

Síndrome de Hiper movilidad Articular

Yunchoy Sánchez H.
Becada de Reumatología
Hospital San Juan de Dios

El síndrome de hiper movilidad es descrito como tal por primera vez en 1967 por Kirk y cols., en un grupo de menores y adolescentes con articulaciones extraordinariamente flexibles, que presentaban alteraciones musculoesqueléticas patológicas generadas por la existencia de esta ductilidad. Sin embargo, desde la época de Hipócrates, en el siglo IV a.C., se describen casos de hiper movilidad en los escitas, antigua tribu de Rusia famosa por sus destrezas ecuestres (1, 2, 24).

Epidemiología

Su prevalencia en la población en diversos estudios es de 5% a 15%, variación que se explica porque es más frecuente en el sexo femenino, en asiáticos más que en africanos negros, siendo estos últimos más laxos que los caucásicos. Claramente su prevalencia disminuye con la edad y aumenta con la actividad física (3, 16, 17, 23, 24).

Etiopatogenia

La etiopatogenia se desconoce. Hay una línea de investigación en curso con interés en estudios de biopsia de piel de mujeres hiper laxas que han revelado alteración en la relación del colágeno tipo III/III+I. Por otra parte, en la microscopia electrónica hay disminución de las fibras colágenas gruesas y aumento de las colágenas finas, de las fibras elásticas y de la capa reticular. Existe evidencia de algunos cuadros genéticos de herencia dominante en los cuales lo común es la alteración de la síntesis del colágeno I, como son la osteogénesis imperfecta y el síndrome Ehlers-Danlos tipo VII. Derivado de esto se podría plantear que son expresiones benignas de mutaciones genéticas.

Manifestaciones clínicas

Los pacientes con síndrome de hiper movilidad presentan una variada gama de problemas musculoesqueléticos. A nivel articular, las artralgiias espontáneas son lo más frecuente, especialmente en miembros inferiores, molestias que se acentúan con las variaciones climáticas o al comienzo del llamado síndrome premenstrual. Las rodillas de estos pacientes tienen una mayor predisposición a cursar artrosis y condromalasia. Las luxaciones de rótula, tobillos y hombros son recidivantes, y la inestabilidad de las articulaciones puede llevar incluso a desarrollar un pie plano. Las articulaciones metacarpofalángicas y temporomandibular también son afectadas. A nivel de columna, lumbago, escoliosis y espondilolistesis son los hallazgos más frecuentes. La fragilidad ósea aumenta la susceptibilidad a fracturas por estrés (1, 4-7, 11, 15, 24).

A nivel extraarticular se encuentra fragilidad cutánea, equimosis subcutáneas espontáneas, desarrollo de estrías y várices. La debilidad de la pared abdominal facilita la presentación de hernias en cualquier localización. Se ha descrito prolapso uterino, rectal, y a nivel cardiovascular, prolapso de la válvula mitral (9, 24). Los tejidos blandos se comprometen con regularidad, siendo frecuentes los diagnósticos de: tendinitis, epicondilitis, capsulitis y fascitis. Con menor frecuencia, a nivel ocular se confirma miopía y la presencia del pliegue mongoloide oblicuo, en un contexto marfanoide. Curiosamente, a nivel emocional se ha observado una mayor frecuencia de trastornos de ansiedad (7-9, 10, 12-14, 17, 24).

Diagnóstico

Los estudios radiográficos y los exámenes de laboratorio clínico son normales.

Se han aceptado universalmente los criterios clínicos de Brighton (10, 12, 24), cuya sensibilidad

y especificidad son del 93%. Se propone una puntuación que va de cero a nueve puntos, considerando hiperlaxo a aquel que tenga cuatro o más puntos (Tabla 1).

Otros criterios considerados son:

Los propuestos por el español Collantes (1995), que evalúan la movilidad articular en el lado no dominante mediante las maniobras que se señalan en la Tabla 2.

La Sociedad Británica de Reumatología, a través del grupo GIE (Grupo de Interés Especial en la Hiper movilidad), en abril de 1998 acordó modifi-

car los criterios de Brighton, ampliando la evaluación al compromiso extraarticular, como se observa en la Tabla 3.

Se acordó como diagnóstico definitivo:

- La existencia de dos criterios mayores
- Uno mayor y dos menores
- Cuatro menores.

Como diagnóstico probable se requieren dos criterios menores.

