



Síndrome de Ehlers Danlos: El Relato

Ehlers Danlos Syndrome: The Story

Carolina Mayo Takahashi-Ferrer¹

Resumen

Años atrás diferentes autores han realizado aportes sobre el Síndrome de Ehlers Danlos, los aportes iniciales comenzaron en la antigua Grecia aproximadamente 400 a.C. durante ese período Hipócrates registró que los nómadas escitas presentaban articulaciones laxas y presentaban varias cicatrices. Luego en el año 1682 el cirujano de Amsterdam Job Von Meekeren realizó la primera descripción sobre este síndrome. Se manifiesta que a través del tiempo, la definición y la clasificación del síndrome han ido evolucionando hasta convertirse en una entidad diagnóstica. El presente artículo tiene como objetivo hacer un resumen de los principales autores que cooperaron con brindar una detallada descripción y clasificación del Síndrome de Ehlers Danlos.

Palabras clave: *Síndrome de Ehlers Danlos, autores.*

Abstract

Several authors have made contributions on Ehlers Danlos Syndrome, its beginnings in ancient Greece approximately 400 b.C. During this period, Hippocrates recorded that the Scythian nomads had loose joints and had several scars. Then in 1682 the Amsterdam surgeon Job Von Meekeren made the first description of this syndrome. I have seen that over time the definition and classification of the syndrome has evolved to become a diagnostic entity. The present article aims to summarize the main authors who cooperated with the description and classification of Ehlers Danlos Syndrome.

Keywords: *Ehlers Danlos Syndrome, authors.*

Introducción

La primera referencia que se hace de un paciente con Síndrome de Ehlers Danlos (SED) fue en el año 1657 cuando el cirujano holandés, Janszoon van Meekeren, mostró a la Academia de Leiden a un marinero de procedencia española que era capaz de estirar la piel de su pecho a una distancia antes nunca registrada⁽¹⁾.

La primera presentación del (SED) lo realizó el cirujano Job Von Meekeren de Ámsterdam en el año 1682⁽²⁾. En Moscú en 1891, el Dr. Alexandre Nicolaevich Chernogubov presentó dos casos (una mujer de 50 y un joven de 17 años). Él asoció las variadas manifestaciones de estas personas, y dijo que eran debidas a un trastorno generalizado del tejido conectivo. Y obtuvo el mérito de la descripción clásica del SED que en realidad debería conocerse por su nombre⁽³⁾.

Años después en París (1899) Edward Ehlers presentó otro caso en una reunión de la Sociedad de Veneorología y Dermatología. El enfermo tenía hiperlaxitud articular y variados y múltiples problemas ortopédicos⁽⁴⁾.

El danés Edvard Laurits Ehlers (1863-1937), en 1901 conjuntamente con Henri-Alexandre Danlos (1844-1912) descubrieron la hiperelasticidad dérmica, hiperlaxitud articular, fue éste último quién en 1908 observó en un paciente con cuadro clínico debía ser propio de un trastorno concreto⁽⁵⁾.

Pocos después, en 1908, Henri Alexandre Danlos describió otro caso. Afirmó que las lesiones sobre las prominencias óseas eran postraumáticas y que el paciente tenía un defecto inherente, que él denominó "cutis laxa"⁽⁶⁾.

¹Universidad Privada Norbet Wiener, Lima - Perú. Facultad de Farmacia y Bioquímica, Lima - Perú. Estudiante.
ID ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9441-005>

En el año 1934 Pommeau-Delille y Soussie, sugirieron el nombre del síndrome (SED) y posteriormente (1936) ratificado por Frederick Parkes-Weber⁽⁷⁾. Anteriormente se empleó términos como “hombre o mujer elástico/a”. En Rusia se sigue conociendo como síndrome de Chernogubov⁽⁸⁾.

En el año 1937 el autor Scolari e G. Ital, publicaron el primer y segundo artículo científico registrado, titulado: “*La síndrome di Ehlers-Danlos. Istologia dei cd pseudo tumori molluscoidi*” y “*La síndrome di Ehlers-Danlos*”⁽⁹⁾.

Un año después en 1938 A. Agostini publicó el tercer artículo científico titulado: “*Su di un caso de síndrome di Ehlers-Danlos. Studio clinico ed istologico*”⁽¹⁰⁾.

