

5. Aydoğdu E, Yildirim S, Aköz T. Is surgery an effective and adequate treatment in advanced Marjolin's ulcer? *Burns*. 2005;31:421-31.

V.L. Dávila Osorio^{a,*}, L. Méndez Gaviria^a,
J.R. Amador Patarroyo^a
y M.I. González Coral^b

^a *Departamento de Dermatología, Hospital Militar Central, Universidad Militar Nueva Granada, Bogotá, Colombia*

^b *Departamento de Patología, Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia*

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: victoria15davila@gmail.com
(V.L. Dávila Osorio).

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2018.06.025>

0001-7310/ © 2019 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-SA (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).

Síndrome de Ehlers-Danlos clásico: hallazgos clínicos y ecográficos



Classic Ehlers-Danlos Syndrome: Clinical and Ultrasound Findings

Sra. Directora:

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es un grupo heterogéneo de enfermedades congénitas del tejido conectivo debidas a mutaciones en genes que participan en la síntesis o el procesamiento de las fibras colágenas¹. Las manifestaciones fenotípicas son muy variables, y los casos leves pueden pasar desapercibidos hasta edades avanzadas. Presentamos el caso de una niña que fue diagnosticada de SED clásico en nuestra consulta gracias a los hallazgos clínicos y ecográficos.

Una niña de 8 años acudió a nuestra consulta derivada del servicio de urgencias para valoración de una lesión dolorosa en la pierna izquierda de varias semanas de evolución aparecida tras caer por una escalera. En la exploración física se observaba en la región pretibial izquierda un abultamiento subcutáneo con piel suprayacente de tono

purpúrico-amarillento, consistencia llamativamente gomosa y unos 4 cm de diámetro. En la pierna derecha se observaban lesiones eritematovioláceas reticuladas, y tanto en esa extremidad como en la rodilla izquierda se apreciaban 2 cicatrices dehiscentes y atróficas (fig. 1). Se realizó una ecografía con sonda de alta frecuencia de la lesión pretibial izquierda (18 MHz), objetivándose una colección anecogénica bien delimitada por una fina pseudocápsula, compatible con un hematoma organizado (fig. 2A). El tejido celular subcutáneo circundante se encontraba hiperecogénico con edema de los septos, compatible con paniculitis traumática. No se observó señal Doppler. En la anamnesis dirigida, su madre contaba que la niña nació pretérmino por rotura prematura de membranas, y que tuvo hipotonía muscular en el período neonatal. Estaba siendo estudiada en el servicio de endocrinología de otro hospital por talla baja con desproporción entre tronco y extremidades. Entre sus antecedentes familiares, su madre refería historia de hiperlaxitud articular, cicatrización anómala y artrosis temprana. La paciente presentaba igualmente hiperextensibilidad cutánea, hiper movilidad articular y signo de Gorlin (capacidad de alcanzar la nariz con la punta de la lengua) (fig. 3). Con estos datos, se llegó al diagnóstico de sospecha de SED clásico. Se solicitó un estudio cardiológico, con electrocardiograma y ecocardiografía, que resultó normal y una analítica con hemograma y coagulación, que también fue normal salvo por un dímero D levemente elevado. Tras un mes, se repitió el estudio ecográfico, observándose que el hematoma se había reducido a la mitad (fig. 2B).

El SED clásico (SEDc) una enfermedad de herencia autosómica dominante debida a mutaciones en los genes *COL5A1* o *COL5A2*, que codifican las moléculas de colágeno tipo V, alfa-1 y alfa-2, respectivamente¹. Se caracteriza por hiperextensibilidad cutánea, hiper movilidad articular y las complicaciones de esta (luxaciones, dolor, artrosis temprana), y otros criterios clínicos revisados recientemente en un consenso internacional¹. Las manifestaciones dermatológicas del SEDc son las propias de la hiperextensibilidad cutánea y la cicatrización alterada, que provoca la aparición de cicatrices atróficas con aspecto en «papel de fumar». La piel es fina, aterciopelada, y presenta hematomas con mínimos traumatismos; además, pueden observarse pseudotumores nodulares moluscoideos secundarios a la calcificación y fibrosis de los hematomas, los denominados esferoides (nódulos esféricos de consistencia dura en antebrazos y regiones pretibiales), y pápulas piezogénicas podales^{2,3}. Nuestra paciente cumplía los criterios



Figura 1 Extensa lesión purpúrica en tercio medio y distal de la cara anterior de la pierna izquierda, junto a otras eritematovioláceas de aspecto reticulado en la pierna contralateral. Obsérvense también 2 cicatrices de aspecto atrófico en el tercio distal de la pierna derecha y la rodilla izquierda.