Se debe excluir la presencia de Marfan o Ehlers-Danlos

Tabla 1. CRITERIOS DE BRIGHTON PARA LA HIPERMOVILIDAD ARTICULAR		
	Izdo.	Derecho
1. Dorsiflexión pasiva del 5º metacarpiano a un ángulo mayor de 90º	1	1
2. Aposición pasiva del pulgar hasta contactar con la cara flexora del antebrazo	1	1
3. Hiperextensión activa del codo mayor de 10º	1	1
4. Hiperextensión pasiva de la rodilla mayor de 10º	1	1
5. Flexión de la columna lumbar con rodillas extendidas hasta tocar con la palma el suelo		1
Total		9 puntos

Tabla 2. CRITERIOS DE COLLANTES PARA LA HIPERMOVILIDAD ARTICULAR	
1. Hiperextensión del segundo dedo a un ángulo mayor de 90º	1
2. Aposición del pulgar al antebrazo	1
3. Hiperextensión activa del codo mayor de 10º	1
4. Hiperextensión pasiva de la rodilla mayor de 10º	1
5. Flexión del tronco hasta tocar el suelo con las palmas	1
Total	5

Tabla 3
Criterios mayores
1. Criterio de Brighton puntaje de 4/9 o mayor (antecedente o en curso)
2. Artralgia mayor de tres meses en 4 o más articulaciones
Criterios menores
1. Criterio de Brighton de 1, 2 o 3/9 (0, 1, 2 o 3 para mayores de 50 años)
2. Artralgia mayor de tres meses en 1 a 3 articulaciones, dolor lumbar mayor de tres meses, espondilosis, espondilolisis y/o espondilolistesis
3. Luxación/subluxación en más de una articulación o en una articulación en más de una ocasión
4. Reumatismo de partes blandas en más de tres localizaciones
5. Aspecto marfanoide (talla, delgadez, relación altura/talla mayor a 1,03, relación segmento superior inferior menor de 0,89, aracnodactilia (+ Steinberg/compromiso de muñeca)
6. Piel anormal, estrías, hiperlaxitud, piel delgada y papirácea
7. Signos oculares, miopía, lagrimeo, pliegue mongoloide oblicuo
8. Venas varicosas o hernia o prolapso uterino/rectal

Diagnóstico diferencial

Debe efectuarse con formas benignas de enfermedades hereditarias del tejido conectivo que comparten en común la hipermovilidad articular.

Tratamiento

Es necesario precisar que no existe un tratamiento específico. Por esta razón es fundamental precisar claramente el diagnóstico e informar al paciente que se trata de un cuadro benigno no invalidante y poner énfasis en la normalidad de los exámenes y radiografías; porque habitualmente el paciente está angustiado, ha visto varios médicos previamente y puede estar utilizando un tratamiento inadecuado que no alivia su sintomatología.

Recomendaciones

- Modificar el estilo de vida, indicando una dieta acorde a las necesidades del paciente, con actividad física suficiente para permitir el fortalecimiento de la musculatura y protección de las articulaciones, evitando la sobrecarga de las mismas.

- Lesión de tejidos blandos: se trata con férulas, corticoides de depósito en las mínimas dosis, con la mínima frecuencia y apoyo fisioterapéutico prolongado.
- El manejo del dolor requiere antiinflamatorios no esteroideos en las dosis habituales, por periodos breves y ocasionalmente asociado al uso de relajantes musculares.
- El compromiso emocional se maneja con ansiolíticos y antidepresivos a dosis habituales.
- No se debe olvidar la profilaxis antibiótica en los pacientes que cursan con prolapso de la válvula mitral.

Otras enfermedades asociadas con laxitud articular son:

- Acromegalia
- Fiebre reumática aguda
- Síndrome Ehlers-Danlos
- Deformidad articular familiar
- Homocistinuria
- Pseudoxantoma elástico
- Tabes dorsal

Síndrome de Marfan
 Miotonía congénita
 Osteogénesis imperfecta
 Dislocación hombro-cadera
 Poliomiелitis
 Artritis reumatoidea
 Deformidad de pies

vos, según registros de poblaciones escocesas, australianas y norteamericanas. La prevalencia y gravedad no son influenciadas por el origen étnico.

La clasificación más usada es la de Sillence, que considera elementos genéticos clínicos y radiográficos (Tabla 4).