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es un grupo de enfermedades que afectan el tejido conectivo, donde está comprometida la piel, huesos, tendones, ligamentos, vasos sanguíneos y otros órganos. Los signos y síntomas del síndrome varían según el tipo de síndrome de Ehlers-Danlos⁽¹¹⁾.

El SED, es un trastorno muy heterogéneo con un defecto del colágeno a nivel genético, que afecta a la producción del tejido conjuntivo, el cual es el soporte y sostén de la mayoría de órganos y sistemas de nuestro organismo⁽¹²⁾.

En 1997 los científicos propusieron una clasificación más sencilla que reducía el número de tipos principales a seis, asignándoles nombres descriptivos⁽¹³⁾.

Existe trece tipos definidos del síndrome de Ehlers-Danlos, así con un cierto número de mutaciones identificadas⁽¹⁴⁾. El Consorcio Internacional SED propone una

clasificación SED revisada, que reconoce 13 subtipos. Para cada uno de los subtipos, proponemos un conjunto de criterios clínicos que son indicativos para el diagnóstico⁽¹⁵⁾.

El Síndrome de Ehlers Danlos, CIE 10

El SED es una condición hereditaria autosómica dominante o en otros casos *novo*⁽¹⁶⁾. Su diagnóstico es clínico y genético⁽¹⁷⁾.

En 1853, se realizó el 1º Congreso Internacional de Estadística en Bruselas, dirigido por el inglés William Farr y el italiano Marc D. Espine donde crearon una nomenclatura uniforme de causas de mortalidad aplicables a todos los países. Más adelante el francés Bertillon elaboró la 1ª clasificación internacional de causas de mortalidad que fue aceptada en el Congreso Internacional de Estadística en 1893. Desde ese momento, la Clasificación Internacional de Enfermedades se revisa cada 10 años. Hablamos de CIE-10 cuando nos referimos a la décima revisión de la Clasificación Internacional de las Enfermedades y Trastornos relacionados con la Salud Mental realizada por la OMS (Organización Mundial de la Salud) en 1992⁽¹⁸⁾.

En la clasificación estadística internacional de Enfermedades y Problemas Relacionados con la Salud, Décima Revisión (CIE 10), en la página 788, en el grupo Q79 que corresponde a las malformaciones congénitas del sistema osteomuscular, en el subgrupo Q79.6 se encuentra el Síndrome de Ehlers Danlos⁽¹⁹⁾.

Referencias bibliográficas

- 1. Wikipedia contributors.** El cirujano (Jan Sanders van Hemessen) [Internet]. Wikipedia, The Free Encyclopedia. [Citado el 5 de diciembre de 2021]. Disponible en: [https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=El_cirujano_\(Jan_Sanders_van_Hemessen\)&oldid=124645653](https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=El_cirujano_(Jan_Sanders_van_Hemessen)&oldid=124645653)
- 2. Parapia LA, Jackson C.** Ehlers-Danlos syndrome. A historical review. Br J Haematol [internet] 2008[citado 2008 apr]; 141(1):[Aprox.3p]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18324963/>
- 3. Tschmogubow AN.** Ein fall von cutis laxae. Protokoly Moskovskawo Venereologits cheskawo Dermatlogits cheskawo. Obtschestwa ;1891. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v21n4/rpr18417.pdf>
- 4. Martínez MP.** Caracterización clínica y manejo del síndrome de Ehlers Danlos. Rev cienc médicas Pinar Río. 2017; 21(4):571-97. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=76945>
- 5. Danlos M.** Un caso de cutis laxa avec tumeurs par contusion chronique des coudes et des genoux (xanthome juvénile pseudo-diabétique de MM. Hallopeau et Marce de Lepinay). Bull Soc Française Dermatol Syphilig; 1908. Disponible en: <https://sopapacit.org.py/caso-clinico-del-mes-de-junio-diagnostico-y-discusion/>
- 6. Duró Pujol JC.** Síndromes de Ehlers-Danlos. En: Reumatología Clínica. Elsevier; 2010. p. 263-6. Disponible en: <https://www.tuotromedico.com/temas/sindrome-ehlers-danlos.htm>
- 7. Ehlers-danlos.com.** [citado el 5 de diciembre de 2021]. Disponible en: https://www.ehlers-danlos.com/loose-connections/LooseConnections_2017_Winter_S.pdf
- 8. Gob.pe.** [Citado el 6 de diciembre de 2021]. Disponible en: https://www.minsa.gob.pe/erh/pdf/guia_ENF_RARAS.pdf

