

Esta lista de verificación diagnóstica es para que médicos de todas las especialidades puedan diagnosticar el SEDh

Nombre del paciente: _____ Fecha de nacimiento: _____ Fecha del examen: _____ Evaluador: _____

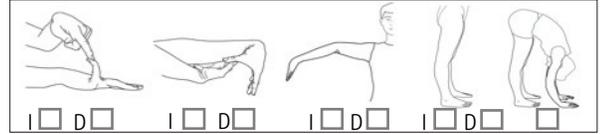
El diagnóstico clínico de EDS hiperlaxo necesita la presencia simultánea de todos los criterios, 1 y 2 y 3.

CRITERIO 1 – Hiperlaxo articular generalizada

Uno de los siguientes seleccionados:

- ≥ 6 niños pubescentes y adolescents
- ≥ 5 hombres y mujeres pubescentes hasta los 50 años. ≥ 4 hombres y mujeres mayores de 50 años.

Puntuación de Beighton: ___ /9



Si la puntuación de Beighton es de un punto por debajo del corte específico por edad y sexo, también se deben seleccionar dos o más de las siguientes características para cumplir con el criterio :

- ¿Puedes (o alguna vez pudiste) poner las manos en el suelo sin doblar las rodillas?
- ¿Puedes (o alguna vez pudiste) doblar el pulgar para tocar tu antebrazo?
- Cuando eras niña o niño, ¿divertías a tus amigos contorsionando tu cuerpo en formas extrañas o podías abrirte de piernas completamente (180°)?
- Cuando eras niña, niño o adolescente, ¿se dislocó tu hombro o la rótula en más de una ocasión?
- ¿Consideras que tienes articulaciones hiperlaxas?

CRITERIO 2 – Dos o más de las siguientes características (A, B o C) deben estar presentes

Característica A (deben estar presentes cinco)

Piel inusualmente suave o aterciopelada.

Hiperextensibilidad cutánea leve.

Estrías inexplicables (estrías de distensión o estrías rojas) en la espalda, ingles, muslos, pechos y/o abdomen en adolescentes, hombres o mujeres prepúberes sin antecedentes de ganancia o pérdida significativa de grasa corporal o peso.

Pápulas piezogénicas podálicas en el talón.

Hernia(s) abdominal(es) recurrente(s) o múltiple(s).

Cicatrices atróficas que involucran al menos dos sitios y sin la formación de cicatrices verdaderamente papiráceas y/o hemosideróticas como se ve en la EDS clásica. Suelo pélvico, prolapso rectal y/o uterino en niños, hombres o mujeres nulíparas sin antecedentes de obesidad mórbida u otra condición médica predisponente conocida.

Hacinamiento dental y paladar alto o estrecho.

Aracnodactilia, como se define en uno o más de los siguientes:

signo positivo de la muñeca (signo de Walker) bilateral, (ii) signo del pulgar positivo (signo de Steinberg) bilateral.

Relación brazada-altura ≥ 1.05.

Prolapso de la válvula mitral (PVM) leve o mayor basado en criterios ecocardiográficos estrictos.

Dilatación de la raíz aórtica con puntuación Z >+2

Característica A: Total: /12

Característica B

Antecedentes familiares positivos; uno o más parientes de primer grado que cumplan de forma independiente los criterios actuales para el SEDh.

Característica C (debe tener por lo menos una).

Dolor musculoesquelético en dos o más extremidades, recurrente diariamente durante al menos 3 meses.

Dolor crónico y generalizado durante 3 meses.

Dislocaciones articulares recurrentes o inestabilidad franca de las articulaciones, en ausencia de trauma.

CRITERIO 3 - Todos los siguientes requisitos previos DEBEN cumplirse

1. Ausencia de inusual fragilidad de la piel, en los que deben ser considerados otros tipos de SED.
2. Exclusión de otros trastornos del tejido conectivo hereditario y adquiridos, incluso una enfermedad crónica del tejido conectivo adquirido (por ejemplo, Lupus, Artritis Reumatoide, etc.); el diagnóstico adicional de SEDh requiere cumplir ambas características, A y B, del Criterio 2. La característica C del Criterio 2 (dolor crónico y/o inestabilidad) no puede ser tomada en cuenta para el diagnóstico de SEDh en esta situación.
3. Exclusión de diagnósticos alternativos que también pueden incluir hiperlaxitud articular debido a hipotonía y/o laxitud del tejido conectivo. Otros diagnósticos alternativos incluyen, pero no se limitan a, enfermedades neuromusculares (p. ej. miopatía de Betlhem), otros padecimientos hereditarios del tejido conectivo (p. ej. Otros tipos de SED, síndrome de Loews-Dietz, síndrome de Marfan) y displasias esqueléticas (p. ej. Osteogénesis imperfecta). La exclusión de estas consideraciones puede basarse en la historia clínica, la exploración física y/o en pruebas genéticas, según esté indicado

Diagnóstico: _____