El cuadro clínico se caracteriza por osteopenia acompañada de escleras intensamente azules; es el adelgazamiento de la conjuntiva, lo que permite a la coroides subyacente que se trasluzca. Ya en los primeros años de vida traumas mínimos o contracciones musculares vigorosas pueden producir fracturas óseas que se asocian a alteraciones dentarias, característicamente, dientes color ámbar o amarillos por déficit de dentina y del soporte de esmalte, que sin llegar a las caries se consumen

Osteogénesis imperfecta (OI)

Es la más frecuente de las enfermedades óseas congénitas. Uno de los dos genes del procolágeno tipo I sufre una mutación genética, que afecta a 1/20.000-60.000 recién nacidos vi-

Tabla 4.

Tipo	Herencia genética	Aspectos clínicos
I	Autosómica dominante	Compromiso leve Fragilidad ósea leve a moderada Escleróticas azules, talla baja, delgados Tipo 1A, ausencia de dentinogénesis imperfecta Tipo 2B, presencia de dentinogénesis imperfecta
II	Autosómica dominante o recesiva	Muerte perinatal, salvo recesivo Tejido conectivo muy frágil, fracturas en útero múltiples, retardo del crecimiento intrauterino, cráneo largo, huesos largos blandos y curvados
III	Autosómica dominante o recesiva	Deformidades graves, severa osteoporosis y fragilidad ósea, fracturas intrauterinas, que sanan con deformidad y pérdida del eje, macrocefalia, facies triangular, escleras grises o azules, baja estatura, escoliosis, con frecuencia no puede caminar
IV	Autosómica dominante	Gravedad moderada Fragilidad esquelética y osteoporosis más grave que la tipo I, pérdida de los ejes, escleras normales o grisáceas, estatura media, hiperlaxitud articular moderada tipo IVA, dentinogénesis imperfecta ausente, tipo IVB, dentinogénesis imperfecta presente

hasta el reborde alveolar con cierre del conducto alveolar en ausencia de dolor, afectando de preferencia a los incisivos inferiores. También puede sospecharse en pacientes con fragilidad ósea y sordera, que repiten esta dupla sintomática en otros miembros de la familia. La sordera es frecuente en la segunda década de la vida. Se atribuye al componente cartilaginoso de futuras áreas óseas del oído medio que son afectadas durante el embarazo. Los adultos tienen extremidades inferiores cortas por pérdida de los ejes, secuela de las frecuentes fracturas diafisarias que sufren. La xifoescoliosis en sus grados más severos puede complicarse con cor pulmonar que puede sobreinfectarse. A nivel facial el aspecto triangular puede explicarse por un cráneo prominente, frente abombada, orejas por fuera y de implante bajo. La laxitud articular puede acompañarse de prolapso mitral e insuficiencia aórtica (18, 19, 23).

Los elementos radiográficos que orientan al diagnóstico se resumen en el aspecto de callampa moteada del cráneo en la imagen lateral, dado por los huesos wornianos. En los huesos largos, las corticales están adelgazadas, las epífisis son anchas y el fémur se ve como cayado de pastor, en las vértebras el aspecto de reloj de arena se debe a la compresión del núcleo pulposo sobre los cuerpos blandos vertebrales.

El diagnóstico se efectúa por ecografía prenatal desde la 16 semanas de gestación. También, por biopsia de las vellosidades coriónicas entre las 8 a 12 semanas de gestación, a través del estudio de ADN de éstas. O de la evidencia de cadenas proalfa anormales.

Tratamiento: no hay un manejo específico. La gran preocupación es el manejo precoz de las fracturas. Hay estudios que han probado hormona de crecimiento en niños, para evitar la pérdida ósea acelerada.

Síndrome de Marfan

El defecto está localizado en el cromosoma 15, afectando al gen FBN 1 para la fibrillina, que cumple funciones de ensamblaje en la matriz extracelular asociado a elastina y como componente de las microfibrillas. Afecta a todas las razas, sin distinción de sexo, con una frecuencia de 1/10.000.

El cuadro clínico característico compromete el esqueleto, el sistema cardiovascular, el ocular, la piel y al saco dural con una dilatación