9. **Scolari, E.S.** La síndrome di Ehlers-Danlos. Istologia dei cd pseudo tumori molluscoidi. *G. Ital. Derm.*, 1937, 78, 577. Disponible en: https://scholar.google.es/scholar?q=sindrome+de+ehlers+danlos&hl=es&as_sdt=0%2C5&as_ylo=1930&as_yhi=1940
10. **Agostini, A.** Su di un caso di síndrome di Ehlers-Danlos. *Studio clínico ed istologico. Il Dermosifilografo* 13 (1938): 611. Disponible en: https://scholar.google.es/scholar?q=sindrome+de+ehlers+danlos&hl=es&as_sdt=0%2C5&as_ylo=1930&as_yhi=1940#d=gs_cit&u=%2Fscholar%3Fq%3Dinfo%3AF1ySoajEcrYJ%3AScholar.google.com%2F%26output%3Dcite%26scirp%3D0%26hl%3Des
11. **Blevy HP.** Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. *GeneReviews*. 2018; Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1279/>
12. **Admin IRF.** Síndrome de Ehlers-Danlos - IRF La Salle - Centro de Rehabilitación Aravaca - Madrid [Internet]. *Irflasalle.es*. 2020 [citado el 6 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://www.irflasalle.es/sindrome-de-ehlers-danlos/>
13. **Prieto CL, Rivas IL, Toral JF, Barrajón PM.** Síndrome de Ehlers-Danlos tipo I: importancia del diagnóstico genético. *An Pediatr (Barc)*. 2010; 72(2):157-9. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=817&jjj=1511049860002
14. **Wikipedia contributors.** Síndromes de Ehlers-Danlos [Internet]. *Wikipedia, The Free Encyclopedia*. [citado el 6 de diciembre de 2021]. Disponible en: https://es.wikipedia.org/w/index.php?title=S%C3%ADndromes_de_Ehlers-Danlos&oldid=139626063
15. **¿Qué son Los síndromes DE Ehlers-Danlos? [Internet].** *Ehlers-danlos.com*. 2021 [citado el 6 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://www.ehlers-danlos.com/que-son-los-sindromes-de-ehlers-danlos/>
16. **Síndromes de Ehlers-Danlos - ANSEDH [Internet].** *Ansedh.org*. 2015 [citado el 6 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://ansedh.org/sindromes-de-ehlers-danlos/>
17. **Mayoclinic.org.** [citado el 7 de diciembre de 2021]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/ehlers-danlos-syndrome/symptoms-causes/syc-20362125>
18. **Lsmuni.lt.** [Citado el 7 de diciembre de 2021]. Disponible en: <http://eknygos.lsmuni.lt/springer/530/Contents%20and%20Front%20Matter.pdf>
19. **Gob.es.** [Citado el 7 de diciembre de 2021]. Disponible en: https://eciemaps.msrebs.gob.es/ecieMaps/browser/index_10_mc.html

Contribución de autoría: Carolina Mayo Takahashi-Ferrer ha participado en la concepción del artículo, la recolección de datos, su redacción y aprobación de la versión final.

Conflicto de interés: La autora no tiene conflicto de interés con la publicación de este trabajo.

Financiamiento: Autofinanciado.

Citar como: Takahashi-Ferrer, Carolina Mayo. Síndrome de Ehlers Danlos: El Relato. *Diagnóstico (Lima)*. 2022;61(3):259-261.

DOI: <https://doi.org/10.33734/diagnostico.v61i3.383>

Correspondencia: Carolina Mayo Takahashi Ferrer. Universidad Privada Norbert Wiener, Facultad de Farmacia y Bioquímica. Lima, Perú.

Correo electrónico: carolinamayotakahashiferrer@gmail.com

Teléfono: 955-133927

FUNDACIÓN INSTITUTO HIPÓLITO UNANUE

• fihu-diagnostico@alafarpe.org.pe • www.fihu.org.pe