\_\_\_\_

FECHA

Dra. Izaida Montero López.

**MIEMBRO DEL TRIBUNAL**

\_\_\_\_\_

FIRMA

\_\_\_\_\_

FECHA

## **DEDICATORIA**

Con mucho amor, cariño y paciencia este trabajo va dedicado a Dios, mis padres, mis tíos maternos, por ser la fuerza y el motor que han impulsado a ser este hombre que el día de hoy soy y gracias aquello estoy a punto de culminar una meta, un sueño, que desde niño lo quería.

Kevin Elias Albuja Delgado

## **AGRADECIMIENTO**

Me hacen falta las palabras para agradecer a Dios por permitirme culminar con esta meta, por lo Grande y Misericordioso que ha sido conmigo, por lo bueno y lo malo que ha pasado en el curso de esta carrera, a mi abuelita Bechita que desde el cielo siempre estuvo conmigo, por su nobleza y buenos sentimientos que siempre me motivaron a llegar a donde estoy, a mis padres que siempre estuvieron ahí apoyándome con mis altos y bajos en la universidad, cuando me sentía super mal porque las cosas no salían como yo las esperaba, por sus buenos consejos que nunca faltaron, a mi hermano que siempre estuvo ahí cuando lo necesitaba, a mi tío Efrén Delgado de quien he aprendido mucho y sigo aprendiendo de él además que siempre me ha impulsado a ser mejor cada día, mi tía Inés Delgado que siempre estuvo ahí dándome la mano y un buen consejo nunca faltó, mi abuelita Maru que pese a su distancia nunca dejó de estar pendiente de mí, a mi novia Ximena Zabala una compañera que me acompaña casi media carrera, me faltan palabras para seguir agradeciendo a muchas otras personas que fueron parte de mi formación y lo único que puedo decir es, gracias, aunque aquí no termina todo esto es una pausa para coger impulso y seguir, ahora lo que se viene es el Posgrado y me gustaría que sigan formando parte de mi vida.

Kevin Elias ALbuja Delgado

## TABLA DE CONTENIDO

RESUMEN.....	xii
ABSTRAC.....	xiii
CAPITULO I.	
1. INTRODUCCIÓN .....	1
1.1. Definición .....	2
1.2. Incidencia.....	3
1.3. Etiología .....	3
1.4. Genética.....	4
1.5. Manifestaciones clínicas generales.....	5
1.5.1. <i>Piel excesivamente elástica y fragilidad de la misma</i> .....	5
1.5.2. <i>Hipermovilidad articular</i> .....	6
1.5.3. <i>Anormalidades de la caja torácica</i> .....	6
1.5.4. <i>Deformidades raquídeas</i> .....	7
1.5.5. <i>Otras posibles anomalías esqueléticas</i> .....	7
1.5.6. <i>Tumores de piel</i> .....	7
1.5.7. <i>Manifestaciones hemorrágicas</i> .....	8
1.5.8. <i>Alteración ocular</i> .....	8
1.5.9. <i>Embarazo y parto</i> .....	8
1.5.10. <i>Alteraciones psicológicas</i> .....	9
1.5.11. <i>Trastornos del neurodesarrollo y psiquiátricos</i> .....	9
1.6. Manifestaciones clínicas específicas.....	10
1.6.1. <i>Tipo Clásico</i> .....	10
1.6.2. <i>Tipo cardiovalvular</i> .....	10
1.6.3. <i>Tipo vascular</i> .....	10
1.6.4. <i>Tipo de hipermovilidad</i> .....	11

1.6.5.	<i>Tipo Artrocalasia</i> .....	11
1.6.6.	<i>Tipo dermatosparaxis</i> .....	12
1.6.7.	<i>Tipo cifoescoliosis</i> .....	12
1.6.8.	<i>Síndrome de córnea frágil</i> .....	12
1.6.9.	<i>El tipo espondilodisplásico</i> .....	13
1.6.10.	<i>El tipo musculocontractural</i> .....	13
1.6.11.	<i>El tipo miopático</i> .....	13
1.6.12.	<i>Tipo periodontal</i> .....	13
1.7.	<b>Criterios diagnóstico</b> .....	14
1.8.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Vascular</b> .....	15
1.9.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Cifoescoliosis</b> .....	15
1.10.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasia</b> .....	16
1.11.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Dermatosparaxis</b> .....	17
1.12.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Cardíaco – Valvular</b> .....	17
1.13.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Cornea Quebradiza</b> .....	18
1.14.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Espondilodisplásico</b> .....	18
1.15.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Musculocontractural</b> .....	19
1.16.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Miopático</b> .....	19
1.17.	<b>Síndrome de Ehlers Danlos tipo Periodontal</b> .....	20
1.18.	<b>Diagnóstico</b> .....	20
1.18.1.	<i>Criterios de hiperlaxitud articular</i> .....	21
1.18.2.	<i>Fragilidad de los tejidos</i> .....	21
1.18.3.	<i>Criterios de hiperextensión de la piel</i> .....	21
1.19.	<b>Tratamiento</b> .....	22
1.20.	<b>Tratamiento general</b> .....	22
1.21.	<b>Tratamiento específico</b> .....	23

## CAPITULO II24



<b>2.</b>	<b>PROCEDIMIENTO METODOLÓGICO .....</b>	<b>24</b>
2.1.	Anamnesis .....	24
2.2.	Motivo de consulta .....	24
2.3.	Enfermedad actual .....	25
2.4.	Revisión actual de sistemas.....	25
2.5.	Antecedentes personales patológicos .....	25
2.5.1	<i>Antecedentes prenatales</i> .....	25
2.5.2	<i>Antecedentes natales</i> .....	26
2.5.3	<i>Antecedentes posnatales</i> .....	26
2.5.4	<i>Quirúrgicos</i> .....	26
2.5.5	<i>Alergias</i> .....	26
2.6.	Transfusionales.....	27
2.7.	Traumáticos .....	27
2.8.	Antecedentes socioeconómicos .....	27
2.9.	Desarrollo psicomotor .....	27
2.10.	Hábitos .....	28
2.11.	Examen físico general .....	29
2.11.1.	<i>Marcha</i> .....	29
2.11.2	<i>Biotipo</i> .....	29
2.11.3.	<i>Actitud</i> .....	29
2.11.4.	<i>Fascies</i> .....	29
2.11.5.	<i>Signos vitales</i> .....	29
2.11.6.	<i>Medidas antropométricas</i> .....	29
2.11.7.	<i>Piel y faneras (pelos y uñas)</i> .....	30
2.11.8.	<i>Tejido celular subcutáneo y panículo adiposo</i> .....	30
2.12.	Examen físico regional.....	30
2.13.	Examen físico por sistemas.....	32
2.14.	Agrupación sindrómica.....	33

2.15.	Diagnóstico presuntivo.....	34
2.16.	Diagnostico diferencial.....	34
2.17.	Familiograma.....	35

### **CAPITULO III**

3.	HALLAZGOS .....	36
3.1	Pediatría .....	36
3.2	Urología.....	38
3.3	Pediatría.....	40
3.4	Cardiología Pediátrica .....	40
3.5	Pediatría .....	41
3.6	Examen de genética.....	41
3.7	Exámenes de laboratorio .....	41
3.8	Exámenes de imagen .....	44
3.9	Diagnostico definitivo.....	47
3.10	Discusión .....	47

CONCLUSIONES.....	51
-------------------	----

RECOMENDACIONES.....	52
----------------------	----

### **BIBLIOGRAFÍA**

## ÍNDICE DE TABLAS

<b>Tabla 1-1:</b> Síndrome de Ehlers Danlos.....	4
<b>Tabla 2-1:</b> Tipo de Síndrome de Ehlers Danlos .....	5

## **ÍNDICE DE ANEXOS**

**Anexo A** Imágenes del paciente

**Anexo B** Atención al recién nacido

**Anexo C** Esquema de vacunas

**Anexo D** Exámenes de imagen

**Anexo E** Exámenes de laboratorio

**Anexo F** Protocolo Operatorio

## RESUMEN

En la presente investigación se realiza seguimiento de un paciente ecuatoriano atendido en el Hospital José María Velasco Ibarra, masculino, lactante mayor, 3 años de edad, reside en la Ciudad del Tena, sin antecedentes familiares de importancia, portador de múltiples características como: hipermovilidad poliarticular, fragilidad tisular manifiesta por equimosis con facilidad e hiperelasticidad de la piel, a más de manifestaciones cardíacas como soplo protomesositolico Grado III/VI. El paciente al presentar manifestaciones clínicas de colagenopatía, se realiza examen genético para confirmar y verificar tipo de SED. Al corroborar el diagnóstico de Síndrome de Ehler Danlos tipo Artrocalasia se inicia tratamiento acorde a la edad, con ácido fólico y fisioterapia motora. En la actualidad es manejado por equipo médico multidisciplinario quienes valoran periódicamente a paciente. Para concluir Paciente presenta criterios positivos para SED pero no presenta criterios clínicos para ser tipo Artrocalasia lo más probable es de que se trate de una nueva mutación por lo que es necesario realizar investigaciones del mismo para conocer el pronóstico y tratamiento, el manejo actual es llevado acorde la literatura y evidencia científica, se sugiere continuar seguimiento del caso.

**Palabras claves:** <SÍNDROME DE EHLERS DANLOS>, <ARTROCALASIA>, <HIPERLAXITUD>, <HIPERELASTICIDAD>, <FRAGILIDAD CUTANEA>

## **ABSTRAC**

The present investigation is focused on an ecuadorian patient who is continuously monitored and treated at Jose Maria Velasco Ibarra Hospital, male, older infant, 3 years old, live in Tena city, without significant family history, multiple characteristics carrier such as: hypermobility polyarticular, tissue fragility manifested by ecchymosis with ease and excessive skin stretch, in addition to cardiac manifestations such as protomesositol murmur grade III/VI. The patient also has collagen pathology clinical manifestations, a genetic test is performed in order to confirm and verify the EDS type. Upon diagnosis confirmation on Ehlers Danlos syndrome type Arthrocalasia, age –appropriate treatment with folic acid and motor physiotherapy is initiated. Currently, it is controlled by a multidisciplinary medical team who periodically assess the patient. To conclude the patient has positive criteria for EDS but does not present clinical criteria to be an Arthrocalasia type, it is most likely a new mutation, so it is necessary to carry out more research on this medicine field to understand and know the prognosis and give a better treatment, the current management is based on literature and scientific evidence, it is suggested to continue monitoring this case.

Keywords: < EHLERS DANLOS SYNDROME >, < ARTHROCALASIA >, < JOINT HYPERMOBILITY >, < EXCESSIVE SKIN STRETCH >, < SKIN FRAGILITY >.

## CAPITULO I

### 1. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Ehlers Danlos se pone de manifiesto por primera vez desde el año 1682 el cual es observado por Job Von Meekeren médico cirujano, posterior a esto en 1891 el Dr. N. Tschmogobow identifica que las múltiples características clínicas de estas personas eran debido a una alteración en el tejido conectivo. En 1899 Edward Ehlers reconoce el caso de un paciente que presenta hiperlaxitud articular, problemas ortopédicos, piel hiperextensión, lesiones pigmentadas sobre prominencias óseas probablemente debido a traumatismos mínimos y tendencia importante a trastornos hemorrágicos. Años más tarde, Henri Alexandre Danlos registra un caso similar y afirma que las lesiones que se presentan sobre las prominencias óseas eran postraumáticas. Frederich Parkes-Weber propone el nombre de Síndrome de Ehler Danlos para designar esta patología, nombre que fue aceptado por la Sociedad Británica de Dermatología. (EDS TYPES 2016, p. 1)

El Síndrome de Ehlers Danlos es un grupo de patologías hereditarias que afectan principalmente al tejido conectivo el cual se caracteriza esencialmente por hiperlaxitud articular, ensanchamiento de la piel además de debilidad de los tejidos. (De Paepe y Malfait 2012)

En la actualidad se clasifica en 12 tipos (clásico, hiperlaxo, valvular cardíaco, vascular, espondilodisplásico, musculocontractural, cifoescoliosis, cornea frágil, miopático, periodontal, artrocalasia y dermatosparaxis) (Malfait et al. 2017)

Existen múltiples complicaciones entre ellas anomalías cardíacas como arritmias, anomalías valvulares, disección o roturas arteriales, entre otros neumotórax espontáneo, rotura intestinal, infertilidad, trastornos hemorrágicos y muerte súbita en jóvenes. (Malfait et al. 2017)

El tejido conectivo es la estructura que proporciona sostén y resistencia a los tejidos, compuesta de proteínas, proteoglicanos, colágeno, glicoproteínas. El colágeno representa el 50 al 90% del

peso neto de huesos y cartílagos y el 25% aproximadamente lo constituyen las proteínas. (Pantoja Zarza, Díez Morrondo y Alexis 2014)

La producción de colágeno es un proceso muy complejo que puede verse alterada por errores genéticos que afectan en mayor proporción a genes del colágeno estructural o enzimas encargadas de su síntesis. Los tejidos con mayor proporción de colágeno como lo es la piel, ligamentos y articulaciones son los que se ven afectados con mayor frecuencia en las distintas formas del síndrome de Ehlers Danlos.(Pessler 2018)

Las fibras de colágeno que son anormales no presentan la adecuada fuerza tensil necesaria, por lo que, la piel se vuelve hiperextensible, las articulaciones hipermoviles y los tejidos con mayor frecuencia se vuelven más frágiles, este defecto en el tejido conjuntivo puede llegar a ocasionar complicaciones más graves como rotura del colon y de vasos de gran calibre sobre todo arterias, rotura de córnea y desprendimiento de retina, hendidura palpebral anti mongólica y hernia diafragmática (Cotran, Collins y Kumar 1999, p. 12)

En la actualidad aproximadamente un 10 % de la población joven – adulta es hiperlaxa, siendo más frecuente en las mujeres, por lo que es importante reconocer y diferenciar el síndrome de hiperlaxitud articular, que se presenta en una menor proporción en las personas hiperlaxas, del síndrome de Ehlers Danlos. La hiperlaxitud o hipermovilidad articular hace mención al aumento exagerado del movimiento de las articulaciones, cuando genera síntomas constituye el síndrome de hiperlaxitud articular, por lo general no afecta solo las articulaciones, sino también a tendones, ciertos órganos, debido a la debilidad tisular existen alteraciones cutáneas, articulares, mialgias, artralgias, subluxaciones y tendinitis recurrente, el dolor en muchas ocasiones se vuelve crónico e incapacitante y puede asociarse fatiga, el diagnóstico diferencial se puede hacer con Síndrome de Ehlers Danlos, Síndrome de Marfan, Síndrome de Down, Síndrome Frágil X y Neurofibromatosis. (Cotran, Collins y Kumar 1999, p. 12) (NIH 2016, p. 2) (Beighton et al. 1988)

### **1.1. Definición**

El Síndrome de Ehlers Danlos es un grupo heterogéneo de patologías hereditarias debida a trastorno principalmente en el colágeno y en formas raras afecta otro tipo de genes, se caracteriza por piel hiperextensible, fragilidad tisular y articulaciones hipermóviles, el diagnóstico es clínico y genético, su tratamiento es sintomático. (Cotran, Collins y Kumar 1999, p. 7)



## 1.2. Incidencia

La incidencia a nivel mundial del síndrome de Ehlers Danlos es de aproximadamente 1 por cada 5000 nacidos vivos, observándose más frecuente en mujeres y raza negra, siendo el más común el tipo hipermovil y el clásico los cuales abarcan aproximadamente un 90 % de los casos, el de tipo vascular es el más grave teniendo una ocurrencia de aproximadamente 2 a 3 pacientes por cada millón de habitantes. (Cotran, Collins y Kumar 1999, p. 7)

## 1.3. Etiología

El Síndrome de Ehlers Danlos es causado por alteraciones hereditarias en la estructura del colágeno o defectos en las enzimas encargadas de su síntesis, existen combinaciones de por lo menos 25 tipo de colágenos en los huesos, piel, encías, tendones, cartílagos, cornea, cuerpo ocular, membranas basales, vasos sanguíneos y órganos de apoyo de órganos internos, las cadenas de colágeno van unidas de tres en tres y constituyen hebras fuertes, fibrillas, la estructura de esta es más alterada y dispersa, por lo que, empeora la resistencia tisular

(Cotran, Collins y Kumar 1999, p. 7)

Existen diversos tipos de fibras de colágeno como por ejemplo las fibras grandes de colágeno estriada aquellas que proveen resistencia, estiramiento y tensión; las fibras pequeñas provee a los tejidos resistencia a la tensión intermitente; aquellas fibras pequeñas que se encuentran en la médula ósea, vasos sanguíneos, tejido linfoide, músculo liso, pulmones, y nervios son las que le proveen sostén estructural para las células encargadas de estos distintos órganos; las de tipo laminar brindan sostén además de filtración; las fibrillas delgadas son aquellas que modulan propiedades biomecánicas de la fibra; las fibrillas delgadas reticuladas aquellas que se encuentran rodeando los nervios y vasos sanguíneos precisa el condrocito a la matriz y se une a las fibras de colágeno tipo I; las fibrillas cortas estriadas se encuentran en la membrana basal de la piel lo que afianza la adherencia de la lámina basal al tejido conectivo; redes hexagonales se encuentran en el endotelio y permiten que las células endoteliales se puedan mover durante la angiogénesis; fibrillas matriciales delgadas y cortas se localizan en el vítreo y la córnea del ojo permiten la estabilización de las redes de fibras de colágenos tipo II debido a la interacción con proteoglucanos; redes hexagonales delimitadas al cartílago que se encuentre en proceso de mineralización y permiten el proceso de la mineralización ósea, lo que es necesario para la organización de los colágenos tipo II, IX y XI al interior del cartílago; fibras relacionadas con

fibrillas de colágeno tipo II son necesarias para la adherencia a la matriz cartilaginosa. (Eric H Kraut 2016)

La mayor parte del Síndrome de Ehlers Danlos está vinculado a una transformación de un gen que está en relación con alguna proteína o enzima necesaria para la formación de colágeno o alguna proteína al que altere la función del colágeno.

