



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

160/1109 - El hombre de goma

D.P. Martínez Betancourt^a, J.M. Krivocheya Montero^b, C. Rodríguez Paiz^c, A. Krivocheya Montero^d, Y. Ahmed Mohamed^e, M.J. Ferre Martínez^d, M.C. Guerrero Muñoz^d, O.A. Rivera García^f, K. Ghazi El Hamouti^g y C. Martínez Agudiez^h

^aMédico Residente de 3^{er} año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Zona Norte. Melilla. ^bMédico Residente de 4^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Polavieja. Zona Este. Melilla. ^cServicio de Reumatología. Hospital Comarcal. Melilla. ^dEnfermera de Urgencias. Hospital Comarcal. Melilla. ^eMédico de Familia. Centro de Salud Zona Este. Melilla. ^fMédico Residente de 2^o año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Zona Norte. Melilla. ^gMédico Adjunto de Urgencias. Hospital Comarcal de Melilla. Melilla. ^hMédico de Urgencias. Hospital Comarcal de Melilla. Melilla.

Resumen

Descripción del caso: Paciente varón de 58 años, diagnosticado de fibromialgia en Holanda, que lleva 2 años en España sin seguimiento de su proceso acude la consulta de su médico de atención primaria por dolores generalizados. NAMC, no refiere AP de interés, intervenido quirúrgicamente de fractura de cubito y radio izquierdo.

Exploración y pruebas complementarias: En la exploración física resulta muy llamativo, una hiperextensibilidad de las articulaciones metacarpofalángicas. Analítica general: bioquímica: Ligera elevación de GGT (98), resto de parámetros bioquímicos normales. Hemograma: no anemia ni alteraciones de las otras series hematológicas. Su médico de atención primaria le instauro tratamiento con tramadol/paracetamol y realiza interconsulta al Servicio de Reumatología. Evolución: en la consulta de Reumatología se vuelve a realizar una exploración física y una analítica más completa. Exploración física: hiperlaxitud ligamentosa completa, maniobras de flexión del raquis y 5^o dedo positivas, maniobra de hiperextensión de codos positiva bilateral, maniobra de estiramiento de piel de 2-3 cm en dorso de la mano. Escala de Beighton 7 puntos. Analítica. Bioquímica: persiste elevación de GGT (85), con déficit de vitamina D (22,7), estudio de autoinmunidad negativo. Hemograma: normal. Se le instauro tratamiento con tramadol/paracetamol, Xicil, Condrosulf e hidroferol. Se deriva a Cardiología para la realización de ecocardiografía en la que se obtiene como resultado una insuficiencia mitral ligera con una insuficiencia tricuspídea ligera. Así con estos datos, tenemos el diagnóstico que se expone a continuación.

Juicio clínico: Síndrome de Ehlers-Danlos tipo hiperlaxitud ligamentosa.

Diagnóstico diferencial: Los síndromes que cursan con hiperlaxitud son el síndrome de Marfan, síndrome de Loeys-Dietz, síndrome de Stickler, síndrome de Williams, síndrome de Aarskog-Scott, síndrome de X frágil, acondroplasia e hipocondroplasia, osteogénesis imperfecta y síndromes aneuploides.

Comentario final: El síndrome de Ehlers-Danlos es una enfermedad de herencia autosómica

dominante o recesiva, considerada dentro del grupo de las enfermedades raras, con una prevalencia de 1-9 casos/100.000 habitantes, y por lo tanto muy rara de ver desde atención primaria, motivo por el cual se expone el caso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Prockop DJ, Czarny-Ratajczak M. Conjuntivopatias hereditarias. En: Thorn GW, ed. Harrison, principios de Medicina Interna. 17^a edición. Madrid: McGraw Hill; 2012, p. 2461-9.