asintomática. Los pacientes son muy altos, con una relación mayor al doble de lo normal entre el segmento superior y el inferior (cabeza-sífnisis pubiana-suelo), lo que explica que la braza sea superior a la talla. Otros signos son: arnodactilia (dedos muy largos) y dolicoostenomelia (extremidades largas y delgadas). Los signos de Walkermurdoch (sobreposición del pulgar con el meñique al tomar la muñeca con la otra mano) y el de Steinberg (el pulgar apoyado a través de la palma de la mano sobrepasa el borde cubital de ésta) son característicos. La hiperlaxitud articular, escoliosis mayor de 20°, xifosis y pie plano, péctum carinátum o excavátum por crecimiento costal, paladar ojival con apiñamiento dental, deterioran la calidad de vida. La causa de muerte son las complicaciones cardiovasculares (90%), tales como disección, rotura e insuficiencia crónica de la aorta con falla cardíaca congestiva. La lesión del ligamento suspensorio del cristalino produce luxación; en el 50% de los casos es superior y bilateral. Otros daños oculares son miopía, glaucoma y desprendimiento de retina. A nivel respiratorio puede encontrarse neumotórax espontáneo por ruptura de bulas. A nivel cutáneo las estrías están presentes en dos de cada tres pacientes; la piel es hiperextensible, pero no es frágil.

Al evaluar a estos pacientes no se debe olvidar solicitar estudio oftalmológico con lámpara de hendidura y ecocardiografía.

No existe un tratamiento específico. Se debe recomendar evitar toda actividad física violenta, especialmente los deportes de contacto. Evaluación dos veces por año por ortopedista. La escoliosis se maneja con corsé y fisioterapia hasta los 50°; sobre este grado de escoliosis, la indicación es quirúrgica (19-21, 23).

Homocistinuria

Es una enfermedad hereditaria del metabolismo de los aminoácidos, que afecta a 1/60.000-300.000 nacidos vivos. De las siete alteraciones enzimáticas que la pueden producir, la más frecuente es por hipoactividad de la cistationina beta sintetasa, que transforma la metionina a cisteína.

El cuadro clínico se caracteriza por alteraciones del aparato locomotor: talla alta con extremidades largas, xifoescoliosis, péctum excavátum, húmero en varo, grandes núcleos de osificación del carpo, calcificaciones focales múltiples de tipo espicular, osteopenia presente en más de la mitad

de los pacientes. El daño ocular es la luxación inferointerna del cristalino (80%), glaucoma y disminución de la agudeza visual. Las canas aparecen con precocidad, la facies es rubicunda. Más del 50% de los pacientes tiene retraso mental, conductas obsesivas o esquizoides y un porcentaje mucho menor puede hacer convulsiones.

La causa de muerte son las complicaciones vasculares: trombosis coronarias, renales, cerebrales. Uno de cada cuatro enfermos fallece antes de los 30 años.

El diagnóstico se confirma con niveles de metionina y homocisteína en plasma y orina. El tratamiento está dirigido a la dieta. Ella debe tener un aporte escaso de metionina y deben agregarse 100 a 500 mg de piridoxina y aspirina en dosis profiláctica (23).

Ehlers-Danlos

En esta patología hereditaria del tejido conectivo se han descrito once formas de presen-

Tabla 5			
Tipo	Herencia	Clínica	
I Gravis	Autosómica dominante	Piel suave, aterciopelada, hiperextensible, equimosis Laxitud articular	
II Mitis	Autosómica dominante	Similar al tipo I, pero menos grave	
III Laxitud familiar	Autosómica dominante	Piel suave, sin cicatrices, gran laxitud de grandes y pequeñas articulaciones.	
IV Arterial	Autosómica dominante	Piel delgada y traslúcida con venas visibles, equimosis Rotura arterial y uterina	
V Ligado a X	Ligada a X recesiva	Similar al tipo II	
VI Ocular		Piel suave, aterciopelada, hiperextensible Articulaciones laxas, escoliosis Fragilidad ocular y queratocono	
VII A y B Artrocalasia Múltiple congénito	Autosómica dominante	Luxación congénita de cadera, laxitud articular, piel suave Cicatrización normal	
VII C Dermatoparaxis	Autosómica recesiva	Piel muy suave y frágil, equimosis, laxitud articular	
VIII Periodontal	Autosómica dominante	Periodontitis generalizada, piel similar al tipo II	
IX	Ligada a X recesiva	Piel suave, laxa, extensible Divertículos y rotura vesical Brazos cortos, limitación de la pronosupinación, astas occipitales	
X Defecto de fibronectina	Autosómica recesiva	Similar al tipo II	

tación que comprometen al colágeno tipo I y III, fibronectina, déficit enzimáticos o anormalidades del metabolismo del cobre. Todas ellas caracterizadas clínicamente por laxitud articular y compromiso cutáneo (Tabla 5). Por el compromiso de hiperlaxitud ligamentosa nos concentraremos en la forma de presentación de herencia dominante tipo VII, la cual puede sospecharse en el recién nacido por la laxitud ligamentosa exagerada, que puede evidenciarse a través de una luxación con-

génita bilateral de cadera, y de múltiples luxaciones de grandes y pequeñas articulaciones a lo largo de la vida.