**Tabla 1-1:** Gen afectado en el Síndrome de Ehlers Danlos

Tipo de SED	Gen afectado	Localización	Producto génico
Clásico grave	COL5A1	9q34.3	Colágeno tipo V
	COL5A2	2q32.2	Colágeno tipo V
	COL1A1	17q21.33	Colágeno tipo I
Clásico leve	TNXB	6p22.33 p21.32	Tenascin xb
Valvular cardiaco	COL1A2	7q21.3	Colágeno tipo I
Vascular	COL3A1	2q32.2	Colágeno tipo III
	COL1A1	17q21.33	Colágeno tipo I
Arthrochalasia	COL1A1	17q21.23	Colágeno tipo I
	COL1A2	7q21.3	Colágeno tipo I
Dermatosparaxis	ADAMTS2	5q35.3	ADAMTS-2
Cifoescoliosis	PLOD1	1p36.22	Lisil hidroxilasa 1
	FKBP14		FKBP22
Síndrome de córnea frágil	ZNF469	16q24	ZNF469
	PRDM5	4q27	PRDM5
Espondilodisplásico	B4GALT7	5q35.3	Galactosil transferasa I
	B3GALT6	1p36.33	Galactosil transferasa ZIP13
	SLC39A13	11p11.2	
Musculocontractural	CHST14	15q15.1	Dermatan-4 sulfotransferasa-1
	DSE	6q22.1	Dermatan sulfato epimerasa
Miopática	COL121	6q13-q14	Colágeno tipo XII
periodontal	C1R	12P13.31	C1r
	C1S		C1s

Fuente:(Cotran, Collins y Kumar 1999, p. 7)

#### 1.4. Genética

Las formas de presentación de herencia de los diversos tipos de síndrome de Ehlers Danlos varían según la afectación del gen.

- Autosómica dominante: El tipo clásico, hipermovil, periodontitis, vascular, artrocalasia, en ciertos casos se ha visto de tipo miopático.
- Autosómica recesiva: dermatosparaxis, cifoescoliosis, cardiaco vascular, espondilodisplásico, córnea frágil, musculocontractural y miopático.

Existen nuevas mutaciones muy poco conocidas actualmente como tipo clásico hipermovil familiar, asociado a heteropatía periventricular nodular y ligado al cromosoma X. (Larrarte, Martín y Alejo [sin fecha])

**Tabla 2-1:** Patro de herencia del Síndrome de Ehlers Danlos

Tipo de Síndrome de Ehlers Danlos	Patrón de herencia
Clásico	Autosómico dominante
Hipermovil	Autosómico dominante
Vascular	Autosómico dominante
Cifoescoliosis	Autosómico recesivo
Artrocalasia	Autosómico dominante
Dermatosparaxis	Autosómico recesivo
Cardíaco vascular	Autosómico recesivo
Espondilodisplásico	Autosómico recesivo
Cardíaco vascular	Autosómico recesivo
Cornea frágil	Autosómico recesivo
Musculo contractural	Autosómico recesivo
Miopático	Autosómico recesivo - dominante
Periodontal	Autosómico dominante
Ligado al cromosoma X	Autosómico recesivo
Hiperlaxitud familiar	Autosómico dominante

Fuente: (Cotran, Collins y Kumar 1999, p. 7)

## 1.5. Manifestaciones clínicas generales

Habitualmente la patología es diagnosticada en edades tempranas de la vida (niños pequeños, preescolares y escolares), las características que con mayor frecuencia llaman la atención de los padres es el aplazamiento de la bipedestación y sedestación, hiperlaxitud articular, fragilidad en el tejido conectivo y excesiva elasticidad de la piel. (Domínguez Rodríguez 2016) (NORD 2016) (Malfait, Wenstrup y De Paepe 2010)

Los niños con SED suelen presentar una constitución normal, hasta el momento no hay reportes de caso en los que se pueda evidenciar trastornos en la talla. El motivo de consulta e ingreso a las unidades de salud en los pacientes que presentan este síndrome son: enfermedades neurológicas, respiratorias, hemorrágicas, dermatológicas.

### 1.5.1. Piel excesivamente elástica y fragilidad de la misma

La piel en este síndrome es hiperelástica (estiramiento diversos centímetros para retornar a su posición inicial después de soltarla).

Las lesiones en la piel (codos, rodillas y piernas) que se presentan producto de la deambulaci3n en sus primeros pasos son motivos de admiraci3n en los padres, ya que, estas lesiones son indoloras y el proceso de curaci3n es lento. Las cicatrices producto de estas lesiones en ciertos pacientes presentan aspecto papiraceo, en otros son delgadas, anchas, atr3ficas con frecuencia pigmentadas debido a la alteraci3n de los hematomas hipod3rmicos o intrad3rmicos (Dom3nguez Rodr3guez 2016) (NORD 2016) (Malfait, Wenstrup y De Paepe 2010)

### ***1.5.2. Hiper movilidad articular***

La excesiva movilidad de las articulaciones sobre todo las metacarpofalangicas y metatarsofalangicas son las caracter3sticas que con mayor frecuencia se presentan en esta enfermedad por lo habitual secundario a la gran laxitud articular generalizada. Para el diagnostico se puede utilizar el m3todo de Carter y Wilkinson, siendo positivo el diagnostico si se cumplen tres (3) o m3s de estos cinco (5) criterios:

1. Aposici3n del primer dedo de la mano (dedo pulgar) sobre la cara flexora del antebrazo
2. Hiperextensi3n del quinto dedo de la mano (meñique) superior a 90 grados
3. Codo excesivamente extendido a m3s de 10 (diez) grados.
4. Rodillas excesivamente extendidas superior a los 10 (diez) grados
5. Exagerado grado de movilidad con la dorso flexi3n del tobillo y eversi3n del pie

Es muy frecuente que los pacientes que presentan inestabilidad en los dedos puedan realizar actividades de rutina como escribir o conectar interruptores, la oscilaci3n de la rodilla y el tobillo son muy frecuentes.

### ***1.5.3. Anormalidades de la caja tor3cica***

Se puede encontrar con relativa frecuencia el estern3n deprimido, pudi3ndose ver las prominencias de una o algunas articulaciones condrocostales. En ciertos casos se puede visualizar un cuello extremadamente largo provocando la verticalizaci3n muy pronunciada de las primeras costilla en una radiograf3a de t3rax

#### ***1.5.4. Deformidades raquídeas***

Dentro de estas deformidades la principalmente observada en un gran número de subtipos de SED es la, escoliosis, observándola con mayor frecuencia en el SED tipo III y siendo más severa en el SED tipo IV.

Esta alteración parece estar relacionada a la incapacidad de los ligamentos espinales que se encuentran laxos para el soporte de un balance raquídeo ante la presencia de un rápido desarrollo longitudinal.

Es posible llevar a cabo la cirugía para la corrección de la deformidad teniendo en cuenta el mayor riesgo a hemorragias y hematomas y el posible efecto en el proceso de cicatrización de heridas.

#### ***1.5.5. Otras posibles anomalías esqueléticas***

La deformidad raquídea es una de las deformidades que con relativa frecuencia se puede encontrar, entre otras tenemos genu valgo, genu recurvatum, tibia vara, luxación congénita o recurrente de cadera, pie plano con poca frecuencia, estas alteraciones son frecuentes en pacientes que presenten una puntuación de 3 o más en escala Carter y Wilkinson y muy frecuentes en pacientes con puntuación 5.

No existe evidencia actual sobre el aumento de la incidencia de fracturas o falta de consolidación ósea, se ha observado cierto grado de artrosis en relación a la hipermovilidad y con mayor frecuencia osteoporosis generalizada.

#### ***1.5.6. Tumores de piel***

En la región de codos y rodillas existe la probabilidad de que aparezcan tumores en piel y tejido celular subcutáneo llamados pseudotumores moluscoide con tendencia a la calcificación, estos tumores miden entre 4 y 8 mm con una densidad homogénea calcificada y limitada por una zona

a manera de cascara, la patogenia de los mismos es desconocida. (NORD 2016) (Malfait, Wenstrup y De Paepe 2010)

### ***1.5.7. Manifestaciones hemorrágicas***

Según el orden de frecuencia ocuparía el tercer lugar, los trastornos más frecuentes son las equimosis y los hematomas subdermicos, se localizan sobre los puntos de presión tales como nudillos, codos o rotulas. (Domínguez Rodríguez 2016)

Existen hemorragias espontaneas que pueden requerir transfusiones sanguíneas. La tendencia hemorrágica es más frecuente en el SED tipo IV con reporte de casos sobre todo alteraciones plaquetarias sobre todo en la función de agregación plaquetaria, dando como resultados importantes sangrados tanto espontaneo como ante la presencia de pequeños traumas, se ha observado ciertos trastornos sanguíneos en los SED tipo III como pequeñas petequias y equimosis además de hemorragias mucosos con menor frecuencia. (Domínguez Rodríguez 2016)

### ***1.5.8. Alteración ocular***

A nivel de los parpados puede existir piel redundante y escleras de color azul, con menor frecuencia ectopia de cristalino, además se han reportado casos de miopía, hipermetropía y astigmatismo. Existen casos de SED que presentan cornea quebradiza.

### ***1.5.9. Embarazo y parto***

Se ha descrito un caso de hombro inestable además de parestesias en manos y brazos. La excesiva relaxina propia del canal del parto se puede traducir en dificultades para la deambulaci3n durante varias semanas después del parto por dolor sinfisario. Mayor tendencia a parto prematuro, rotura de membranas, hemorragia post parto y complicaciones de la anestesia durante la labor de parto.

El síndrome de Ehlers Danlos tipo vascular durante el embarazo puede ser muy riesgoso debido al alto riesgo de ruptura de la aorta o del útero entre otras complicaciones como desgarros perineales y rupturas arteriales. (Domínguez Rodríguez 2016) (Cotran, Collins y Kumar 1999)

### ***1.5.10. Alteraciones psicológicas***

Un tercio de estos pacientes presentan depresión, ansiedad y problemas interpersonales esto se debe en gran parte al dolor crónico, discapacidad, dificultad sexual y reproductiva. (Domínguez Rodríguez 2016) (Cotran, Collins y Kumar 1999)

### ***1.5.11. Trastornos del neurodesarrollo y psiquiátricos***

Es relativo observar que existen alteraciones de la coordinación motora y sensoriomotora, falta de equilibrio, dificultad de la escritura a mano, falta de equilibrio y control postural, esto se ha visto en niños que presenta trastorno del desarrollo de la coordinación. (Domínguez Rodríguez 2016) (Cotran, Collins y Kumar 1999)

Adib. Et al. Observo torpeza y coordinación inadecuada en 125 niños con Síndrome de Ehlers Danlos. Existen otros estudios que muestran la disminución de la propiocepción de las extremidades inferiores y las articulaciones interfalángicas de los dedos afectando principalmente las proximales. La alteración de la propiocepción contribuye a los trastornos de la habilidad gruesa.

Se ha visto que en el SED tipo III las personas presentan déficit de atención e hiperactividad, además de trastornos del habla, lenguaje y escritura.

Bulbena y colaboradores identificaron una elevada frecuencia de agorafobia, fobia y trastornos del pánico, además de que tienen una alta probabilidad de presentar trastorno de ansiedad.

Hershenfeld y colaboradores han observado una alta incidencia de depresión y ansiedad en un estudio con 106 pacientes con Síndrome de Ehlers Danlos.(Pantoja Zarza, Díez Morrondo y Alexis 2014)

## **1.6. Manifestaciones clínicas específicas**

### **1.6.1. Tipo Clásico**

Las características principales de este tipo de SED son piel excesivamente extensible, laxitud articular y fragilidad de vasos sanguíneos. Las cicatrices tornan decoloridas, delgadas y con el tiempo se estira, este tipo de cicatrices se ve principalmente en las rodillas, codos y frente. Otros hallazgos incluyen pseudotumores moluscoides, anomalías de las válvulas cardíacas en especial la mitral pudiendo así permitir el reflujo de sangre. Con el tiempo estos pacientes que presenten esta alteración tienden a desarrollar Insuficiencia cardíaca congestiva. Un hallazgo poco común es la dilatación de la aorta o la disección de la misma. (Pantoja Zarza, Díez Morrondo y Alexis 2014)

### **1.6.2. Tipo cardiovalvular**

Este tipo de síndrome de Ehlers Danlos es muy raro encontrarlo, los pacientes presentan signos menores de SED y defectos graves en la aorta que requieren intervención quirúrgica de inmediato. (Pantoja Zarza, Díez Morrondo y Alexis 2014)

### **1.6.3. Tipo vascular**

Tipo raro de SED, se lo puede identificar al nacimiento, ya que, presenta alteraciones notables de los miembros inferiores como por ejemplo pie zambo, además de otras alteraciones como dislocación de cadera.

La hernia inguinal y el neumotórax a tensión se presentan comúnmente en la infancia y sugieren con alta probabilidad el diagnóstico.

Características comunes de estas personas, menor tejido celular subcutáneo a nivel de cara, brazos, manos, piernas y pies, las mejillas son huecas, nariz y labios delgado, ojos relativamente



prominentes, tendencia a la ruptura arterial que pueden o no estar precedidas de un aneurisma, uterina y perforación intestinal, venas varicosas y dolorosas, además se ha observado una conexión anómala (fistula sinusal carotido cavernosa) entre los senos cavernosos y la arteria carotina interna, esta fistula aumenta la presión intracraneana provocando convulsiones, cefaleas y accidentes cerebrovasculares.

La edad promedio de vida es de 50 años con manejo médico multidisciplinario (Pantoja Zarza, Díez Morrondo y Alexis 2014) (VanderJagt y Butler 2019)

#### ***1.6.4. Tipo de hipermovilidad***

Este tipo de SED se caracteriza por presentar complicaciones principalmente de origen musculoesqueléticas, además de presentar enfermedad y luxación articular degenerativa de manera común asociándose así dolor crónico de larga data que afecta su integridad física y psicológica.

Además de exhibir alteraciones del sistema nervioso autónomo como la intolerancia ortostática manifiesta al colocarse de pie debido a una respuesta pobre del sistema circulatorio en compensación a la presión sanguínea y cambios de flujo en relación a la posición del cuerpo.

Se ha visto que estas personas presentan alteraciones vasculares pequeñas como ejemplo la dilatación mínima de la raíz de la aorta, además alteraciones intestinales tales como el síndrome de intestino irritable y la dispepsia funcional (Cabrera Bueno 2014)

#### ***1.6.5. Tipo Artrocalasia***

Se asocia con el riesgo de padecer dislocaciones articulares múltiples haciendo que la movilidad sea un reto, por lo cual, es de gran importancia un diagnóstico precoz para la mejoría de la supervivencia a largo plazo por las consecuencias de discapacidad física con la edad avanzada.

En los recién nacidos es evidente la hipotonía muscular grave y la dislocación bilateral de caderas pudiendo así confundirse con otras variantes del SED. (Cabrera Bueno 2014)

#### **1.6.6. Tipo dermatosparaxis**

Los pacientes que padecen de este subtipo presentan características típicas como talla baja, piel de la cara hiperelastica, escleras azules, pliegues epicanticos, fisuras palpebrales y maxilar inferior pequeño.

Una de las complicaciones que con mayor frecuencia se da en este tipo de variante es la tendencia a la hernia después de cirugías donde se realicen incisión de los músculos abdominales esto generalmente se presenta por el retraso en el proceso de la cicatrización pudiéndose observar salida del contenido intestinal.

Otras complicaciones que se presenta son rotura de la vejiga y el diafragma.

#### **1.6.7. Tipo cifoescoliosis**

Este tipo de SED puede causar la pérdida parcial o total de la visión, ya que, va acompañado de rotura y perforación de esclera, miopía, micro córnea, y glaucoma, pudiéndose detectar desde el nacimiento pudiéndose presentar como ojos con hipotonía grave además de escoliosis progresiva.

Pese a la escoliosis progresiva, la supervivencia no se ve afectada, aunque se puede perder la capacidad de caminar entre los 20 y 30 años y la respiración verse afectada.

#### **1.6.8. Síndrome de córnea frágil**

Variante poco común de Síndrome de Ehlers Danlos que afecta exclusivamente a los ojos. Se presenta con tendencia a la rotura de la córnea posterior a lesiones pequeñas con cicatrización, queratocono (degeneración de la córnea) y queratoglobus (protrusión de la córnea) en ocasiones los pacientes pueden presentar esclera azul.

#### ***1.6.9. El tipo espondilodisplásico***

Se ha descrito una variante de síndrome de Ehlers Danlos dismorfología esquelética. Se trata especialmente de la columna vertebral y las manos. Sus manifestaciones clínicas incluyen crecimiento disminuido, baja estatura, piel de las manos arrugadas, exoftalmos con escleras azules, hipotonía en la base del pulgar.

#### ***1.6.10. El tipo musculocontractural***

Se caracteriza por complicaciones multisistémicas progresivas. Este subtipo está especialmente relacionado con el retraso del desarrollo y debilidad muscular progresiva más hipotonía.

Los pacientes a menudo presentan hipotonía muscular además de alteraciones estructurales faciales y craneales, contracturas natales de los dedos, cifoescoliosis severa, deformidad del pie y trastornos oculares.

#### ***1.6.11. El tipo miopático***

Esta caracterizado por hipotonía muscular presente desde el nacimiento con miopatía. Entre otras características que pueden acompañar a este síndrome son la escoliosis y la discapacidad auditiva neurosensorial. Tiende a compartir gran parte de características con el subtipo cifoescoliosis.