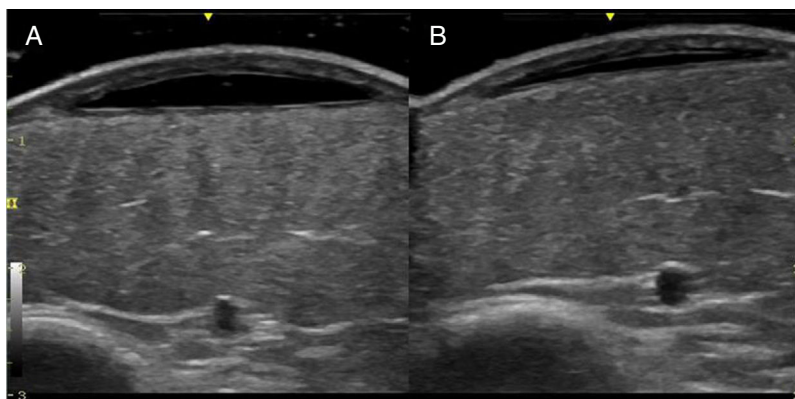


Figura 2 Detalles del estudio ecográfico de la lesión pretibial izquierda: A) A nivel de la zona equimótica se observa una lesión subcutánea anecoica de límite inferior lineal, bien delimitada por una fina pseudocápsula (modo B, sonda 13 MHz). B) En la ecografía evolutiva realizada al mes, se aprecia una notable reducción de su espesor.

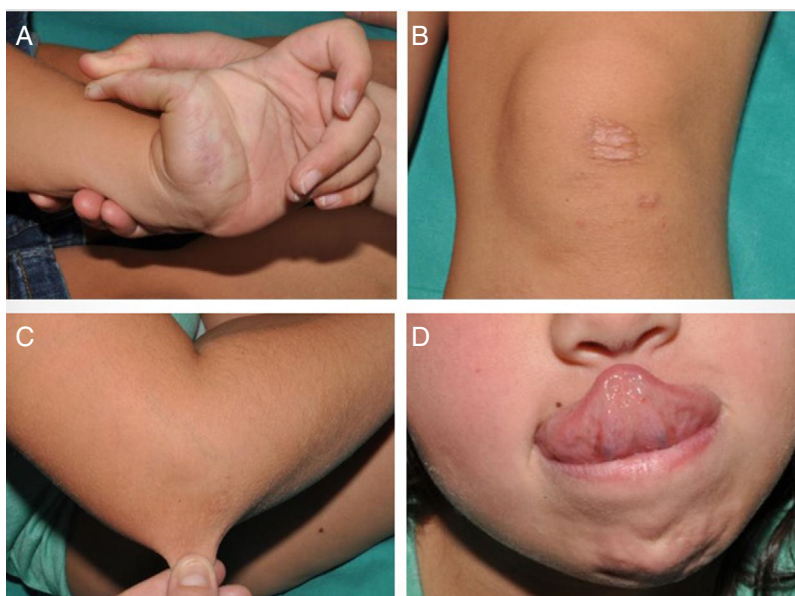


Figura 3 Signos clínicos característicos del SEDc: A) hipermovilidad articular con hiperextensión de los dedos de la mano; B) aspecto atrófico, en «papel de fumar», de las cicatrices; C) hiperlaxitud cutánea; D) hiperextensión de la lengua (signo de Gorlin).

diagnósticos (tabla 1) y no se realizó estudio genético al no ser imprescindible para el diagnóstico de confirmación. La enfermedad suele diagnosticarse con el inicio de la bipedestación y la marcha, momento en el que los padres se alarman ante la facilidad para las laceraciones y los hematomas. El diagnóstico diferencial clínico más importante en la infancia son los hematomas inducidos por los malos tratos; en estos, la localización en lugares no expuestos al trauma accidental (como cara posterior de piernas o abdomen), la morfología peculiar (remedando los dedos de las manos, la arcada dentaria, cinturones, etc.), y el diferente estadio evolutivo de las lesiones son datos distintivos^{4,5}. Más raramente, los hematomas extensos pueden ser la primera manifestación de coagulopatías, detectables mediante estudios analíticos.

