13 Tipos de SED: Síntomas y signos distintivos

13 | PERIODONTAL | C1R, C1S

- Periodontitis persistente e intratable de inicio precoz
- Falta de encías adheridas
- Placas pretibiales
- Acrogeria
- Hipermovilidad conjunta, principalmente articulaciones distales
- Hiperextensibilidad y fragilidad de la piel
- Cicatrices anormales
- Aumento de la tasa de infecciones
- Hernias
- Características marfanoides faciales

12 | MIOPÁTICO | COL12A1

- Hipotonía muscular congénita o atrofia muscular
- Contracturas proximales de las articulaciones
- Hipermovilidad de articulaciones
- Piel suave y cicatrices atróficas
- Retraso motor del desarrollo
- Enfermedad muscular en la biopsia

11 | MUSCULOCONTRACTUAL | CHST14, DSE, D4ST1

- Contracturas múltiples
- Malformación del pie
- Hiperextensibilidad de la piel
- Arrugas palmares aumentadas
- Dislocaciones y estreñimiento crónicos
- Deformidades del tórax, espinales y/o de los pies
- Divertículos colónicos
- Dilatación de los órganos renales
- Descenso incompleto de los testículos
- Estrabismo
- Presión intraocular elevada
- Miopía y astigmatismo

10 | ESPONDILODISPLÁSICO | B4GALT7,B3GALT6, SLC39A13

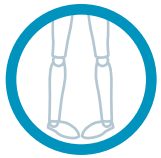
- Estatura baja
- Bajo tono muscular
- Disminución de la densidad del hueso
- Piel aterciopelada, muy fina y con hiperextensión
- Retraso cognitivo
- Desarrollo motor retardado

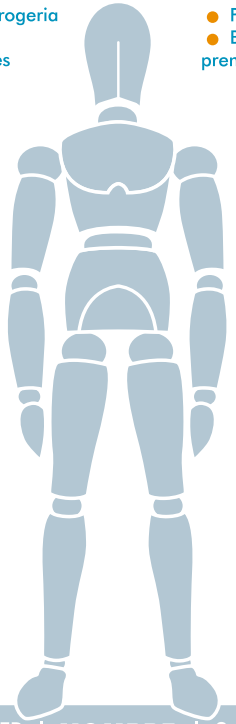
9 | CÓRNEA FRÁGIL | ZNF469, PRDM5, PRDM6

- Córnea fina (con o sin ruptura), de forma cónica
- Blanco de los ojos "azulado"
- Escoliosis
- Miopía con muchas dioptrías
- Desprendimiento de retina
- Malformación de las caderas
- **Aracnodactília** = dedos anormalmente largos y delgados
- Sordera
- Se intuye que hay una 3ª alteración no localizada que lo produce

8 | CIFOESCOLIÓTICO | PLOD1, FKBP14, FKBP22

- Escoliosis progresiva desde el nacimiento = la curva de la columna no es normal ni de frente ni de lado
- Los ojos se dañan con facilidad
- Hipotonía = bajo tono muscular
- Se deja de andar en la 2ª o 3ª década de la vida
- Tipo de SED poco frecuente





Tipo SED | **NOMBRE** | Gen

Leyenda

1 | CLÁSICO | COL5A1, Raro COL1A1, COL5A2

- Predisposición o prolapsos y hernías
- Cicatrices vastas con hundimiento de la piel
- Deformidades en los pies
- Bajo tono muscular y tendinitis
- Subluxaciones de las articulaciones
- En embarazadas, riesgo de parto prematuro
- Fragilidad capilar y piel suave

2 | CLÁSICO-C | TNXB

- Piel aterciopelada, muy fina y con hiperextensión
- Dedos de mazo, dedos muy cortos, dedos con desviación lateral
- Desprendimiento del recto o del útero
- Deformidades en los pies, pie plano
- Atrofia muscular en manos y pies
- Edemas en piernas

3 | CARDÍACO-VALVULAR | COL1A2

- Problemas progresivos cardíacos-valvulares
- Piel delgada y con hiperextensión
- Fragilidad capilar
- Hernias inguinales
- Pecho hundido en el esternón
- Deformidad de los pies
- Tendencia a aneurismas

4 | VASCULAR | COL3A1, Raro COL1A1

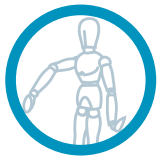
- Sus heridas cuestan de cicatrizar, lo que complica las cirugías
- La piel puede envejecer antes de tiempo en manos y pies, es fina y transparente y muestra las venas, sobretodo en pecho y piernas
- Venas y arterias se rompen con facilidad
- Desde jóvenes tienen varices, deformidades en pies y neumotórax
- Aspecto marfanoide

5 | HIPERMÓVIL | Gen desconocido

- Mayor soltura en las articulaciones por falta de sujeción
- Dolor permanente de articulaciones
- Continuas dislocaciones con movimientos tan simples como los que se hacen al dormir
- **Aracnodactília** = dedos anormalmente largos y delgados
- Subluxaciones espontáneas
- Fatiga crónica
- Mal funcionamiento del sistema digestivo
- Caídas recurrentes por falta de estabilidad

6 | ARTROCHALASIA | COL1A1,COL1A2

- Soltura exagerada en la mayoría de articulaciones por falta de sujeción
- Con la curva de la columna anormal
- Al nacer pueden tener la cadera desencajada: displasia de cadera
- Tipo de SED poco frecuente
- Deformidades en pies

7 | DERMATOSPARAXIS | ADAMTS2

- Tejido extremadamente frágil: piel suave, delicada y floja
- Suelen tener partos prematuros
- Piel sobrante, con numerosos pliegues
- Predisposición a las hernias
- Tipo de SED extremadamente raro