#### ***1.6.12. Tipo periodontal***

Este subtipo presenta hallazgos que incluyen alteración de los tejidos que encierran y brindan estructura a los dientes (enfermedad periodontal), pudiendo llegar a causar pérdida prematura del

diente. (Cabrera Bueno 2014)

## 1.7. Criterios diagnóstico

Síndrome de Ehlers Danlos Clásico

Patrón: Autosómico Dominante

Criterios diagnósticos:

- Criterios mayores
  1. Hiperextensión de la piel y presencia de cicatrices atróficas
  2. Articulaciones hipomóviles generalizadas
  
- Criterios menores
  1. Piel con predisposición a los hematomas
  2. Piel aterciopelada y dócil
  3. Piel con tendencia a cicatrices traumáticas
  4. Falsos tumores moluscoides
  5. Esferoides en piel
  6. Tendencia a hernias
  7. Pliegues epicánticos
  8. Predilección a las complicaciones de las articulaciones hipermóviles (subluxación/luxación, esguinces, pie plano)
  9. Historial familiar de miembros en primer grado que presente el síndrome de Ehlers Danlos (Pino-Ramírez y Solís-Añez 2018)

Síndrome de Ehlers Danlos tipo Hiperlaxo

Patrón: Autosómico Dominante

Criterios diagnósticos:

- Criterios mayores
  1. Piel afectada (suave o en hiperextensión y aterciopelada)

2. Articulaciones hiperlaxas generalizadas
- Criterios menores
    1. Recurrencia de luxaciones articulares
    2. Dolor articular crónico
    3. Antecedentes familiares positivo (Pino-Ramírez y Solis-Añez 2018)

### **1.8. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Vascular**

Patrón: Autosómico Dominante

Criterios diagnósticos:

- Criterios diagnósticos mayores
  1. Piel fina y transparente
  2. Fragilidad y rotura de vasos y órganos (arterias, intestino, útero, entre otras)
  3. Equimosis extensas
  4. Apariencia propia
  
- Criterios diagnóstico menores
  1. Acrogeria
  2. Articulaciones pequeñas hipermoviles
  3. Músculos y tendones con tendencia a rotura con facilidad
  4. Pie zambo
  5. Venas varicosas de inicio precoz
  6. Fístulas arteriovenosas
  7. Neumotórax / hemotórax.
  8. Recesión gingival
  9. Antecedentes positivos de herencia familiar
  10. Muerte súbita (Pino-Ramírez y Solis-Añez 2018)

### **1.9. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Cifoescoliosis**

Patrón: autosómico recesivo

Criterios diagnósticos: (Pino-Ramírez y Solis-Añez 2018)

- Criterios mayores
  1. Hiperlaxitud articular con tendencia a luxación/subluxación (hombros, codos, caderas y rodillas)
  2. Hipotonía muscular presente desde el nacimiento
  3. Cifoescoliosis congénita o de inicio precoz
  4. Escleras frágiles y globo ocular con tendencia a la rotura (Pino-Ramírez y Solis-Añez 2018)
  
- Criterios menores
  1. Tejidos frágiles con presencia de cicatrices atróficas
  2. Facilidad de lesión de piel con tendencia a la equimosis
  3. Rotura arterial
  4. Cornea extremadamente pequeña
  5. Osteopenia radiológicamente presente
  6. Antecedentes familiares con mayor frecuencia primer grado de consanguinidad

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

### **1.10. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasia**

Patrón: autosómico dominante

Criterios diagnósticos:

- Criterios mayores
  1. Laxitud articular generalizada con subluxaciones recurrentes
  2. Luxación de cadera congénita bilateral

- Criterios menores

1. Extensibilidad excesiva de la piel
2. Fragilidad de los tejidos, incluyendo cicatrices atróficas
3. Facilidad para la equimosis
4. Hipotonía muscular
5. Cifoescoliosis
6. Osteopenia leve radiológicamente

### **1.11. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Dermatosparaxis**

Patrón: autosómica recesiva

Criterios diagnósticos:

- Criterios mayores

1. Fragilidad extrema de la piel
2. Piel blanda y redundante
3. Criterios menores
4. Piel blanda y consistencia pastosa
5. Magulladuras con facilidad
6. Rotura prematura de membranas fetales
7. Hernias umbilical e inguinal

### **1.12. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Cardíaco – Valvular**

Patrón: Autosómico recesivo

Criterios diagnósticos:

- Criterios mayores

1. Alteraciones cardíacas valvulares con progresión a la severidad (predominio mitral y menor medida aortica)

2. Extensión excesiva de la piel, magulladuras con facilidad, cicatrices atróficas y piel delgada
3. Movilidad articular excesiva

- Criterios menores

1. Hernia inguinal
2. Alteraciones del pecto (frecuentemente excavatum)
3. Luxaciones articulares
4. Variaciones anatómicas de los pies: plano, planovalgus y hallux valgus.

### **1.13. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Cornea Quebradiza**

Patrón: autosómico recesivo

Criterios diagnóstico

- Criterios mayores

1. Cornea muy fina con o sin ruptura (grosor de córnea central por lo general menor a 400 micras)
2. Queratocono progresivo en etapas tempranas de la vida
3. Queratoglobos progresivos de inicio precoz
4. Escleras azules

### **1.14. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Espondilodisplásico**

Patrón: autosómico recesivo

Criterios diagnóstico

- Criterios mayores



1. Talla baja
2. Hipotonía muscular (desde congénito grave hasta de inicio tardío leve)
3. Extremidades inclinadas

Los criterios mínimos requeridos para dar el diagnóstico es el primero y segundo más alteraciones radiográficas.

### **1.15. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Musculocontractural**

Patrón: autosómico recesivo

Criterios diagnóstico

- Criterios mayores
  1. Contracturas congénitas múltiples principalmente en aducción flexión y/o pie equino varo
  2. Características cráneo-faciales evidente en el nacimiento o en etapas tempranas de la infancia
  3. Piel hiperextensible, hematomas con facilidad, cicatrices atróficas, mayor cantidad de arrugas palmar

Los criterios requerido para dar un diagnóstico positivo durante la infancia el primero y el segundo y durante la adolescencia o adultez los criterios primero y tercero

### **1.16. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Miopático**

Patrón: autosómico recesivo o autosómico dominante

Criterios diagnóstico

- Criterios mayores

1. Hipotonía muscular congénita y/o atrofia muscular que desaparece con la edad
2. Contracturas de las articulaciones proximales (codo, rodilla y cadera)
3. Movilidad excesiva de articulaciones distales

### **1.17. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Periodontal**

Patrón: autosómico dominante

Criterios diagnóstico

- Criterios mayores
  1. Periodontitis severa e incurable de inicio temprano (infancia)
  2. Ausencia de encía adherida
  3. Placas pretibiales
  4. Antecedentes familiares de primer grado de consanguinidad.

Los criterios mínimos requeridos para establecer el diagnóstico son el primero y el segundo (Domínguez Rodríguez 2016) (NORD 2016) (Malfait, Wenstrup y De Paepe 2010)

### **1.18. Diagnóstico**

El diagnóstico del Síndrome de Ehlers Danlos (SED) es limitado, ya que, hasta el momento no existe evidencia de una prueba sencilla con alto grado de sensibilidad y especificidad que den un valor positivo para el diagnóstico del Síndrome De Ehlers Danlos.

Actualmente se utiliza un diagnóstico clínico diagnosticado por un pediatra, reumatólogo o dermatólogo mismo que es confirmado por un genetista especializado en enfermedades raras. Para esto es necesario indagar en los antecedentes familiares del paciente y la evolución clínica de la enfermedad.

Debido a la dificultad para el diagnóstico existen distintos criterios que se pueden utilizar teniendo como punto de partida las tres características clínicas principales de todo paciente con SED

presenta que son la hiperlaxitud articular, fragilidad de los tejidos e hiperextensión de la piel.

### ***1.18.1. Criterios de hiperlaxitud articular***

Beighton y colaboradores establecieron una escala en donde otorga un punto por cada una de estas características:

1. Aposición pasiva del primer dedo de la mano (pulgarcillo) al antebrazo (un punto por cada mano)
2. Hiperextensión pasiva de los dedos o del quinto dedo (meñique) por más de 90 grados (un punto por cada mano)
3. Extensión excesiva del codo a más de 10 (diez) grados (un punto por cada extremidad)
4. Extensión excesiva de la rodilla a más de 10 (diez) grados (un punto por cada extremidad)
5. Flexión del tronco de tal manera que las manos toquen el suelo sin doblar las rodillas

Los paciente se consideraran que presentan hiperlaxitud articular cuando la puntuación sea 4 o superior a este número.

### ***1.18.2. Fragilidad de los tejidos***

Esta fragilidad está dada por las equimosis espontaneas que aparecen de manera recurrente en el mismo sitio provocando una decoloración de color pardo a nivel de la piel, además de la presencia de las cicatrices atróficas siendo más frecuente en zonas como frente, rodillas y codo estas cicatrices tornan amplias, decoloridas y su cicatrización es demasiado lenta.

### ***1.18.3. Criterios de hiperextensión de la piel***

El punto más acertado para medir la extensión excesiva de la piel es por lo general zona ventral del antebrazo en el punto intermedio entre el codo y la muñeca midiendo este pliegue en centímetros, la medición debe ser en un punto neutro en la cual piel no este tensionada por fuerzas mecánicas o existan presencia de cicatrices. El cálculo se realiza con un puntaje que va de cero a cinco siendo positiva una puntuación de igual o mayor a tres, en los siguientes pilares:

0 =  $\leq$  a 4 centímetros

1 =  $\geq$  a 4 centímetros

2 = 5 centímetros

3 = 6 centímetros

4 = 7 centímetros

5 =  $\geq$  8 centímetros

### **1.19. Tratamiento**

Actualmente no existe tratamiento curativo, por lo que es sintomático. La ingesta exógena de colágeno no ayuda. Muy probable que en el futuro la terapia génica tenga un 100% de éxito.

### **1.20. Tratamiento general.**

Para aumentar el tono muscular se debe realizar ejercicios de baja resistencia por ejemplo andar en bicicleta, natación, ejercicios aeróbicos, ejercicios en el agua además de amplitud de movimiento sin resistencia. El progreso se hará mediante un mayor número de repeticiones y no mediante aumento de resistencia, el tiempo puede ser de meses a años para poder ver una mejoría mínima o ampliamente significativa.

No se recomienda las prácticas disciplinarias de alto impacto como el fútbol por el alto riesgo de dislocaciones y subluxaciones articulares, además de osteoartritis y dolor crónico.

El uso de utensilios gruesos para escribir reduce el estrés axial de las articulaciones de los dedos y las manos, pudiendo así reducir de manera marcada el dolor sobre todo en el dedo índice y base del pulgar.

### **1.21. Tratamiento específico**

La aplicación de calor o frío es una medida que ayuda aliviar el dolor en leve a mediana medida.

Se puede utilizar ultrasonido, masajes y ultra termia.

El manejo del dolor se lo puede hacer con analgésicos (paracetamol) pudiendo requerir dosis máximas, antiinflamatorios no esteroideos tratando de no utilizar altas dosis debido a sus efectos gastrointestinales indeseables, además de relajantes musculares siendo la metaxolona de preferencia por su menor efecto de sedación, por periodos cortos, las infiltraciones con corticoides están recomendados en tendinitis. Se puede recurrir al tratamiento con terapia doble o triple sin umbral de dolor no se tolera, pudiendo utilizar como tercer elemento un análogo sintético a la codeína (tramadol) aunque su uso se lo debe hacer a dosis bajar ya que puede producir nauseas.

Se recomienda el uso de ácido fólico (0,4 mg a 1 mg) ya que hay evidencia de que el déficit de folatos altera la estructura del colágeno. Para los calambres y la fragilidad tisular se puede utilizar el magnesio. El uso de vitamina C y K reduce la aparición de hematomas, la glucosamina algunos estudios la sugieren para la prevención de la artrosis pero no existe suficiente evidencia que apoye lo descrito.

El tratamiento se debe realizar con equipo multidisciplinario (pediatría, cardiología, traumatología, urología, ginecología, cirugía, psicología, psiquiatría, kinesiología y terapia ocupacional) siendo el manejo tanto del paciente como del familiar. (Cabrera Bueno 2014) (NIH 2016) (Eric H Kraut 2016)

## CAPITULO II

### 2. PROCEDIMIENTO METODOLÓGICO

5/01/2019

#### 2.1. Anamnesis

- NOMBRE: NN
- EDAD: 2 Años
- SEXO: Masculino
- ETNIA: Mestiza
- ESTADO CIVIL: Soltero
- PROFESION: Ninguna
- OCUPACION: Ninguna
- LUGAR DE NACIMIENTO: Tena - Napo
- RESIDENCIA OCASIONAL: Tena
- RESIDENCIA HABITUAL: Tena
- DIRECCION: Pano
- Instrucción: Ninguna
- FECHA DE NACIMIENTO: 09/07/2016
- CEDULA DE IDENTIDAD: 1550316630
- LATERALIDAD: Diestra
- RELIGION: Católica
- TIPO DE SANGRE: ORH+
- TIPO DE SEGURO: Ninguno

#### 2.2. Motivo de consulta

Elasticidad de articulaciones superiores e inferiores y moretones en piel.

### **2.3. Enfermedad actual**

Paciente masculino de 3 años de edad, residente en la ciudad del Tena, zona rural, madre refiere que desde el nacimiento su hijo presenta hipermovilidad poliarticular de miembros superiores e inferiores que no le provoca dolor no se relaciona con el decúbito sin afectación de los movimientos de flexión o extensión, además refiere presentar sin causa aparente, equimosis con facilidad en miembros superiores e inferiores además de espalda sin una frecuencia de aparición establecida que tardan en desaparecer aproximadamente una semana, a los 5 meses de edad madre acude con paciente a centro de salud por persistencia de sintomatología donde es valorado y referido a hospital de mayor complejidad, donde es evaluado y remitido al servicio de genética por presentación de manifestaciones clínicas compatible con colagenopatía, se confirma diagnóstico de Síndrome de Ehlers Danlos, al momento sintomatología persiste.

### **2.4. Revisión actual de sistemas**

SISTEMA CARDIOVASCULAR: Sin patología aparente.

SISTEMA RESPIRATORIO: Sin patología aparente.

SISTEMA DIGESTIVO: Sin patología aparente.

SISTEMA ENDOCRINO METABOLICO: Sin patología aparente.

SISTEMA OSTEOMUSCULAR: Lo descrito en enfermedad actual.

SISTEMA URINARIO: Sin patología aparente.

SISTEMA NEUROLOGICO: Sin patología aparente

ORGANOS DE LOS SENTIDOS: Sin patología aparente

### **2.5. Antecedentes personales patológicos**

#### **2.5.1 Antecedentes prenatales**

6 Controles y 4 ecos los cuales fueron normales, no infección de vías urinarias, ingesta de hierro y ácido fólico desde el primer trimestre hasta el final del embarazo además de inmunizaciones como la influenza y antitetánica dosis completas, niega haber ingerido alcohol, drogas y tabacos,

además de maltrato físico o traumas en el curso de la gestación, la ganancia de peso fue acorde con las semanas de embarazo, serología negativa.

### **2.5.2 Antecedentes natales**

Parto eutócico a las semanas 37,1 semanas, sin complicaciones, peso al nacer 2805 mg, talla 48 cms, perímetro cefálico 39.5 cms APGAR 1 minuto: 8; 5 minutos: 9, vitamina K 1 mg IM, profilaxis oftálmica.

### **2.5.3 Antecedentes posnatales**

Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasia, Criptorquidia bilateral resuelta

### **2.5.4 Quirúrgicos**

Orquidopexilap hace un año

### **2.5.5 Alergias**

No refiere.

### **2.5.6 Fármacos**

Ácido fólico 1 mg vía oral cada día por tres meses.

### **2.5.7 Nutrición**

Lactancia materna hasta el año de edad, ablactación a partir de los 8 meses con frutas y verduras.

### **2.5.8 Vacunas**



Completas para la edad

## **2.6. Transfusionales**

No refiere

## **2.7. Traumáticos**

No refiere

## **2.8. Antecedentes socioeconómicos**

Paciente presenta vivienda propia de construcción mixta (cemento y madera) de 2 habitaciones, viven dos personas con paciente (abuela y madre) baño interno, no cuenta ducha, agua potable dentro de la casa, cuenta con electricidad pero no con alcantarillado, no animales intradomiciliarios. Padres sanos, no consanguíneos, padre de 30 años de edad comerciante, Madre de 26 años de edad se dedica a los quehaceres del hogar. Ingresos mensuales: 240 dólares del bono Joaquín Gallegos Lara. Egresos mensuales 240 dólares.

## **2.9. Desarrollo psicomotor**

- Habilidad motora
  1. No se coloca de pie pero lo hace con ayuda por unos segundos.
  2. No salta.
  3. No pedalea triciclo.
  
- Habilidad finas adaptativa
  1. No realiza copia de escritura
  2. Realiza garabatos.

3. No escribe su nombre.
4. No realiza torre de cubos.
5. No dibuja líneas.
6. Se da vueltas en el mismo sitio.
7. No señala líneas paralelas.

- Lenguaje

1. Comprende lo que se le dice como por ejemplo que vaya de un lado al otro.
2. Cuenta números del 1 al 5 en orden.
3. Nombra 5 objetos (casa, pan, agua, comida, ropa).
4. No utiliza el verbo ser.
5. No forma oraciones.
6. No reconoce los colores.
7. Define monosílabos como papá, mamá, agua, no pronuncia bisílabos.
8. Sabe cuál es su nombre.
9. Utiliza singulares pero no plurales

- Social

1. No se abotona su ropa, pero imita a la madre.
2. No se coloca ninguna prenda de vestir pero hace el intento.
3. Juega con los miembros que estén con él.
4. Extiende la mano como saludo.

## 2.10. Hábitos

- **ALIMENTARIOS:** 3 Veces al día
- **MICCIONAL:** 4-6 veces al día.
- **DEFECATORIO:** 1 vez al día.
- **EXPOSICION A BIOMASAS:** Niega

## **2.11. Examen físico general**

### **2.11.1. *Marcha***

Permanece sentado se moviliza de un lado mediante gateo, no dolor al intentar pararse, no temblores, no espasticidad.

### **2.11.2. *Biotipo***

Normolineo.

### **2.11.3. *Actitud***

Buena

### **2.11.4. *Fascies***

Inexpresiva.