La ecografía de alta resolución es una herramienta útil para la confirmación diagnóstica del hematoma y su diferenciación de otras causas de lesiones subcutáneas en piernas como el eritema nudoso, los abscesos y los tumores

de partes blandas benignos (lipoma) o malignos (rabdomiosarcoma, fibrosarcoma)⁶. Los hematomas se presentan como colecciones anecoicas que pueden volverse hipoeicoicas o heterogéneas a lo largo de días o semanas, sin hipervascularización periférica. Inicialmente son comprensibles con la sonda, pero en fases posteriores no, ya que el fluido se sustituye por tejido fibroso. Un detalle menos caracterizado en la literatura es la presencia de una fina pseudocápsula, que anatomopatológicamente se corresponde con la fibrina y tejido de granulación periféricos que desarrolla el hematoma al organizarse. A diferencia de los hematomas, las otras lesiones mencionadas suelen presentar distinto grado de vascularización y límites mucho menos regulares. Por otra parte, el estudio ecográfico nos permite medir la profundidad del hematoma y confirmar su regresión, distinguiéndolo de tumores hemorrágicos de partes blandas⁶.

Como conclusión, el SEDc debe sospecharse en niños con hiperlaxitud articular y cutánea con facilidad para los

Tabla 1 Criterios diagnósticos del síndrome de Ehlers-Danlos clásico

Criterios mayores	Criterios menores
(1) Hiperextensibilidad cutánea significativa y cicatrización atrófica	(1) Facilidad para los hematomas
(2) Hiper movilidad articular generalizada	(2) Piel suave y aterciopelada
	(3) Fragilidad cutánea
	(4) Seudotumores moluscosides
	(5) Esferoides subcutáneos
	(6) Hernia (o historia de ella)
	(7) Pliegues epicánticos
	(8) Complicaciones de la hiper movilidad articular (esguinces, subluxaciones/luxaciones, dolor, pies planos, etc.)
	(9) Familiar de primer grado que cumpla los criterios clínicos

Para el diagnóstico se requiere el criterio mayor (1) + el criterio mayor (2), o bien el criterio mayor (1) + 3 criterios menores.

Fuente: «The International Consortium on Ehlers-Danlos syndromes and Related Disorders», 2017.

hematomas. La ecografía de alta resolución es de gran utilidad en el diagnóstico y control evolutivo de los hematomas asociados al SED.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

- Bowen JM, Sobey GJ, Burrows NP, Colombi M, Lavalley ME, Malfait F, et al. Ehlers-Danlos syndrome, classical type. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017;175:27–39.
- Ritelli M, Dordoni C, Venturini M, Chiarelli N, Quinzani S, Traversa M, et al. Clinical and molecular characterization of 40 patients with classic Ehlers-Danlos syndrome: Identification of 18 COL5A1 and 2 COL5A2 novel mutations. *Orphanet J Rare Dis.* 2013;8:58.
- Poppe H, Hamm H. Piezogenic papules in Ehlers-Danlos syndrome. *J Pediatr.* 2013;163:1788.
- Castori M. Ehlers-Danlos syndrome(s) mimicking child abuse: Is there an impact on clinical practice? *Am J Med Genet A.* 2016;170:1947.
- Abtahi-Naeini B, Shapouri J, Masjedi M, Saffaei A, Pourazizi M. Unexplained facial scar: child abuse or Ehlers-Danlos syndrome? *N Am J Med Sci.* 2014;6:595–8.
- Worstman X, Carreño L, Morales C. Inflammatory diseases of the skin. En: Worstman X, Jemec G, editores. *Dermatologic ultrasound with clinical and histologic correlations.* Springer Science & Business Media; 2013. p. 73–4.

M. Herrero-Moyano, L. Noguera-Morel,
A. Torrelo
y A. Hernández-Martín*

Servicio de Dermatología, Hospital Universitario del Niño Jesús, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ahernandez@aedv.es
(A. Hernández-Martín).

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2018.05.012>
0001-7310/ © 2018 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U.
Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-SA
(<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>).