No hay un tratamiento específico, y en caso de luxaciones recurrentes la indicación es quirúrgica. La piel es suave, frágil, estriada, con aspecto de papel de cigarrillo. Se debe poner énfasis en el cuidado de las heridas cutáneas. A nivel vascular se produce disrupción, y los órganos como el colon y útero pueden perforarse (22, 23).

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Jessee EF, Owen DS, Sagar KD. The benign hypermobile joint syndrome. *Arthritis Rheum* 1980; 23:1053-6.
2. Hudson N, Fitzcharles MA, Cohen M, Starr MR, Esdaile JM. The association of soft tissue rheumatism and hypermobility. *Br J Rheumatol* 1998; 37:382-6.
3. Brighton P, Solomon L, Soskolne CL. Articular mobility in an African population. *Ann Rheum Dis* 1973; 32:413-8.
4. Karaaslan Y, Haznedaroglu S, Ozturk M. Joint hypermobility and primary fibromyalgia: A Clinical Enigma. *J Rheum* 2000; 27:1774-6.
5. Acacuso-Diaz M y Collantes E. Joint hypermobility in patients with fibromyalgia syndrome. *Arthritis Care Res* 1998; 11:39-2 (Abstract).
6. Bridges AJ, Smith E, Reid J. Joint hypermobility in adults referred to rheumatology clinics. *Ann Rheum Dis* 1992; 51:793.
7. Bird HA. British Society for Rheumatology Special Interest Group for Joint Hypermobility. *Br J Rheumatol* 1993; 32:81.
8. Bird HA, Tribe CR, Bacon PA. Joint hypermobility leading to osteoarthritis and chondrocalcinosis. *Ann Rheum Dis* 1978; 37:203-7.
9. Grahame R, Edwards JC, Pitcher D et al. A clinical and echocardiographic study of patients with hypermobility syndrome. *Ann Rheum Dis* 1981; 40:541-5.
10. Grahame R et al. The revised (Brighton 1998) Criteria for the Diagnosis of the Benign Joint Hypermobility Syndrome (BJHS). *J Rheum* 2000; 27:1777-9.
11. Grahame R. Pain, distress and joint hyperlaxity. *Joint Bone Spine* 2000; 67:157-63 (Abstract).
12. Grahame R. Joint hypermobility and genetic collagen disorders. *Arch Dis Child* 1999; 80:188-91.
13. Mishra MB, Ryan P, Atkinson P et al. Extra-articular features of benign joint hypermobility syndrome. *Br J Rheumatol* 1996; 35:861-6.
14. Nef W y Gerber NJ. Hypermobility syndrome. When too much activity causes pain. *Schweiz Med Wochenschr* 1998; 128:302-10 (Abstract).
15. Brems J. Arthritis of dislocation. *Orthop Clin North Am* 1988; 29:453-66.
16. Seow CC, Chow PK, Khong KS. A study of joint mobility in a normal population. *Ann Acad Med Singapore* 1999; 28:231-6 (Abstract).
17. El-Shahaly HA y El-Sherf AK. Is the benign joint hypermobility syndrome benign? *Clin Rheumatol* 1991; 10:302-7 (Abstract).
18. Engelbert RH, van der Graaf Y, van Empelen R, Beemer FA, Helders PJ. Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. *Pediatrics* 1997; 99:E3.
19. Byers PH. Inherited disorders of collagen gene structure and expression. *Am J Med Genet* 1989; 34:72-80.
20. De Paepe A, Devereux R, Dietz H, Hennekam R, Pyeritz R. Revised diagnostic criteria for the Marfan Syndrome. *Am J Hum Genet* 1996; 62:417-26.
21. Pyeritz R. Marfan Syndrome and other disorders of fibrillin. *Principles and Practice of Medical Genetics* Ed. Emery and Rimoin 1997; 1027-61.
22. Giunta C, Superti-Fuga A, Spranger S, Cole W, Steinmann B. Ehlers-Danlos Syndrome type VII: clinical features and molecular defects. *J Bone Joint Surg Am* 1999; 81:225-38.
23. Marini J. Regional and hereditary bone and collagen disease (cap 50). *Rheumatology Kippel-Dieppe*, 2ª Ed., Mosby 1998.
24. Robert P Sheon, MD. Clinical manifestations and treatment of the hypermobility syndrome. *UpToDate* 8.2.