### **2.11.5. *Signos vitales***

- TENSION ARTERIAL: 100/60 mmHg.
- FRECUENCIA CARDIACA: 90 latidos
- FRECUENCIA RESPIRATORIA: 24 respiraciones
- SATURACION: 98%
- TEMPERTURA: 36.4<sup>a</sup> C

### **2.11.6. *Medidas antropometricas***

- PESO: 10,3 kg (se encuentra entre -2 y -3 desviaciones estándares) Peso bajo para la edad.
- TALLA: 85 cm (se encuentra entre -2 y -3 desviaciones estándares) Talla baja para la edad.
- INDICE DE MASA CORPORAL: 14.2 (se encuentra entre 0 y -2 desviaciones estándares) Índice de masa corporal normal para la edad.

#### **2.11.7. Piel y faneras (pelos y uñas)**

Piel:

- Rosada, normo térmica, seca, sin pliegue cutáneo prolongado cuando se pellizca, lisa, turgencia, elasticidad, grosor y movilidad normales, con buena higiene y sin lesiones.

Faneras:

- Pelo: Higiene adecuada, de color, cantidad, distribución y textura normales, de acuerdo con su edad y sexo.
- Uñas: llenado capilar 2 segundos, forma, tamaño y configuración normal.

#### **2.11.8. Tejido celular subcutáneo y panículo adiposo**

- Escaso, prominencias óseas visibles.

### **2.12. Examen físico regional**

CABEZA: Normocefálica, simétrica, sin lesiones en cuero cabelludo, cabello de implantación cóncava, fino y abundante sin signos de alopecia.

- CRANEO: Braquicéfalo, simétrico, ausencia de dolor a la palpación, no se evidencia cicatrices.
- CARA:
  - ✓ OJOS: Presencia de dos globos oculares derecho e izquierdo, cejas ubicadas

en arcos ciliares, párpados superiores e inferiores normales de color acorde al resto del cuerpo, buen cierre e higiene, sin fragilidad de las pestañas de color negro, buena movilidad en poca cantidad. Conjuntiva palpebral: rosada, húmeda y sin lesiones, Conjuntiva bulbar: transparente, permitiendo ver a través de ella la esclera blanca, esclera normal: blanca, tinte normal. Córnea: lisa, clara, transparente, de curvatura convexa. Iris: de color negro. pupila única central, isocórica. Cristalino transparente liso brillante, homogéneo. Reflejo consensual, acomodación presente. No se observan lesiones primarias o secundarias en piel de la región palpebral.

- ✓ NARIZ: De implantación normal, 2 fosas nasales sin lesiones evidentes, senos paranasales y nasales no dolorosos a la digitopresión, buena percepción de olores, tabique nasal sin desviaciones, sin presencia de lesiones en las regiones del dorso, raíz, cuerpo nasales.
- ✓ OÍDOS: Pabellones auriculares de implantación normal sin alteraciones en la forma y tamaño, ni signos de lesiones o laceraciones. Piel de lóbulos hiperelástica. Otoscopio: Conductos auditivos externos permeables, con visualización de la membrana timpánica, de color gris perla, sin signos de lesión, perforación, inflamación y /o cicatrización.
- ✓ BOCA: Labios íntegros rosados delgados, húmedos, lisos simétricos, movilidad normal, comisuras labiales sin desviaciones, sin lesiones, mucosa rosada, húmeda, brillante, sin mal aliento. Encías húmedas y rosadas .Presencia de piezas dentales en buen estado general, Lengua húmeda, movilidad conservada, rosada, percepción de sabores normal, sin lesiones.

CUELLO: Cuello corto, simétrico, movilidad conservada; no se palpa adenopatías, hiperelasticidad de la piel, no abombamientos, no atrofas dérmicas ni musculares, no se aprecian cadenas ganglionares, ingurgitación yugular negativo.

TORAX: simétrico, expansibilidad conservada, amplitud y simetría en movimientos respiratorios, frecuencia respiratoria de 24 por minuto. A la palpación: vibraciones vocales con intensidad normal, simétricas. Murmullo vesicular conservados. No se aprecia tiraje intercostal, no se palpan tumoraciones, ganglios regionales no palpables. No se auscultan ruidos sobreañadidos.

COLUMNA VERTEBRAL: Normal, sin desviaciones visibles, no dolor a la palpación, tono y fuerza conservada.

ABDOMEN: Abdomen plano, blando suave depresible, no doloroso a la palpación superficial o profunda, sensibilidad conservada, ruidos hidroaereos presentes, no visceromegalias, puntos ureterales superiores y medios negativos.

INGUINOGENITAL: Testículos en bolsas escrotales, no hidrocele, no hernias, pene aparentemente normal.

#### OSTEOMIOARTICULAR

- EXTREMIDADES SUPERIORES E INFERIORES: Extremidades simétricas, de longitud normal, tono y fuerza conservada, pulsos distales presentes y conservados, no cicatrices, pulsos distales presentes, hiperextensión de articulaciones radiocubital, metacarpiana, interfalángicas media y distal bilateral, glenohumeral, además de articulación tibioperoneoastragalina y articulaciones interfalángicas del tarso, no displasia de cadera, no afectación de movimientos de rotación (interna y externa) y flexión o extensión.

#### 2.13. Examen físico por sistemas

- SISTEMA RESPIRATORIO: Tórax simétrico sin abombamiento ni retracciones, expansibilidad conservada y simétrica, no utilización de músculos accesorios, no tiraje intercostal, subcostal, supraesternal o subclavicular. Respiración diafragmática, normal, sin esfuerzo y tranquila. En pulmones a la percusión sonido claro pulmonar, no ruidos sobreañadidos.
- SISTEMA CARDIACO: Inspección. Latido de la punta visible en el cuarto espacio intercostal. No se observan deformidades. Palpación. Choque de la punta palpable en el mismo lugar visible. No frémitos o thrills, ni roces. Percusión. Área cardíaca normal. Auscultación. Ruidos cardíacos normales, rítmicos y de buen tono e intensidad. Se auscultan soplo protomesositolico en quinto espacio intercostal Grado III/VI.

- SISTEMA DIGESTIVO: A nivel de boca no se evidencia lesiones, abdomen normal, ano no valorado.
- SISTEMA VASCULAR: Pulsos distales presentes, no presencia de ingurgitación yugular, ni varices venosas, llenado capilar en 2 segundos.
- SISTEMA NEUROLOGICO: Consciente, estado de alerta normal. Postura en reposo normal, forma normal del cráneo, dentro de la exploración de los nervios craneales, óptico la agudeza visual, la campimetría normal y fondo de ojo, motor ocular motor, abducens, trigémino, facial, glossofaríngeo e hipogloso normal, fuerza muscular 3/5, resistencia muscular disminuida, tono muscular conservado, sensibilidad térmica, dolorosa y táctil conservada.

#### 2.14. Agrupación sindrómica

Signos	Síntomas
Ninguno	Hematoma con facilidad.
Hiperelasticidad de la piel	Hiperelasticidad de la piel
Flexión de 180° de articulaciones radiocubital, metacarpiana, interfalángicas media y distal bilateral además de articulaciones tibioperoneastragalina y articulaciones interfalángicas del tarso	Hipermovilidad articular
Soplo protomesosistólico en 5to espacio intercostal de intensidad III/VI	Ninguno
Retraso del desarrollo psicomotor.	.No se pone de pie No escribe su nombre No utiliza el verbo ser No forma oraciones

## 2.15. Diagnóstico presuntivo

1. Preescolar masculino.
2. Peso y talla baja para la edad.
3. Estado socioeconómico pobre.
4. Esquema de vacunas completo para la edad.
5. Retraso del desarrollo psicomotriz.
6. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasia.
7. Criptorquidia bilateral resuelta.

## 2.16. Diagnostico diferencial

**Síndrome de Marfan** presenta principalmente laxitud articular, patron autosomico dominante, se han visto presencia de hiper movilidad articular, dilatacion aòrtica y escoliosis, ademas de talla alta desproporcionada, afectacion del cristalino, dilatacion aortica y pectus carinatum.

Las manifestaciones clinicas incluyen alteracion ocular afectando principalmente a cristalino y retina, pectus excavatum o carinatum, afectacion cardiaca sobre todo de la valvula aortica.

**Cutis laxa** presenta una patron automsomico recesivo o dominante, caracterizada por una piel redundante, suelta, de lento retorno posterior a su distension en relacion al SED este lo hace de manera inmediata, las valvulas cardiacas se ven afectadas pudiendo llegar a la insuficiencia de las mismas, los cambios cutaneos son mas notorios en el paciente con Cutis Laxa que en el SED.

**Síndrome de Loeys-Dietz:** incluye características como aneurisma y disección de la aorta, además de tortuosidad arterial generalizada, la piel de estos pacientes es translúcida y presentan cicatrices atróficas observadas en las pacientes con SED tipo Vascular, la úvula bífida, paladar hendido y la tortuosidad arterial afectada en este síndrome no se observa en los pacientes con SED. (Cotran, Collins y Kumar 1999) (Malfait et al. 2017)

**Osteogenesis imperfecta:** grupo heterogéneo de trastornos, patrón autosómico recesivo o dominante dependiendo del tipo, se caracterizan por presentar huesos frágiles y osteopenicos con recurrentes fracturas, en algunos tipos se pueden encontrar afectación ocular (escleras azules), auditivas (perdida de la audición) y esqueléticas (deformidad ósea progresiva), manifestaciones

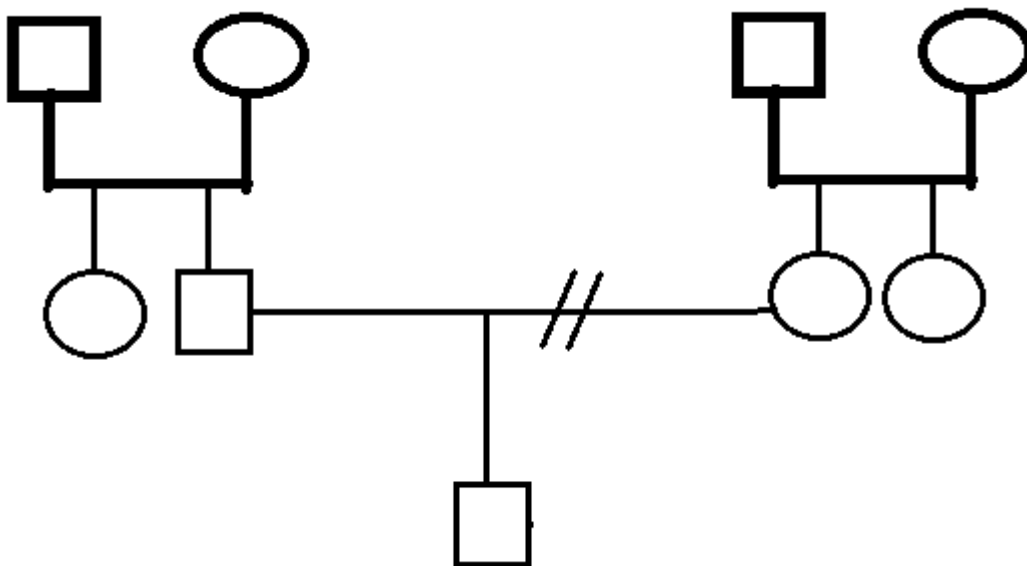


que con muy poca frecuencia se observa en el SED. La laxitud articular es común, pero rara vez se observa osteopenia y fracturas frecuentes. (Cabrera Bueno 2014) (Cotran, Collins y Kumar 1999) (Malfait et al. 2017)

**Síndrome de Larsen:** existe diferentes patrones de herencia pudiendo ser recesivo o dominante, presenta características como baja estatura, anomalías craneofaciales (paladar hendido y puente nasal deprimido), grandes articulaciones dislocadas (codos, cadera, rodillas). En el Síndrome de Ehlers Danlos no existe evidencia de anomalías craneofaciales reportadas. (Cabrera Bueno 2014) (Cotran, Collins y Kumar 1999) (Malfait et al. 2017)

**Síndrome de Tortuosidad Arterial:** trastorno con patrón de herencia autosómico recesivo, las características que lo identifican son la tortuosidad de arterias de gran y mediano tamaño, tendencia a formación de aneurismas y disección arterial, además de accidente cerebro vascular isquémico. La piel de estos pacientes es igual que los pacientes de SED, suave e hiperextensible, se diferencia por el proceso de cicatrización siendo normal en el Síndrome de Tortuosidad Arterial y retardado en el Síndrome de Ehlers Danlos. Pueden exhibirse anomalías pectorales, hernias, laxitud articular, queratocono y contracturas articulares. (Torres 2015) (Cabrera Bueno 2014) (Cotran, Collins y Kumar 1999) (Malfait et al. 2017)

## 2.17. Familiograma



## CAPITULO III

### 3. HALLAZGOS

#### *3.1 Pediatría*

12-12-2016

Paciente con 5 meses de edad, es remitido de Centro de Salud, valorado por Pediatra y al examen físico se evidencia la presencia de hipermovilidad poliarticular y piel hiperelastica, además de ausencia de testículo derecho en escroto y testículo izquierdo retractil, presenta diagnóstico de Lactante menor masculino, Peso, talla y perímetro cefálico normal para la edad, Estado socioeconómico pobre, Esquema de vacunación completo para la edad, Criptorquidia bilateral, se solicita valoración por Genética por presunto diagnóstico de Síndrome de Ehlers Danlos.

04-01-2017

Paciente es valorado a los 5 meses de edad, al examen físico persiste hipermovilidad poliarticular de miembros superiores e inferiores y ausencia de testículo derecho en escroto y testículo izquierdo retráctil, maniobras para displasia de cadera negativas, no soplos, interconsulta con genética en espera, además se le solicita exámenes de laboratorio (biometría hemática, tipificación, elemental y microscópico de orina), exámenes de imagen RX AP-L de miembros superiores e inferiores, además de columna en busca de alteraciones anatómicas estructurales.

06-03-2017

Paciente al momento presenta 8 meses de edad acude para valoración de resultados de exámenes de laboratorio y de Genética. Paciente presenta biometría hemática normal, elemental y microscópico de orina, cocos ++ Gram positivos, en la Rx de miembros superiores e inferiores no

se evidencia alteración alguna y en Rx de columna no se observa desviaciones de la misma, paciente es Diagnostica de Síndrome de Ehlers Danlos de tipo Artrocalasico por examen genético

19-05-2017

Paciente con 10 meses de edad, acude a control, al examen físico, irritable al manejo, no habla, ausencia de testículo derecho en escroto y testículo izquierdo retráctil, se realiza interconsulta para realización de fisioterapia motora y de lenguaje.

05-07-2017

Paciente con 1 año de edad es traído al Servicio de EMERGENCIA, madre refiere que hace 8 días acude a centro de Salud por presentar cuadro de alza térmica de 39° más inapetencia, madre desconoce el diagnostico impuesto por el Centro de Salud, prescriben amoxicilina, madre no refiere dosis pero recuerda periodicidad (cada 8 horas) además de paracetamol con lo cual no existe mejoría del cuadro clínico por lo que acude a hospital donde paciente es valorado y al examen físico se evidencia presencia de placa blanca amarillenta en los labios y lengua, orofaringe congestiva, corazón rítmico, en región inguinogenital ausencia de testículo derecho en escroto y testículo izquierdo retractil, hiperlaxitud poliarticular generalizada, al examen del desarrollo psicomotor, paciente se sienta solo pero no gatea ni se pone de pie, agarra objetos pero los suelta, muy irritable al manejo, es diagnosticado de Estomatitis, criptorquidea derecha, Síndrome de Ehlers Danlos y Retraso del desarrollo Psicomotor, paciente permanece en observación de Emergencia Pediátrica se controla fiebre con medios físicos y medicamentosos (paracetamol vía oral), es hidratado, se le aplica solución mágica (cloruro de sodio, bicarbonato de sodio, nistatina y lidocaína sin epinefrina) para las placas en labios y lengua.

06-07-2017

Paciente con buenas condiciones generales, presenta mejoría de cuadro clínico, no realiza alzas térmicas, es dado de alta por el Servicio de Pediatría y se recomienda hacer enjuagues bucales con solución mágica antes y después de cada comida, se prescribe Aciclovir 75 mg (1,8ml) vía oral cada 6 horas por 5 días y paracetamol 120 mg (5ml) vía oral, si hay fiebre, se da turno para consulta externa de Pediatría para ver evolución de estado clínico, en 4 días

10-07-2017

Paciente acude a control por consulta externa donde se evidencia resolución de placas blancas amarillentas en labios y lengua, madre niega alzas térmicas, buena adherencia al tratamiento farmacológico, es remitido al servicio de Urología para diagnóstico y tratamiento de su cuadro testicular.

### **3.2 Urología**

27-03-2018

Paciente masculino de 1 año 8 meses, es remitido del servicio de Pediatría por el diagnóstico de criptorquidia derecha, es valorado, encontrándose además de las manifestaciones clínicas de base por su patología genética, presencia de testículo derecho en anillo inguinal y testículo izquierdo retráctil, se le solicita Ecografía Testicular para determinar ausencia de testículo derecho y localización de testículo izquierdo.

27-06-2018

Paciente de 1 año 11 meses, diagnosticado de criptorquidia derecha, acude con resultados de ecografía que reporta criptorquidia bilateral, testículo derecho ubicado al inicio de canal inguinal, testículo izquierdo ubicado a un centímetro de bolsa escrotal, se realiza pedido de exámenes pre quirúrgicos para resolución de cuadro.

03-09-2018

Paciente de 2 años 1 mes con antecedentes criptorquidia bilateral diagnosticada clínica y ecográficamente, acude con resultados de exámenes pre quirúrgico mismo que no reportan anormalidad y se procede a establecer fecha de resolución quirúrgica (01-10-2018)

01-10-2018

Paciente de 2 años 2 meses ingresa al servicio de Urología – Pediatría en buenas condiciones generales para resolución quirúrgica, hemodinámicamente estable.

02-10-2018

Se realiza Orquidopexialap encontrándose testículo derecho en anillo inguinal profundo de características normales y colocación en escroto, además se realiza inspección de testículo izquierdo mismo que se encuentra a un centímetro de su ubicación normal y se procede a colocarlo en el escroto, no existen complicaciones, sangrado escaso, herida limpia

Indicaciones

Nada por vía oral y en 6 horas dieta para la edad

Control de signos vitales

Control de ingesta y excreta

Diuresis horaria

Lactato Ringer 1000 ml IV pasar a 40 ml/hora

Cefazolina 160 mg IV cada 6 horas por 3 dosis y retirar

Ketorolaco 10 mg IV cada 8 horas

Tramadol 10 mg IV por razones necesarias

03-10-2018

Paciente cursando su segundo día postquirúrgico, asintomático, signos vitales dentro de parámetros normales para la edad, región inguinogenital doloroso a la manipulación a nivel de herida quirúrgica se evidencia herida a nivel de testículo derecho limpio y seco en buen estado, buena tolerancia oral, evolución favorable, paciente en buenas condiciones por lo que se decide su alta

## Indicaciones

Ibuprofeno 150 mg (3,75ml) cada 8 horas por 3 días

### 3.3 Pediatría

08-01-2019

Paciente de 2 años 6 meses acude a control, con diagnóstico de Lactante mayor masculino, Peso y talla normal para la edad, Estado socioeconómico pobre, Esquema de vacunación completo para la edad, Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasia, Criptorquidea bilateral resuelta, Retraso del Desarrollo Psicomotriz, al examen físico se ausculta soplo sistólico en quinto espacio intercostal grado II/VI, región inguinogenital testículos en escrotos, se solicita valoración por Cardiología Pediátrica.

### 3.4 Cardiología Pediátrica

03-06-2019

Paciente de 2 años 11 meses es valorado y se evidencia presencia de soplo protosistólico III/VI en quinto espacio intercostal izquierdo sin irradiación, la impresión diagnóstica es cardiopatía en estudio e insuficiencia tricuspídea (presuntivo), se realiza pedido de ecocardiograma y se cita a control en un mes

25-06-2019

Paciente acude con resultados de ecocardiograma mismo que reporta foramen oval permeable restrictivo e insuficiencia tricuspídea leve, al examen físico paciente con presencia de soplo protomesosistólico en quinto espacio intercostal línea paraesternal izquierda, debido a su patología de base más las anomalías descritas se cita a control a paciente en 3 meses. Se prescribe 1 mg de ácido fólico cada día por 3 meses.

### 3.5 Pediatría

28-08-2019

Paciente con evidente retraso del desarrollo psicomotriz para la edad, no se coloca de pie por sí solo, no gatea, pronuncia bisílabos, no forma oraciones, toma objetos y pasa de una mano a la otra el mismo, levanta vaso con agua y lo toma, reconoce a la madre, atiende a su llamado, al examen físico paciente con hiperelasticidad de la piel y tendencia a equimosis con facilidad, hiperlaxitud articular generalizada. Soplo protomesosistólico en quinto espacio intercostal izquierdo, no presencia de hernias inguinales, testículos en escroto, no se evidencia desviaciones de columna. Se realiza radiografía de columna dorso lumbar en busca de alteración estructural o anatómica de la misma pero no se evidencia alteraciones, presenta diagnóstico de Preescolar masculino, Peso y talla baja para la edad, Estado socioeconómico pobre, Esquema de vacunas completos para la edad, Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasia, Foramen Oval permeable restrictivo, Insuficiencia Tricuspidéa leve, Criptorquidia bilateral resuelta, Retraso del desarrollo psicomotriz. Al momento en tratamiento con ácido fólico 1 mg cada día.

### 3.6 Examen de genética

22-12-2017

Paciente presenta cuadro clínico compatible con síndrome de Ehlers Danlos, trastorno genético de herencia autosómica dominante, forma Artrocalasia, se trata de un caso por mutación nueva. Según la escala de Karnofsky pertenecería al porcentaje 50 requiere gran atención, incluso de tipo médica. Encamado menos del 50% del día con la relatividad tratándose de un infante.

### 3.7 Exámenes de laboratorio

09/07/2016

QUÍMICA SANGUÍNEA	
GLUCOSAA BASAL	49.90
GRUPO SANGUÍNEO Y FACTOR	
FACTOR RH	POSITIVO

<b>GRUPO SANGUINEO Y FACTOR</b>	O
<b>BIOMETRIA HEMATICA</b>	
<b>LEUCOCITOS</b>	13.40 K/UL
<b>NEUTROFILOS</b>	75%
<b>HEMOGLOBINA</b>	18,3 g/dl
<b>HEMATOCRITO</b>	56%
<b>PLAQUETAS</b>	313.000K/UL

05-01-2017

<b>QUIMICA SANGUINEA</b>	
<b>GLUCOSA BASAL</b>	95.80 mg/dl
<b>UREA</b>	12.84 mg/dl
<b>NITROGENO UREICO EN SUERO</b>	6 mg/dl
<b>CREATININA</b>	0,1 mg/dl
<b>BIOMETRIA HEMATICA</b>	
<b>LEUCOCITOS</b>	10.80 K/uL
<b>NEUTROFILOS</b>	43.4%
<b>LINFOCITOS</b>	49%
<b>EOSINOFILOS</b>	1,70%
<b>HEMOGLOBINA (según la geografía nos encontramos a 510 metros sobre el nivel del mar, a esta altura se considera anemia cuando la hemoglobina se encuentra por debajo de los 11 g/dl)</b>	11,7 g/dl
<b>HEMATOCRITO</b>	36.5 %
<b>PLAQUETAS</b>	626.000 k/uL

<b>Elemental y microscópico de orina</b>	
<b>COLOR</b>	AMARILLO
<b>ASPECTO</b>	TURBIO
<b>DENSIDAD</b>	1.010
<b>PH</b>	5.0
<b>CELULAS EPITELIALES</b>	3-5/campo
<b>PIOCITOS</b>	1-2/ campo
<b>HEMATIES</b>	1-3/ campo
<b>BACTERIAS</b>	**
<b>GOTA FRESCA</b>	



<b>COCOS POSITIVOS</b>	<b>GRAM</b>	<b>**</b>
------------------------	-------------	-----------

05/07/2017

<b>QUÍMICA SANGUINEA</b>	
<b>PCR CUANTITATIVO</b>	40,3 mg/L
<b>BIOMETRIA HEMATICA</b>	
<b>LEUCOCITOS</b>	18,10 K/UL
<b>NEUTROFILOS</b>	35%
<b>HEMOGLOBINA</b>	10,8 g/dl
<b>HEMATOCRITO</b>	32%
<b>PLAQUETAS</b>	608.000K/UL

10-07-2018

<b>Química sanguínea</b>	
<b>Glucosa basal</b>	90
<b>Urea</b>	30
<b>Nitrógeno ureico</b>	14
<b>Parathy A</b>	Negativo
<b>Parathy B</b>	Negativo
<b>Thypi H</b>	Negativo
<b>Thypi O</b>	Negativo
<b>Proteus OX 19</b>	Negativo
<b>Brucella abortus</b>	Negativo

<b>Factor RH</b>	<b>O</b>
<b>Grupo sanguíneo</b>	Positivo
<b>Leucocitos</b>	7.40
<b>Neutrófilos</b>	26.6
<b>Linfocitos</b>	64.1
<b>Hemoglobina</b>	11.8
<b>Hematocrito</b>	36
<b>Plaquetas</b>	614000
<b>Tp</b>	11
<b>INR</b>	0.89

### 3.8 Exámenes de imagen

20-07-2017

Ecocardiograma transtoracico

- Si tus solitus. Levocardis. Levoposicion del apex.
- Ordenación segmentaria normal.
- Drenaje venoso sistémico y pulmonar normal.
- Atrios con dimensiones normales.
- Ventrículo morfológicamente derecho anterior, dimensiones y contractilidad global normal.
- Ventrículo morfológico izquierdo posterior, volúmenes espesor miocardico y función contráctil normales. FE:67%
- Aparatos vasculares sin alteraciones anatómicas. Válvula aórtica trivalva, flujo normal.
- Al estudio Doppler se detecta leve insuficiencia tricúspide. Jet mide 0.15 cm<sup>2</sup>.
- Presencia de foramen Oval permeable, mide 0.10 cm de diámetro, cortocircuito izquierdo derecho restrictivo.
- Arco aórtico izquierdo a nivel proximal mide 1.30 cm. Flujo Doppler en aorta abdominal normal
- Arteria pulmonar principal mide: 1.10 cm. Ramos arteriales confluentes flujo normal.
- Estimación no invasiva de presión sistólica en arteria pulmonar: 36 mmHg.
- Pericardio con ecogenicidad y espesor normales. No derrame

Conclusiones:

1. Foramen oval permeable cortocircuito I-D restrictivo
2. Insuficiencia tricuspidea leve
3. Hipertensión arterial pulmonar leve. PSAP en reposo 36 mmHG
4. Normofunción sistólica y diastólica de ventrículo izquierdo y ventrículo derecho

10-08-2017

## Ecografía renal, vesicular y testicular

### Renal y vesical

- El estudio practicado muestra que los riñones son de tamaño normal, situación y ecotextura normales.
- La relación cortico medular esta conservada bilateralmente.
- No se observan signos de ectasia ni litiasis.
- Vascularidad conservada.
- El riñón derecho mide 55x25x25 mm, con un volumen de 18 cc, con un parénquima de 7.2 mm.
- El riñón izquierdo mide 57x27x27 mm, con un volumen de 22 cc, con un parénquima de 7.3 mm.
- La vejiga parcialmente distendida de paredes delgadas, con un volumen premiccional de 12 cc

### Testicular

- Bolsas escrotales vacías.
- El testículo derecho se encuentra localizado en el tercio superior del canal inguinal con las maniobras desciende parcialmente el tercio inferior del mismo, se asocia presencia de líquido en su canal inguinal más evidente en la posición de pie, estos hallazgos sugieren criptorquidia asociada a persistencia del conducto peritoneal vaginal.
- El testículo izquierdo está localizado en el tercio inferior del canal inguinal, con maniobras desciende cerca de la bolsa escrotal sin ingresar en la misma, sugestivo de criptorquidia.
- Testículo derecho mide 13x7.6x4.6 mm, volumen de 0.2 cc.
- Testículo izquierdo mide 13x7.7x5.7 mm, volumen de 0.3 cc.
- Epidídimo sin datos patológicos.
- No se evidencian hidroceles.

### Conclusión

1. Criptorquidea bilateral. Persistencia del conducto peritoneal vaginal derecho

22-06-2018

#### Ecografía testicular

- Testículo derecho mide 9.4x6.9x4.6 mm. Ubicado a inicio de canal inguinal.
- Testículo izquierdo mide 13x5.4x9.1 mm. Ubicado am 1 cm de bolsa escrotal.
- Epididimos normales.
- No hidrocele.
- No varicocele.

#### Conclusión

1. Criptorquidea bilateral

21-06-2019

#### Ecocardiograma Transtoracico

- Situs solitus.
- Concordancia AV-VA.
- Conexión normal de venas pulmonares y sistemáticas.
- Aparatos valvular3s de morfología y función normal.
- Regurgitación tricuspidea. Onda de velocidad de flujo (OVF) Máxima 2,36 mts/seg.
- Válvula pulmonar: Onda de velocidad de flujo máximo 1,10 mts/seg. Rama derecha: Máxima 1,23 mts/seg. Rama izquierda: OVF Máxima 1,29 mts/seg.
- Válvula aortica: OVF Máxima 1,07 seg.
- Ventrículo izquierdo con buena función sistólica.
- Foramen Oval permeable 2,1 mm
- Flujograma pulmonar tipo I
- Arco aórtico libre, buena emergencia de los 3 vasos
- Aorta descendente OVF máxima 1,17 mts/seg

- Flujo pulsátil en aorta abdominal.
- Vena cava inferior colapsa más del 50% a la inspiración.
- No masas, no trombos

## Conclusión

1. Foramen oval permeable restrictivo
2. Regurgitación valvular tricuspídea leve

### 3.9 Diagnóstico definitivo

1. Preescolar masculino.
2. Peso y talla bajo para la edad.
3. Índice de masa corporal normal para la edad.
4. Estado socioeconómico pobre.
5. Esquema de vacunas completo para la edad.
6. Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasia.
7. Insuficiencia tricúspide leve.
8. Criptorquidia bilateral resuelta.
9. Retraso del desarrollo psicomotriz.

### 3.10 Discusión

La literatura acerca del síndrome de Ehlers Danlos es muy amplia y reconoce ciertas coincidencias acerca de las características del presente caso de estudio. En primer lugar, se enfatiza el carácter hereditario, aunque en el caso descrito los familiares del paciente no presentan antecedentes, Hatamochi y col. además de Lehmann y col. describe un caso en el que el patrón no fue autosómico dominante, lo que indica heterogenicidad genética. Los signos clásicos de SED son la hiperlaxitud articular, la hiperelasticidad de la piel y fragilidad tisular manifiesta por equimosis con facilidad, mismas que están presente en el paciente, son causadas por determinadas alteraciones genéticas de las fibras de colágeno lo que predispone a luxaciones recurrentes, hipotonía muscular y cifoescoliosis, síntomas y signos clásicos del Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasico. (Hatamochi et al. 2014)

Respecto a la luxación congénita de cadera, Byers y col. mencionan como un hallazgo habitual en casi todos los pacientes con Síndrome de Ehlers Danlos tipo Artrocalasia y suele acompañarse de fracturas y luxaciones recurrentes, alteraciones que no son evidente en este caso de estudio. (Byers et al 1997)

Byers y colaboradores estudiaron siete pacientes con SED tipo artrocalasico, de ellos solo uno presentò escoliosis torácica leve y lordosis lumbar además de espondilolistesis en L5-S1, por lo que se puede observar que este tipo de anormalidades de columna vertebral son poco frecuentes. (Byers et al 1997) En el caso de estudio no se apreciaron estas anormalidades, pese a que Mazziotti y col. determinan que los pacientes con SED tienen mayor tendencia a sufrir dolor de espalda y que este se relaciona con la presencia y severidad de presentar fracturas vertebrales, no se descarta que un futuro el paciente de estudio puede presentar anormalidades vertebrales a pesar de que no existe dolor de espalda.(Mazziotti et al. 2016)

Las características clínicas observadas en nuestro estudio como la piel hiperelastica, la hipermovilidad de articulaciones de manos y pies y la generalizada laxitud articular coinciden con las descritas por Hatamochi, Byers, Carr y otros por lo que podemos inferir que son típicas y muy sugestivas de esta enfermedad.

Por otra parte, la presencia de fragilidad tisular en lo que incluye cicatrices atróficas ha sido reconocido como un característica muy frecuente en la gran mayoría de tipos del SED, particularidad que no está presente en el paciente de estudio.

La observación de rasgos dismorfismo facial leve con pliegues epicánticos y microrretrignatia, piel de pecho translúcida con patrón venoso visible, piel redundante son características nuevas observadas por Hatamochi y colaboradores. (Hatamochi et al. 2014)

También han sido descritas por Klaassens, manifestaciones como fontanelas grandes, ectopia lentis bilateral, anormalidades dentales, a nivel de palmas y plantas patrones entrecruzados, cambios osteoartóricos en las rodillas, genu valgo y pie plano, rasgos que no coinciden con el paciente. («Ehlers-Danlos Arthrocalasia type (VIIA-B) – expanding the phenotype: from prenatal life through adulthood» [sin fecha])

Carr y col. determinaron que su paciente tenía tendencia a la formación recurrente de hernias inguinales y hernia umbilical. Nuestro caso de estudio no presentó estas anomalías pero si encontramos la presencia de Criptorquidia. («Sci-Hub | The clinical features of Ehlers-Danlos syndrome type VIIB resulting from a base substitution at the splice acceptor site of intron 5 of the COL1A2 gene. Journal of Medical Genetics, 31(4), 306–311 | 10.1136/jmg.31.4.306» [sin fecha])

Lehmann y col. describen el caso de un paciente con peso y talla baja para la edad, parámetros que coinciden con el paciente estudiado. (Lehmann et al. 1994)

Klaassens y col. describen en seis de los siete pacientes que estudian presentan retraso en el desarrollo psicomotor, mismo que presenta el paciente de investigación. («PubMed Central Link» [sin fecha])

En relación al diagnóstico de la variante Artrocalasia, que es una de las más raras y de gran severidad, debe considerarse en pacientes con laxitud articular generalizada con luxaciones recurrentes, recién nacidos con evidente hipotonía muscular grave y dislocación bilateral de caderas, manifestaciones que no estuvieron presente en nuestro paciente.

A los dos años seis meses se detecta en nuestro, soplo protomesositolico Grado III/VI, por lo que se realiza ecocardiograma el cual detecta la presencia de Insuficiencia Tricuspidea Leve, que desde el nacimiento no hubo manifestaciones de la misma, se realiza revisión de la literatura donde Melis y col. reportan el caso de una paciente que a los 5 años presento soplo mesosistolico y mediante ecografía cardíaca detecta insuficiencia mitral leve, dos años después se revela valvulopatía combinada, insuficiencia tricuspidea, mitral y aórtica. (Melis et al. 2012)

Respecto al examen genético, este confirma el diagnóstico clínico, lo que manifiesta cuán importante es realizar este procedimiento para descartar otra enfermedad, de tal modo, que la revisión de la literatura hizo posible encontrar que los siete pacientes descritos por Klaassen fueron diagnosticados de SED genéticamente. («Ehlers-Danlos Arthrocalasia type (VIIA-B) – expanding the phenotype: from prenatal life through adulthood» [sin fecha])

El tratamiento actual del paciente con ácido fólico para estabilizar la estructura del colágeno

coincide con la descrita por Puerto Martinez. al momento no se trata con analgesia ni colágeno, porque al paciente no le provoca dolor articular y no hay evidencia hasta el momento de que el colágeno exógeno contribuya para el mejoramiento del paciente. (Puerto et al. 2017)

## **PRONOSTICO**

El pronóstico de los pacientes con Síndrome de Ehlers Danlos depende del tipo específico que presente, el tiempo de vida muchas veces depende de las posibles complicaciones que cada tipo de SED, En el caso del paciente, el tipo Artrocalasia, el pronóstico al momento es favorable pese a las manifestaciones clínicas propias del Síndrome de Ehlers Danlos no se evidencian las características propias del tipo Artrocalasia, sin embargo se describe una nueva complicación en este tipo que es la cardiopatía, misma que al momento no presenta repercusión sobre el paciente.



## CONCLUSIONES

1. El Síndrome de Ehler Danlos termino que se utiliza para un determinado grupo de alteraciones raras que afectan al tejido conectivo, se debe a variaciones hereditarias que alteran la síntesis y el procesamiento del colágeno, en todo caso el examen genético confirma el diagnostico
2. Es notable la heterogenicidad genética del paciente al no existir antecedentes familiares de trastornos de colagenopatía, tratándose así de una mutación nueva.
3. Las manifestaciones clínicas como hipermovilidad articular, fragilidad tisular manifiesta por equimosis con facilidad y la hiperelasticidad de la piel son típicas del SED y las características como luxación congénita bilateral de cadera, luxaciones recurrentes, hipotonía muscular, cifoescoliosis y osteopenia leve radiológicamente son características propias del tipo Artrocalasia.
4. En el paciente de estudio se hace evidente las manifestaciones propias de un paciente con SED y además presenta las particularidades como retraso del desarrollo psicomotriz, criptorquidia bilateral y anomalías cardíacas.
5. No se ponen de manifiesto los criterios clínicos mayores de diagnóstico del tipo Artrocalasia pero si algunos de los menores.
6. Existen otro tipo de anomalías identificadas como fontanelas grandes, ectopia lentis bilateral, pliegues epicánticos y microrretrignatia, anomalías dentales, a nivel de palmas y plantas patrones entrecruzados, piel de pecho translúcida con patrón venoso visible, piel redundante, hernias inguinales y umbilicales, cambios osteoartríticos en las rodillas, genu valgo y pie plano mismas que no presenta este caso de estudio.
7. El diagnóstico diferencial de cada tipo de SED es con cada una de las diferentes formas del Síndrome de Ehlers Danlos además de que se puede hacer con Osteogénesis imperfecta, Síndrome de Marfan, Cutis laxa, Síndrome de Loeys-Dietz, Síndrome de Larsen, Síndrome de tortuosidad arterial, entre otros.
8. El tratamiento consiste en aliviar el dolor con analgésicos de mediana y gran potencia además de antiinflamatorios, relajantes musculares y en ciertas ocasiones corticoides, se puede emplear también ácido fólico, magnesio, vitamina C y K, glucosamina (evidencia poco concluyente por faltas de estudios), el colágeno exógeno no aporta ninguna utilidad.

## RECOMENDACIONES

1. Paciente que presenta manifestaciones clínicas, hipermovilidad de articulaciones, fragilidad tisular manifiesta por equimosis e hiperelasticidad de la piel sospechar en Síndrome de Ehlers Danlos.
2. Identificar el tipo de SED que presenta el paciente para tener idea de las futuras complicaciones y posibles tratamientos.
3. El manejo de los pacientes con este síndrome debe ser médico especializado multidisciplinario.
4. Mantener tratamiento farmacológico con analgesia, antiinflamatorios, relajantes musculares y corticoides (en ciertas ocasiones, no se recomienda su uso rutinario) para el manejo del dolor (en caso de existir), además se puede utilizar ácido fólico, glucosamina (ciertos estudios apoyan la utilización de la misma pero no existe suficiente evidencia que apoye esta afirmación), magnesio, vitamina C y K.
5. No se recomienda el uso de colágeno exógeno porque no aporta utilidad para este síndrome.
6. Se recomienda realizar ejercicios (natación), no realizar deportes de contacto debido a la alta probabilidad de fractura, luxaciones y subluxaciones.
7. Se puede utilizar Kinesiterapia ya que resulta de gran utilidad sobre la hipermovilidad articular.

## BIBLIOGRAFÍA

BYERS, P. H., DUVIC, M., ATKINSON, M., ROBINOW, M., SMITH, L. T., KRANE, S. M., ... SCHWARZE, U. (1997). *Ehlers-Danlos syndrome type VIIA and VIIB result from splice-junction mutations or genomic deletions that involve exon 6 in the COL1A1 and COL1A2 genes of type I collagen. American Journal of Medical Genetics*, 72(1), 94–105. doi:10.1002/(sici)1096-8628(19971003)72:1<94::aid-ajmg20>3.0.co;2-o

BEIGHTON, P., DE PAEPE, A., DANKS, D., FINIDORI, G., GEDDE-DAHL, T., GOODMAN, R., HALL, J.G., HOLLISTER, D.W., HORTON, W. y MCKUSICK, V.A., 1988. International Nosology of Heritable Disorders of Connective Tissue, Berlin, 1986. *American Journal of Medical Genetics*, vol. 29, no. 3, pp. 581-594. ISSN 0148-7299. DOI 10.1002/ajmg.1320290316.

CABRERA BUENO, F., 2014. Diagnóstico diferencial Marfan y Ehlers-Danlos Vascular. [en línea]. [Consulta: 19 septiembre 2019]. Disponible en: <https://www.canalmarfan.org/informacion-profesional/blog-profesional/116-marfan-y-ehlers-danlos/199-ehlers-danlos-tipo-vascular-y-sindrome-de-marfan.html>.

COTRAN, R.S., COLLINS, T. y KUMAR, V., 1999. *Patología Estructural y Funcional Robbins*. 6. México: McGraw-Hill Interamericana. ISBN 978-0-7216-7335-6. 616.1/9

DE PAEPE, A. y MALFAIT, F., 2012. The Ehlers-Danlos syndrome, a disorder with many faces. *Clinical Genetics*, vol. 82, no. 1, pp. 1-11. ISSN 1399-0004. DOI 10.1111/j.1399-0004.2012.01858.x.

DOMÍNGUEZ RODRÍGUEZ, R., 2016. Síndrome de Ehlers Danlos. , pp. 6.

EDS TYPES, 2016. The Types of EDS. *The Ehlers Danlos Society* [en línea]. [Consulta: 19 septiembre 2019]. Disponible en: <https://www.ehlers-danlos.com/eds-types/>.

Ehlers-Danlos Arthrochalasia type (VIIA-B) – expanding the phenotype: from prenatal life through adulthood. [en línea], [sin fecha]. [Consulta: 8 octubre 2019 a]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4026000/>.

ERIC H KRAUT, 2016. Easy bruising - UpToDate. [en línea]. [Consulta: 19 septiembre 2019]. Disponible en: [https://www.uptodate.com/contents/easy-bruising?search=ehlers%20danlos%20artrocalasia&source=search\\_result&selectedTitle=28~137&usage\\_type=default&display\\_rank=28](https://www.uptodate.com/contents/easy-bruising?search=ehlers%20danlos%20artrocalasia&source=search_result&selectedTitle=28~137&usage_type=default&display_rank=28).

HATAMOCHI, A., HAMADA, T., YOSHINO, M. y HASHIMOTO, T., 2014. The first Japanese case of the arthrocalasia type of Ehlers–Danlos syndrome with COL1A2 gene mutation. *Gene*, vol. 538, no. 1, pp. 199-203. ISSN 03781119. DOI 10.1016/j.gene.2014.01.033.

LARRARTE, J.P.M., MARTÍN, R.S. y ALEJO, F.M., [sin fecha]. El síndrome de hiperlaxitud articular en la práctica clínica diaria. , pp. 5.

LEHMANN, H.W., MUNDLOS, S., WINTERPACHT, A., BRENNER, R.E., ZABEL, B. y MÜLLER, P.K., 1994. Ehlers-Danlos syndrome type VII: phenotype and genotype. *Archives of Dermatological Research*, vol. 286, no. 8, pp. 425-428. ISSN 0340-3696. DOI 10.1007/bf00371566.

MALFAIT, F., FRANCOMANO, C., BYERS, P., BELMONT, J., BERGLUND, B., BLACK, J., BLOOM, L., BOWEN, J.M., BRADY, A.F., BURROWS, N.P., CASTORI, M., COHEN, H., COLOMBI, M., DEMIRDAS, S., DE BACKER, J., DE PAEPE, A., FOURNEL-GIGLEUX, S., FRANK, M., GHALI, N., GIUNTA, C., GRAHAME, R., HAKIM, A., JEUNEMAITRE, X., JOHNSON, D., JUUL-KRISTENSEN, B., KAPFERER-SEEBACHER, I., KAZKAZ, H., KOSHO, T., LAVALLEE, M.E., LEVY, H., MENDOZA-LONDONO, R., PEPIN, M., POPE, F.M., REINSTEIN, E., ROBERT, L., ROHRBACH, M., SANDERS, L., SOBEY, G.J., VAN DAMME, T., VANDERSTEEN, A., VAN MOURIK, C., VOERMANS, N., WHEELDON, N., ZSCHOCKE, J. y TINKLE, B., 2017. The 2017 international classification of the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, vol. 175, no. 1, pp. 8-26. ISSN 1552-4876. DOI 10.1002/ajmg.c.31552.

MALFAIT, F., WENSTRUP, R.J. y DE PAEPE, A., 2010. Clinical and genetic aspects of Ehlers-Danlos syndrome, classic type. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, vol. 12, no. 10, pp. 597-605. ISSN 1530-0366. DOI 10.1097/GIM.0b013e3181eed412.

MAZZIOTTI, G., DORDONI, C., DOGA, M., GALDERISI, F., VENTURINI, M., CALZAVARA-PINTON, P., MAROLDI, R., GIUSTINA, A. y COLOMBI, M., 2016. High prevalence of radiological vertebral fractures in adult patients with Ehlers–Danlos syndrome. *Bone*, vol. 84, pp. 88-92. ISSN 87563282. DOI 10.1016/j.bone.2015.12.007.

MELIS, D., CAPPuccio, G., GINOCCHIO, V.M., MINOPOLI, G., VALLI, M., CORRADI, M. y ANDRIA, G., 2012. Cardiac valve disease: an unreported feature in Ehlers Danlos syndrome arthrocalasia type? *Italian Journal of Pediatrics*, vol. 38, pp. 65. ISSN 1824-7288. DOI 10.1186/1824-7288-38-65.

NIH, 2016. *Síndrome de Ehlers-Danlos* [en línea]. 2016. S.l.: s.n. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12323/sindrome-de-ehlers-danlos>.

NORD, 2016. Ehlers Danlos Syndromes. *NORD (National Organization for Rare Disorders)* [en línea]. [Consulta: 19 septiembre 2019]. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/ehlers-danlos-syndrome/>.

PANTOJA ZARZA, L., DÍEZ MORRONDO, C. y ALEXIS, D., 2014. Síndrome de Ehlers-Danlos hiperlaxo: ¿hipermovilidad benigna? *Reumatología Clínica*, vol. 10, no. 3, pp. 189-190. ISSN 1699-258X. DOI 10.1016/j.reuma.2013.06.001.

PESSLER, F., 2018. Síndrome de Ehlers-Danlos - Pediatría. *Manual MSD versión para profesionales* [en línea]. [Consulta: 19 septiembre 2019]. Disponible en: <https://www.msmanuals.com/es/professional/pediatr%C3%ADa/trastornos-del-tejido-conectivo-en-ni%C3%B1os/s%C3%ADndrome-de-ehlers-danlos>.

PINO-RAMÍREZ, G. y SOLIS-AÑEZ, E., 2018. PERCEPCIÓN DE ENFERMEDAD EN PERSONAS CON TRASTORNOS HEREDITARIOS DEL TEJIDO CONECTIVO. *Journal of Human Sciences*, pp. 18.

*PUBMED CENTRAL LINK* [EN LÍNEA], [sin fecha]. S.l.: s.n. [Consulta: 8 octubre 2019]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4026000/>.

PUERTO MARTÍNEZ, M., *Caracterización clínica y manejo del Síndrome de Ehlers Danlos*. *Revistas de Ciencias Medicas de Pinar del Río*, 2017. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v21n4/rpr18417.pdf>

SCI-HUB | THE CLINICAL FEATURES OF EHLERS-DANLOS SYNDROME TYPE

VIIB RESULTING FROM A BASE SUBSTITUTION AT THE SPLICE ACCEPTOR SITE OF INTRON 5 OF THE COL1A2 GENE. *JOURNAL OF MEDICAL GENETICS*, 31(4), 306–311 | 10.1136/jmg.31.4.306. [en línea], [sin fecha]. [Consulta: 8 octubre 2019]. Disponible en: <http://sci-hub.tw/10.1136/jmg.31.4.306>.

TORRES, J., 2015. FIBRAS COLÁGENAS. *Tejido Conectivo General Wiki* [en línea]. [Consulta: 19 septiembre 2019]. Disponible en: [https://tejido-conectivo-general.fandom.com/es/wiki/FIBRAS\\_COL%C3%81GENAS](https://tejido-conectivo-general.fandom.com/es/wiki/FIBRAS_COL%C3%81GENAS).

VANDERJAGT, K. y BUTLER, M.G., 2019. Ehlers–Danlos syndrome and other heritable connective tissue disorders that impact pregnancies can be detected using next-generation DNA sequencing. *Archives of Gynecology and Obstetrics*, vol. 300, no. 3, pp. 491-493. ISSN 1432-0711. DOI 10.1007/s00404-019-05226-5.

*Anexo A Imágenes del paciente*



*Hiperlaxitud articular interfalángicas - metacarpofalángica*



*Hiperlaxitud articular tibioperoneoastragalina - interfalángica, formando ángulo de 180°*



*Hiperlaxitud articular generalizada*



*Hiperelasticidad de pie*



Anexo B Atención al recién nacido

**ANTECEDENTES FAMILIARES**

1.1 PATOLÓGICOS

MADRE: *No refiere*  
 PADRE: *No refiere*  
 HERMANOS: *No refiere*  
 OTROS FAMILIARES: *No refiere*

1.2 OBSTETRICOS COMPLEMENTARIOS DE LA MADRE

EMBARAZO	TIPO DE PARTO	SEMO	PRE PARTO	LA TIEMPO	POST PARTO	PESO ACTUAL	OBSERVACIONES
1							<i>Primigesta.</i>
2							
3							
4							
5							
6							
7							
8							

2 DATOS PERINATALES DEL RECIEN NACIDO

LUBRIFICACION: *4*    TIPO DE PARTO: *Normal*    ABRASIONES: *0*    LESIONES: *0*    MANEJO DE TUBO DE URINA: *3*

FECHA Y HORA DEL NACIMIENTO: *03-07-2016*    OBSERVACIONES: *01:35*

3 APGAR

	0	1	2	1 MIN	5 MIN
FRECUENCIA CARDIACA				2	2
RESPONSAZ RESPIRATORIO				1	2
TONO MUSCULAR				2	2
REFLEXOS DE RESPUESTA A LA ESTIMULACION				2	2
COLORES DE LA PIEL				1	9
TOTAL				8	9

4 CAPURRO SOMATICO

	0	1	2	3	4	Edad Gestacional (Sem + Total Partos / 7)
FORMA DE LA OREJA						<b>37.1</b>
TAMANO DE LA OMBILIGA MARIANA						
FORMA DE LA PIEL						
TEXTURA DE LA PIEL						
PLIEGUES PLANTARES						
SUSTOAS		3	48			TOTAL PUNTOS: <b>260</b>

5 SIGNOS VITALES Y OTRAS VALORACIONES

FECHA Y HORA	TEMP °C	PULSO /MIN	PRESION ARTERIAL /mmHg	DE PRESION	SAT O2	SUJECION	NUMERO DE LACTANCIA	TIEMPO DE SUEÑO	ENTENIMIENTO	LENGUA	PROFUNDIDAD DE RESPIRACION	RESPONSAZ REFLEXIVA	TAMANO DE RESPIRACION	TAMANO DE TUBO	RESPONSAZ
7:30	36.5	143	100	64	92	relejo	-	-	1	-	SI	SI	NA	NA	Uc O. Capurro
8:00	37.2	136	NA	82	94	relejo	-	-	-	-	-	NA	NA	NA	Uc O. Capurro
8:20	37.5	144	NA	60	95	relejo	-	-	-	-	-	NA	NA	NA	Uc O. Capurro
9:30	36.8	140	NA	60	97	01	2	bueno	-	-	-	NA	NA	NA	Uc O. Capurro

SNS-MSP / HCU-form. 016 / 2010      ATENCION INMEDIATA AL RECIEN NACIDO

Formato 016, Atención inmediata al recién nacido

0000408

SP-32A FICHA 003A  
OP-32A FICHA 003A (Anexo)

### 6 EXAMEN FISICO

INICIAL: PESO 2805, ALTURA 48, TEMPERATURA 36

AL EGRESO: PESO 2830gr, ALTURA 48cm, TEMPERATURA 36.5°C

ORGANO	INICIAL	AL EGRESO
HEC	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
OROFARINGEA	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
ODONT	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
ODON	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
BOCA/NARIZ	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
OREJAS	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
TRONCO	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
PULMONES	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
CORDON UMB.	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
EXTREMIDADES	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>
NEUROLOGICO	<input checked="" type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>

*2 varices, 1 con masculina, permeable, mamario permeable*

### 7 CURVAS DE CRECIMIENTO

### 8 DIAGNOSTICOS INICIALES

DIAGNOSTICO	CS	PC	OC
1 Recien nacido a término	P00		✓
2 Peso adecuado al nacer	P00		✓
3 Peso adecuado para el género	P00		✓

### 9 DIAGNOSTICOS AL EGRESO

DIAGNOSTICO	CS	PC	OC
1 Recien nacido a término	P00		✓
2 Peso adecuado al nacer	P00		✓

### 10 PLAN DE TRATAMIENTO

- Alimentación conjunta ✓
- Apoyo precoz ✓
- Intervención materno-infantil y enfermería ✓
- Utilización de Jerga 100 SMT ✓
- Profilaxis a filarías SMT ✓

*R. D. Caporaso*

### 11 EVOLUCION Y PRESCRIPCIONES MEDICAS

FECHA EXAMENADO	HORA	NOTAS DE EVOLUCION	PRESCRIPCIONES
03-07-2016	07:45	lo describe en hoja de evolución	

INICIAL: 03-07-2016 07:45 *Ud. Luis Rodriguez*

AL EGRESO: 03-07-2016 09:30

SNS-MSP | HCU-form. 016/2010

Hospital José María Velasco Barro de San José  
Médico R. Rodríguez R.  
Licenciado en Medicina  
03-07-2016 09:30

ATENCIÓN INMEDIATA AL RECIÉN NACIDO

Formato 016, Atención inmediata al recién nacido

Anexo C Esquema de vacunas

**ESQUEMA DE VACUNACIÓN - NIÑOS/AS MENORES (de 1 año)**

VACUNAS	DOSES	FECHA DE APLICACIÓN			EDAD	LOTE No	NOMBRES DEL VACUNADOR	UNIDAD OPERATIVA
		DÍA	MES	AÑO				
*BCG	Menor de 28 días	1	09	07	2016		Lic. J. Altemirau	HJMU
Hepatitis B (HB cero)	Menor de 28 días	1	09	07	2016		Lic. J. Altemirau	HJMU
Rotavirus	2 meses	1ª	12	09	2016	2m	Aux. G. Aguirre	CS Pano
	4 meses	2ª	09	11	2016	4m	Lic. H. Nolasco	CS Pano
Pentavalente (DPT - HB - Hib)	2 meses	1ª	12	09	2016	2m	Aux. G. Aguirre	CS Pano
	4 meses	2ª	09	11	2016	4m	Lic. H. Nolasco	CS Pano
	6 meses	3ª	09	01	2017	6m	Lic. C. Chiriqui	CS Pano

\* Podrán vacunarse hasta los 11 meses y 29 días

Antipoliomielítica oral (OPV)	2 meses	1ª	12	09	2016		Aux. G. Aguirre	CS Pano
	4 meses	2ª	09	11	2016	4m	Lic. H. Nolasco	CS Pano
	6 meses	3ª	09	01	2017	6m	Lic. C. Chiriqui	CS Pano
Neumococo conjugada	2 meses	1ª	12	09	2016	2m	Aux. G. Aguirre	CS Pano
	4 meses	2ª	09	11	2016	4m	Lic. H. Nolasco	CS Pano
	6 meses	3ª	09	01	2017	6m	Lic. C. Chiriqui	CS Pano
Sarampión Rubéola (SR)	6 a 11 meses	1					Lic. C. Chiriqui	CS Pano

**OTRAS VACINAS**

			09	01	2017	6m	Lic. C. Chiriqui	CS Pano
			10	02	2017	7m	Lic. C. Chiriqui	CS Pano

OBSERVACIONES:

Esquema de vacunas

**ESQUEMA DE VACUNACIÓN - NIÑOS/AS (de 12 a 23 meses)**

VACUNAS		DOSES	FECHA DE APLICACIÓN			EDAD	LOTE No	NOMBRES DEL VACUNADOR	UNIDAD OPERATIVA
			DÍA	MES	AÑO				
Sarampión, Rubéola, Fiebre tifoidea (SRP)	12 meses	1	27	7	17	la	Lic. Chicaizel	CS Pano	
Varicela	15 meses	1	10	10	17	1224	Lic. Jul May	CS PANO	
Fiebre amarilla (FA)	15 meses	1	27	7	17	la	Lic. Chicaizel	CS Pano	
Antipoliovirica oral (OPV)	18 meses (1 <sup>a</sup> )	4 <sup>a</sup>	12	02	18	102	Lic. Terón	CS Pano	
Difteria, Tétanos y Tórtanos (DPT)	18 meses (2 <sup>a</sup> )	4 <sup>a</sup>	12	02	18	Kean	Lic. Terón	CS Pano	
<b>OTRAS VACUNAS</b>									
SRP II	18 meses	2 <sup>a</sup>	12	02	18	102	Lic. Terón	CS Pano	
Campaña Influenza			12	02	18	102	Lic. Terón	CS Pano	

**ESQUEMA DE VACUNACIÓN INCOMPLETO - NIÑOS/AS (de 1 a 4 años)**

VACUNAS	DOSES	FECHA DE APLICACIÓN			EDAD	LOTE No	NOMBRE VACUNADOR	UNIDAD OPERATIVA
		DÍA	MES	AÑO				
Difteria, Tétanos y Tórtanos (DPT)	1 <sup>a</sup>							
	2 <sup>a</sup>							
	3 <sup>a</sup>							
	4 <sup>a</sup>							
Antipoliovirica oral (OPV)	1 <sup>a</sup>							
	2 <sup>a</sup>							
	3 <sup>a</sup>							
	4 <sup>a</sup>							
Hepatitis B (HB)	1 <sup>a</sup>							
	2 <sup>a</sup>							
	3 <sup>a</sup>							
<b>OTRAS VACUNAS</b>								
DESCRIPCIONES:								

\*Las que inician esquema

Esquema de vacunas

**CARDIODIAGNÓSTICO CITIMED**  
**Dr. Iván Velasco Villavicencio**  
 Av. Mariana de Jesús 9e7 - 02 y Nuño de Valderrama QUITO - ECUADOR  
**ECOCARDIOGRAMA TRANSTORÁCICO M Y BIDIMENSIONAL MAPEO COLOR**

<b>PACIENTE</b>		<b>NUMERO</b>	72017018
<b>EDAD</b>	1 año	<b>FECHA</b>	20-jul-17
<b>GÉNERO</b>	masculino	<b>I.Dg.</b>	
<b>REF. MD.</b>	Dr. Edgar Romo	<b>S.C. (m2)</b>	0.43

MEDICIONES MODO M Y 2 D	Unid.	PACIENTE	RANGO NORMAL
Raíz de aorta	cm	1.41	1.3 - 1.6
Aurícula Izquierda	cm	1.41	1.3 - 1.8
Ventrículo derecho diástole	cm	0.99	0.9 - 1.3
Septo v. izquierdo diástole	cm	0.42	0.3 - 0.4
Ventrículo izquierdo diástole	cm	2.13	1.9 - 2.4
Pared p. v. izquierdo diástole	cm	0.42	0.3 - 0.4
Ventrículo izquierdo sistole	cm	1.38	
Volumen de fin de diástole (Teich)	ml	14.9	14 +/- 2
F. Eyección V.I.	%	67%	60 - 75
F. Acortamiento V.I.	%	35%	28 - 44
Masa de V.I.	g	14.1	
Ind. Masa de V.I.	g/m2	32.8	43 - 58
Grosor Parietal Relativo V.I.	Pp / r. Vid	0.39	<= 0.42

MEDICIONES DOPPLER ESPECTRAL Y TISULAR			
Valvula Aórtica	Mitral	Tricúspide	
Vel. Máx. (m/s): 0.85	Vel pico E (m/s): 0.74	Vel máx. (m/s):	
Grad. Máx. (mmHg): 3	Vel pico A (m/s): 0.67	Grad máx. (mmHg):	
Grad. Med. (mmHg):	E / A : 1.1	Presión estimada	
Área (cm2):	Área (cm2):	AD (mmHg):	
Vol. Labdo (ml):	Desacel. E (ms):	Presión sistólica	
Integral (m):	E / E' :	V.D. ( mm Hg) :	36
TRJ (ms):	PCF(mmHg) Nagush:	TAPSE (cm) :	1.47

**DESCRIPCIÓN - HALLAZGOS:**

- \* Situs sóltus. Levocardia. Levoposición del ápex.
- \* Ordenación segmentaria normal.
- \* Drenaje venoso sistémico y pulmonar normal.
- \* Abrios con dimensiones normales.
- \* Ventriculo morfológicamente derecho anterior, dimensiones y contractilidad global normales.
- \* Ventriculo morfológico izquierdo posterior, volúmenes espesor miocárdico y función contractil normales. FE: 67 %
- \* Aparatos valvulares sin alteraciones anatómicas. Valvula aórtica trivalva, flujo normal.
- \* Al estudio Doppler se detecta leve insuficiencia tricuspídea. Jet mide: 0.15 cm2
- \* Presencia de foramen oval permeable, mide : 0.10 cm de diámetro, cortocirculo izquierda derecha restrictivo.
- \* Arco aórtico izquierdo a nivel proximal mide: 1.30 cm. Flujo doppler en aorta abdominal normal.
- \* Arteria pulmonar principal mide : 1.10 cm. Ramos arteriales confluentes flujo normal.
- \* Estimación no invasiva de presión sistólica en arteria pulmonar: 36 mmHg
- \* Pericardio con ecogenicidad y espesor normales. No derrame.

**CONCLUSIONES :**

- 1.- FORAMEN OVAL PERMEABLE CORTOCIRCUITO I - D RESTRICTIVO.
- 2.- INSUFICIENCIA TRICUSPÍDEA LEVE.
- 3.- HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR LEVE. PSAP EN REPOSO: 36 mmHg.
- 4.- NORMATICIÓN SISTÓLICA Y DIASTÓLICA DE V.I Y V.D.

**Dr. Iván Velasco V.**  
**CARDIOLOGO**  
 Senescyt 46208-11-2283  
 M+INMT 17-08-01664  
 MIP 1304440422 N 1265

Ecocardiograma transtoracico

Nombre:

Ci:318328

Médico: Dr. ENRIQUE RODRIGUEZ

Fecha: 10-ago-2017 15:36

Estudio: **ECOGRAFÍA RENAL, VESICAL Y TESTICULAR.**

**Renal y vesical:**

El estudio practicado demuestra que los riñones son de tamaño, situación y ecotextura normales. La relación córtico medular está conservada bilateralmente.

No se observan signos de ectasia ni litiasis.

Vascularidad conservada.

El riñón derecho mide 55 x 25 x 25 mm, con un volumen de 18 cc, con un parénquima de 7.2 mm.

El riñón izquierdo mide 57 x 27 x 26 mm, con un volumen de 22 cc, parénquima de 7,3 mm.

La vejiga parcialmente distendida de paredes delgadas, con un volumen preiccional de 12 cc.

**Vesical:**

Bolsas escrotales vacías.

El testículo derecho se encuentra localizado en el tercio superior del canal inguinal con las maniobras descendiendo parcialmente al tercio inferior del mismo, se asocia presencia de líquido en su canal inguinal mas evidente en el posición del pie, estos hallazgos sugieren criptorquidia asociada a persistencia del conducto peritoneal vaginal.

El testículo izquierdo está localizado en el tercio inferior del canal inguinal, con maniobras descendiendo cerca a la bolsa escrotal sin ingresar en la misma, sugestivo de criptorquidia.

Los testículos son hipotróficos de ecoestructura homogénea y vascularidad normal. (0.7-0.9 cc)

Testículo derecho mide: 13 x 7,6 x 4,6 mm, volumen de 0.2 cc.

Testículo izquierdo de: 13 x 7,7 x 5.7 mm, volumen de 0.3 cc.

Epidídimos sin datos patológicos.

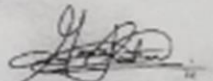
No se evidencian hidroceles.

**Conclusión:**

Criptorquidia bilateral. Persistencia del conducto peritoneal vaginal derecho.

Testículos hipotróficos bilaterales con predominio del derecho

Atentamente,



**DRA. PAULINA FERNANDA RAMOS REINOSO.**

MEDICA RADIOLOGA MSP1710472034

MSP Libro 21 Folio 37 No 109

Informe electrónicamente Validado / Médico DRA. PAULINA FERNANDA RAMOS REINOSO.,

*Ecografía renal, vesicular y testicular*

FECHA : 22 de Junio de 2018  
PACIENTE :  
EDAD : 1 año

**ESTUDIO: ECOGRAFÍA TESTICULAR**

**INFORME:**

Testículo derecho mide 9.4x6.9x4.6 mm. Ubicado a inicio de canal inguinal.  
Testículo izquierdo mide 13x5.4x9.1 mm. Ubicado a 1 cm de bolsa escrotal.  
Epidídimos normales.  
No hidrocele  
No varicocele.

**Imágenes sugestivas de:**

Criptorquidea bilateral

Atentamente,

Edison Cujilema Ortiz

**LCDO. TMD. IMAGENOLOGÍA  
DIPLOMADO ULTRASONIDO.**



Edison Cujilema Ortiz  
LCDO. TMD. IMAGENOLOGÍA  
DIPLOMADO en ULTRASONIDO.  
C.R. 1327 es 12-8

HOSPITAL "JOSE MARIA VELASCO IBARRA"  
 REPORTE DE ECOCARDIOGRAMA TRANSTORACICO

NOMBRE:	FECHA NACIMIENTO: EDAD: 2 años + 11 meses.	FECHA: 21/06/2019
PESO: TALLA:	HISTORIA: 141217 CEDULA: 1550316630	SERVICIO: Consulta Cardiología pediátrica.
SEDACION:	GENERO: Masculino.	SEGURO:
TENSION ARTERIAL: FC: 141 LPM	SAT. DE OXIG: 98 %	VEZ SUBSEC

ESTUDIO B Y M	DATOS PACIENTE	VALORES NORMALES (mm)
VD		
AURICULA IZQUIERDA		
RAIZ AORTICA		
EXCURSION DE LA AORTA		
SEPTUM INTERVENT	7,1 mm	
DIAMETRO DIASTOLICO VENTRICULO IZQUIERDO	19,2 mm	
PARED POSTERIOR DEL VENTRICULO IZQUIERDO	6,7 mm	
DIAMETRO SISTOLICO DEL VENTRICULO IZQUIERDO	10,7 mm	
FRACCION DE ACORTAMIENTO	44%	
FRACCION DE EYECCION	78%	
PSAP		
MAPEO COLOR		
Cortocircuito de izquierda a derecha en Foramen Oval.		
Ligera turbulencia en regurgitación de Válvula Tricuspídea.		

COMENTARIOS

Situs solitus.  
 Concordancia AV-VA.  
 Conexión normal de venas pulmonares y sistémicas.  
 Aparatos valvulares de morfología y función normal.  
 Regurgitación tricuspídea, Onda de Velocidad de Flujo (OVF) Máxima 2,36 mts/seg.  
 Válvula Pulmonar: Onda de Velocidad de Flujo Máxima 1,10 mts/seg. Rama Derecha: OVF Máxima 1,23 mts/seg. Rama Izquierda: OVF Máxima 1,29 mts/seg.  
 Válvula Aórtica: Onda de Velocidad de Flujo Máxima 1,07 mts/seg.  
 Ventrículo izquierdo con buena función sistólica.  
 Foramen Oval Permeable: 2,1 mm.  
 Flujograma pulmonar tipo I.  
 Arco aórtico libre, buena emergencia de los 3 vasos.  
 Aorta Descendente OVF Máxima 1,17 mts/seg.  
 Flujo pulsátil en aorta abdominal.  
 Vena cava inferior colapsa más del 50% a la inspiración.  
 No masas no trombos no derrame.

Impresión Diagnóstica:

- 1.- Foramen Oval Permeable Restrictivo.
- 2.- Regurgitación Valvular Tricuspídea leve.

Dra. María Z. Rebolledo M.  
 CARDIOLOGO PEDIATRA

Dra. María Z. Rebolledo M.  
 PEDIATRA PEDIATRA  
 SENE 11.26.20  
 CARDIOLOGO PEDIATRA  
 SENE 11.26.20

Ecocardiograma transtoracico



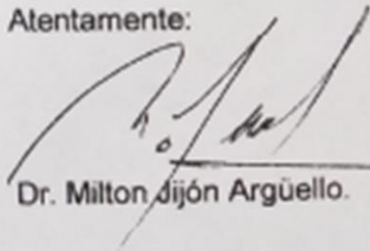
Quito, 22 de Diciembre de 2017.

## CERTIFICADO MÉDICO

Por la presente certifico que el paciente con fecha de nacimiento 09 de Julio 2016, presenta un cuadro clínico compatible con el síndrome de Ehlers -Danlos, trastorno genético de herencia autosómica dominante, forma Artrocalasia (?). Se trata de un caso por mutación nueva.

Según la escala de Karnofsky pertenecería al porcentaje 50 Requiere gran atención, incluso de tipo médico. Encamado menos del 50% del día, con la relatividad tratándose de un infante.

Atentamente:




Dr. Milton Jijón Argüello.


DR. MILTON JIJON A.  
Genetista - Pediatra  
L10. P1. 61 9123P. 14. 20042  
L22. F18. N52 1055. 13. 80002154

Genetista - Pediatra.

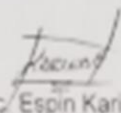
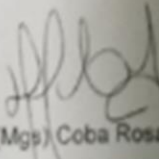
Página 1 De 2

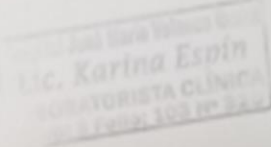
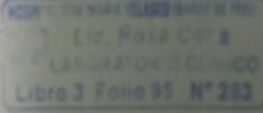


**HOSPITAL "JOSE MARIA VELASCO IBARRA"**  
NAPO-TENA



Paciente: [REDACTED]		Orden No.: 2016070912062	
Historia:	545217	PROCEDENCIA:	HOSPITALIZACION
Fecha y Hora de in:	2016-07-09 15:25	SERVICIOS:	NEONATOLOGIA
Fecha de impresión:	2016-07-09 17:29	SALA:	303
		CAMA:	10
		Edad:	0 Dia

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
<b>QUIMICA SANGUINEA</b>			
GLUCOSA BASAL	49.00 ✓	mg/dl	09/07/2016 17:29
	VALIDADO POR: 		
	Lic. Espin Karina		
			FC: 10.050 (calorimet)
<b>HEMATOLOGIA</b>			
<b>GRUPO SANGUINEO Y FACTOR</b>			
FACTOR RH	POSITIVO		09/07/2016 17:17
GRUPO SANGUINEO	O		09/07/2016 17:17
<b>BIOMETRIA HEMATICA</b>			
LEUCOCITOS	13.40 ✓	KuL	09/07/2016 17:17
NEUTROFILOS %	79.0 ✓	%	09/07/2016 17:17
LINFOCITOS %	2.0	%	09/07/2016 17:17
MONOCITOS %	1.0	%	09/07/2016 17:17
EOSNOFILOS %	1.0	%	09/07/2016 17:17
BASOFILOS %	0.0	%	09/07/2016 17:17
RECuento de GLOBULOS ROJOS	4.78 ✓	MuL	09/07/2016 17:17
HEMOGLOBINA	18.3 ✓	g/dL	09/07/2016 17:17
HEMATOCRITO	56.0 ✓	%	09/07/2016 17:17
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	111.0	fL	09/07/2016 17:17
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	39.2	pg	09/07/2016 17:17
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	34.5	g/dL	09/07/2016 17:17
PLAQUETAS	313.000 ✓	KuL	09/07/2016 17:17
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	9.2	fL	7.4 - 10.4 09/07/2016 17:17
	VALIDADO POR: 		
	Lic. (Mgs) Coba Rosa		
<b>SEROLOGIA</b>			
VDR	NO REACTIVO ✓		09/07/2016 17:29

Química sanguínea y biometría hemática, 09/07/2016



HOSPITAL "JOSE MARIA VELASCO BARRA"  
NAPO-TENA



<b>Paciente:</b>				<b>Orden No.:</b> 2017010512065
<b>Historia:</b>	1560316630	<b>PROCEDENCIA:</b>	CONSULTA EXTERNA	
<b>Fecha y Hora de In:</b>	2017-01-25 08:23	<b>SERVICIOS:</b>	PEDIATRIA	
<b>Fecha de Ingreso:</b>	2017-01-25 15:00	<b>SALA:</b>	141217	<b>Edad:</b> 180 Días

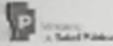
Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
<b>QUIMICA SANGUINEA</b>			
<b>QUIMICA SANGUINEA</b>			
GLUCOSA BASAL	95.80	mg/dl	08/01/2017 10:43
UREA	12.84	mg/dl	08/01/2017 10:43
NITROGENO UREICO EN SUERO (BUN)	8.00	mg/dl	08/01/2017 10:43
CREATININA EN SUERO	0.1	mg/dl	05/01/2017 13:43

VALIDADO POR: *M.A. Valdiviezo*  
**LIC. VALDIVIEZO MARIA**

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
<b>HEMATOLOGIA</b>			
<b>GRUPO SANGUINEO Y FACTOR</b>			
FACTOR RH	POSITIVO		05/01/2017 10:12
GRUPO SANGUINEO	O		05/01/2017 10:12
<b>BIOMETRIA HEMATICA</b>			
LEUCOCITOS	10.80	K <sub>3</sub> L	5.00 - 15.00 05/01/2017 09:50
NEUTROFILOS	4.70	K <sub>3</sub> L	1.10 - 6.60 05/01/2017 09:50
LINFOCITOS	5.30	K <sub>3</sub> L	1.80 - 7.00 05/01/2017 09:50
MONOCITOS	0.82	K <sub>3</sub> L	0.80 - 1.00 05/01/2017 09:50
EOSINOFILOS	0.18	K <sub>3</sub> L	0.80 - 2.00 05/01/2017 09:50
BASOFILOS	0.32	K <sub>3</sub> L	05/01/2017 09:50
NEUTROFILOS %	43.4	%	31.3 - 51.0 05/01/2017 09:50
LINFOCITOS %	48.0	%	38.0 - 42.0 05/01/2017 09:50
MONOCITOS %	6.7	%	0.0 - 9.0 05/01/2017 09:50
EOSINOFILOS %	1.7	%	0.0 - 5.0 05/01/2017 09:50
BASOFILOS %	0.7	%	0.0 - 2.0 05/01/2017 09:50
RECUENTO DE GLOBULOS ROJOS	4.83	M <sup>3</sup> L	4.10 - 8.80 05/01/2017 09:50
HEMOGLOBINA	11.7	g/dL	13.5 - 14.4 05/01/2017 09:50
HEMATOCRITO	38.8	%	32.0 - 43.0 05/01/2017 09:50
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	78.9	fL	72.0 - 93.0 05/01/2017 09:50
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	24.3	pg	24.0 - 32.0 05/01/2017 09:50
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	32.1	g/dL	33.0 - 36.0 05/01/2017 09:50
PLAQUETAS	826.000	K <sub>3</sub> L	180.000 - 400.000 05/01/2017 09:50
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	7.6	fL	7.4 - 10.4 05/01/2017 09:50

APROBADO POR: *Lic. (Mg) Chaves Manuel*

Química sanguínea, biometría hemática, grupo y factor



HOSPITAL "JOSE MARIA VELASCO IBARRA"  
NAPO-TENA



Paciente:	Historia:	1550316630	PROCEDENCIA:	CONSULTA_EXTERNA	Orden No.:	2017010512055	
Fecha y Hora de In:	2017-01-05 08:23	SALA:	141217	SERVICIOS:	PEDIATRIA	Edad:	180 Días
Fecha de Impresión:	2017-01-05 15:00			CAMA:			

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
--------	-----------	----------	-----------------------

HEMATOLOGIA

VALIDADO POR:

*Elena Calderón*  
Lic. Calderón Elena

URIANALISIS

ELEM. Y MICRO. DE ORINA

COLOR	AMARILLO		05/01/2017 13:54
ASPECTO	TURBIO		05/01/2017 13:54
DENSIDAD	1.010		05/01/2017 13:54
pH	5.0		05/01/2017 13:54
CELULAS EPITELIALES	3-6	Rango	05/01/2017 13:54
PROCTOS	1-2	Rango	05/01/2017 13:54
LEUCOCITOS (VAL. REF.):			
0 - 1	NEGATIVO		
1 - 50	NUMEROSOS		
50 - 100	ABUNDANTES		
MAYOR A 100	CAMPO LLENO		
HEMATIES	1-3	RANGO	05/01/2017 13:54
HEMATIES (VAL. REF.):			
0 - 1	NEGATIVO		
50 - 100	ABUNDANTES		
MAYOR A 100	CAMPO LLENO		
BACTERIAS	**	RANGO	05/01/2017 13:54
BACTERIAS (VAL. REF.):			
0 - 350	NEGATIVO		
350 - 622	POUCAS		
622 - 886	**		
887 - 1149	**		
MAYOR A 1149	***		
ORINA FRESCA (ORINA)			05/01/2017 13:54
COCCO GRAM POSITIVER	**		

VALIDADO POR:

*Karina Molina*  
Lic. Molina Karina

APROBADO POR:

*Luis Manuel*  
Lic. (Mg) Chapuz Manuel

Elementa y microscópico de orina 05/01/2017



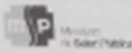
Paciente:				Orden No.:	2017070512135
Historia:	1500318630	PROCEDENCIA	EMERGENCIA		
Fecha y Hora de In:	2017-07-05 18:44	SERVICIOS	EMERGENCIA		
Fecha de Impresión:	2017-07-05 19:46	CAMA	Edad:	361 Días	

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
<b>QUIMICA SANGUINEA</b>			
POR CUANTITATIVO	40.3	mg/L	05/07/2017 19:46
VALIDADO POR:  <b>Lic. (Mgs) Coba Rosa</b>			
<b>HEMATOLOGIA</b>			
<b>BIOMETRIA HEMATICA</b>			
LEUCOCITOS	16.50	Kg/L *	5.00 - 15.00 05/07/2017 19:20
NEUTROFILOS	9.28	Kg/L *	1.10 - 6.60 05/07/2017 19:20
LINFOCITOS	93.18	Kg/L *	1.00 - 7.00 05/07/2017 19:20
MONOCITOS	1.49	Kg/L *	0.00 - 1.00 05/07/2017 19:20
EOSINOFILOS	0.16	Kg/L *	0.00 - 7.00 05/07/2017 19:20
BASOFILOS	0.05	Kg/L *	0.00 - 7.00 05/07/2017 19:20
NEUTROFILOS %	34.0	%	31.0 - 51.0 05/07/2017 19:20
LINFOCITOS %	56.0	% *	36.0 - 42.0 05/07/2017 19:20
MONOCITOS %	8.2	%	9.0 - 11.0 05/07/2017 19:20
EOSINOFILOS %	0.9	%	0.0 - 5.0 05/07/2017 19:20
BASOFILOS %	0.3	%	0.0 - 2.0 05/07/2017 19:20
RECUESTO DE GLOBULOS ROJOS	4.24	Mg/L *	4.70 - 5.50 05/07/2017 19:20
HEMOGLOBINA	12.3	g/L *	10.5 - 14.4 05/07/2017 19:20
HEMATOCRITO	31.9	% *	32.0 - 43.0 05/07/2017 19:20
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	75.0	fL	72.0 - 90.0 05/07/2017 19:20
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	24.2	pg	24.0 - 32.0 05/07/2017 19:20
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	32.2	g/dL	28.0 - 36.0 05/07/2017 19:20
PLAQUETAS	606.000	Kg/L *	150.000 - 450.000 05/07/2017 19:20
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	8.1	fL	7.4 - 10.4 05/07/2017 19:20
VELOCIDAD DE ERITROSSEDIMENTACION	30	mm/h	05/07/2017 19:46

VALIDADO POR:  
  
**Lic. (Mgs) Coba Rosa**

APROBADO POR:  
  
**Lic. (Mgs) Chayma Mariscal**

Química sanguínea y biometría hemática, 05/07/2017



HOSPITAL "JOSE MARIA VELASCO IBARRA"  
NAPO-TENA



<b>Paciente:</b>	Historia: 1550316630	PROCEDENCIA:	Orden No.: 2018071012048
Fecha y Hora de in:	2018-07-10 07:45	SERVICIOS:	CONSULTA EXTERNA
Fecha de impresión:	2018-07-10 13:23	SALA:	141217
		CAMA:	Edad: 2 Años

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia	
<b>QUIMICA SANGUINEA</b>				
<b>QUIMICA SANGUINEA</b>				
GLUCOSA BASAL	50	mg/dl	70 - 100	10/07/2018 11:01
UREA	30	mg/dl	15 - 30	10/07/2018 11:01
NITROGENO UREICO EN SUERO (BUN)	14	mg/dl	7 - 18	10/07/2018 11:01
CREATININA EN SUERO	0.13	mg/dl	0.60 - 1.30	10/07/2018 11:01
PARATHYPIA	NEGATIVO			10/07/2018 11:35
POSITIVO: Dilución sobre los 160 o más				
Técnica: AGLUTINACIÓN DE PARTICULAS LÁTEX				
PARATHYPIA B	NEGATIVO			10/07/2018 11:35
POSITIVO: Dilución sobre los 160 o más				
Técnica: AGLUTINACIÓN DE PARTICULAS LÁTEX				
THYPIA	NEGATIVO			10/07/2018 11:35
POSITIVO: Dilución sobre los 160 o más				
Técnica: AGLUTINACIÓN DE PARTICULAS LÁTEX				
THYPIA O	NEGATIVO			10/07/2018 11:35
POSITIVO: Dilución sobre los 80 o más				
Técnica: AGLUTINACIÓN DE PARTICULAS LÁTEX				
PROTEUS OX 19	NEGATIVO			10/07/2018 11:35
Técnica: AGLUTINACIÓN DE PARTICULAS LÁTEX				
BRUCELLA ABORTUS	NEGATIVO			10/07/2018 11:35
Técnica: AGLUTINACIÓN DE PARTICULAS LÁTEX				

VALIDADO POR:

Lic. Freire Cristian

**HEMATOLOGIA**

<b>GRUPO SANGUINEO Y FACTOR</b>				
FACTOR RH:	POSITIVO			10/07/2018 11:41
GRUPO SANGUINEO	O			10/07/2018 11:41
<b>BIOMETRIA HEMATICA</b>				
LEUCOCITOS	7.40	K $\mu$ L	4.50 - 10.50	10/07/2018 11:41
NEUTROFILOS	1.95	K $\mu$ L	1.10 - 8.60	10/07/2018 11:41
LINFOCITOS	4.77	K $\mu$ L	1.00 - 7.00	10/07/2018 11:41
MONOCITOS	0.37	K $\mu$ L	0.00 - 1.00	10/07/2018 11:41
EOSINOFILOS	0.31	K $\mu$ L	0.00 - 7.90	10/07/2018 11:41

APROBADO POR:

Dra. Gabriela Cantillo  
Patóloga Clínica

Química sanguínea, grupo y factor, biometría hemática, 10/07/2018



HOSPITAL "JOSE MARIA VELASCO IBARRA"  
NAPO-TENA



Paciente: XXXXXXXXXX Orden No.: 2018071012048  
 Historia: 1550318630 PROCEDENCIA CONSULTA\_EXTERNA  
 Fecha y Hora de in: 2018-07-10 07:45 SERVICIOS CONSULTA EXTERNA  
 Fecha de impresi: 2018-07-10 13:23 SALA 141217 CAMA Edad 2 Años

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
<b>HEMATOLOGIA</b>			
BASOFILOS	0.01	%	10/07/2018 11:41
NEUTROFILOS %	26.6	%	51.0 - 51.0 10/07/2018 11:41
LINFOCITOS %	64.1	%	36.0 - 42.0 10/07/2018 11:41
MONOCITOS %	5.0	%	0.0 - 10.0 10/07/2018 11:41
EOSINOFILOS %	4.2	%	0.9 - 3.9 10/07/2018 11:41
BASOFILOS %	0.1	%	0.0 - 2.0 10/07/2018 11:41
RECUEENTO DE GLOBULOS ROJOS	4.27	MUL	4.10 - 5.41 10/07/2018 11:41
HEMOGLOBINA	11.8	g/dL	10.5 - 14.4 10/07/2018 11:41
HEMATOCRITO	36.0	%	32.0 - 43.0 10/07/2018 11:41
VOLUMEN CORPUSCULAR MEDIO	84.0	fL	72.0 - 90.0 10/07/2018 11:41
CONCENTRACION MEDIA HEMOGLOBINA (MCH)	27.7	pg	24.0 - 32.0 10/07/2018 11:41
CONCENTRACION CORPUSCULAR MEDIA HEMOGLOBINA (MCHC)	32.8	g/dL	28.0 - 36.0 10/07/2018 11:41
PLAQUETAS	614.000	K6L	133.000 - 400.000 12/07/2018 11:41
VOLUMEN MEDIO PLAQUETARIO	7.8	fL	7.4 - 10.4 10/07/2018 11:41

VALIDADO POR:

Lic. Rosales Annabel

Examen	Resultado	Unidades	Valores de referencia
<b>COAGULACION</b>			
TIEMPO DE PROTROMBINA (TP)	11.0	seg	10.8 - 14.5 10/07/2018 11:41
INR	0.80	%	12/07/2018 11:41
TIEMPO DE TROMBOPLASTINA (TTP)	21.0	seg	20.0 - 33.3 12/07/2018 11:41

VALIDADO POR:

Lic. Rosales Annabel

Examen	Resultado	Valores de referencia
<b>SEROLOGIA</b>		
Antígeno de superficie de Hepatitis B	NEGATIVO	10/07/2018 11:01
HIV 1 2 ANTICUERPOS PRUEBA RAPIDA	NO REACTIVO	10/07/2018 11:01
VDRL	NO REACTIVO	10/07/2018 11:01

APROBADO POR:   
 Dra. Gabriela Cantillo  
 Patóloga Clínica

Biometría hemática, tiempos de coagulación 10/07/2018

MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA HOSPITAL "JOSÉ MARÍA VELASCO IBARRA"							0002341	
NOMBRE PATERNO Luciano		APELLIDO MATERNO			NO. HISTORIA CLÍNICA 141217			
SERVICIO Cirugía / Rectal		SALA 1			CAMA N° 8			
DIAGNOSTICOS				OPERACIÓN				
PRE- OPERATORIO Criptorquidea derecha				PROYECTADA Orquidopexia lap				
POST- OPERATORIO Criptorquidea derecha				ELECTIVA <input checked="" type="checkbox"/> EMERGENCIA <input type="checkbox"/> PALEATIVA <input type="checkbox"/>				
				REALIZADA Orquidopexia lap				
EQUIPO OPERATORIO								
CIRUJANO Dr. Gavilanes				INSTRUMENTISTA Lidia Pérez				
PRIMER AYUDANTE Dr. Morales				CIRCULANTE Lidia Viqueza				
SEGUNDO AYUDANTE M.D. Lara				ANESTESISTA Dr. Langari				
TERCER AYUDANTE				AYUDANTE DE ANESTESIA M.D. Lizzy				
FECHA DE OPERACIÓN			HORA DE INICIO	HORA DE TERMINACIÓN	TIPO DE ANESTESIA			
DIA 02	MES 10	AÑO 2018	11:00h	12:00h	General			
TIEMPOS QUIRÚRGICOS								
DIÉRESIS Puerto 1: Umbilical 5mm Puerto 2: Fosa ilíaca izquierda 5mm Puerto 3: Fosa derecha 5mm								
EXPOSICIÓN Modo de posición a 45°								
EXPLORACIÓN Y HALLAZGOS QUIRÚRGICOS 1. Testículo en anillo inguinal palpado con características normales								
PROCEDIMIENTO OPERATORIO								
1. Anestesia y Antisepsia								
2. Colocación de campos quirúrgicos								
3. Diéresis derecha								
4. Umbilicus derecho								
5. Identificación de testículo derecho								
6. Puntalización de elemento del cordón espermático								
7. Comprobación de testículo derecho								
8. Fijar testículo a nivel escrotal								
9. Puntos y control de hemostasia								
10. Sintaxis								
MSP - HCU Form 017						PROTOCOLO DE OPERACIÓN		

Protocolo operatorio Orquidopexialap



p  
o. Estable  
o. Nombre

SÍNTESIS

Apertura vaginal 2/0  
Del testículo 3/0

COMPLICACIONES DEL ACTO OPERATORIO


Ninguna

EXAMEN HISTOPATOLÓGICO

SI  NO

DIAGNÓSTICO HISTOPATOLÓGICO

DICTADA POR			
Dr. Guilaner			
FECHA DEL DICTADO			
HORA	DIA	MES	AÑO
12:24	02	10	2018

  
 Dr. Pedro Guilaner  
 MEDICO UROLOGO  
 REGISTRO 171498  
 GL: 171498

FIRMA Y NOMBRE DEL CIRUJANO

M.S.P. - H.C.U. - Form.017 PROTOCOLO OPERATORIO

ANEXO 1 Protocolo operatorio Orquidopexialap

