



Clínica cotidiana

Malformación de Arnold-Chiari, hiperelasticidad cutánea e hiperlaxitud articular

Julio Alberto Villar Carballo^a, Anneliese Castillo Riera^a, Inés de Freitas Martínez^a,
 Andrea Rodríguez López^b, Silvia Hernández Dorta^a, Rosendo Bugarín González^{a,c,*}

^aServicio de Atención Primaria de Monforte de Lemos. SERGAS. ^bCentro de Salud de Villafranca del Bierzo, León. SACYL.

^cProfesor Asociado de Ciencias de la Salud. Facultad de Medicina de Santiago de Compostela. USC.

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 24 de julio de 2025

Aceptado el 9 de enero de 2026

On-line el 19 de mayo de 2026

Palabras clave:

Síndrome de Ehlers-Danlos
 Malformación de Arnold-Chiari
 Hiperlaxitud ligamentosa
 Hiperelasticidad cutánea
 Cefalea

Keywords:

Ehlers-Danlos syndrome
 Arnold-Chiari malformation
 Ligament hypermobility
 Skin hyperelasticity
 Headache

R E S U M E N

Se trata de una mujer de 29 años de edad, con un antecedente de cefaleas recurrentes, que fue diagnosticada e intervenida de una malformación de Arnold Chiari. Algún tiempo después, al sufrir luxaciones recidivantes, la exploración física evidenció una hiperlaxitud ligamentosa junto con una hiperelasticidad cutánea, hallazgos sugestivos del síndrome de Ehlers-Danlos. Se llevó a cabo una revisión sobre la asociación de dichos problemas de salud.

© 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Publicado por E-Medfarma 2020, S.L.

Arnold Chiari malformation, skin hyperelasticity, and joint hyperlaxity

A B S T R A C T

This is a 29-year-old woman with a history of recurrent headaches who was diagnosed and operated on for an Arnold Chiari malformation. Some time later, after experiencing recurrent dislocations, the physical examination revealed ligamentous hypermobility along with skin hyperelasticity, findings suggestive of Ehlers-Danlos syndrome. A review was conducted on the association of these health problems.

© 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Published by E-Medfarma 2020, S.L.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rosendo.bugarin.gonzalez@sergas.es (R. Bugarín González).

<http://dx.doi.org/10.24038/mgyf.2026.S1.018>

2254-5506 / © 2026 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

Descripción del caso clínico

Se trata de una mujer de 29 años que, ante un cuadro de cefaleas recurrentes con mala respuesta analgésica, al realizar pruebas de neuroimagen se diagnosticó (figura 1), y posteriormente fue operada (craneotomía suboccipital, laminectomía posterior y duroplastia), de una MAC. Años después, tras varios episodios de luxaciones, en la exploración clínica, se evidenció un cuadro de hiperlaxitud ligamentosa generalizada (figura 2) junto con una hiperelasticidad cutánea (figura 3) compatible con un SED. Los estudios cardiológicos y oftalmológicos no mostraron alteraciones. Su abuela falleció de un aneurisma de aorta. Se realizó un estudio genético que no fue concluyente.

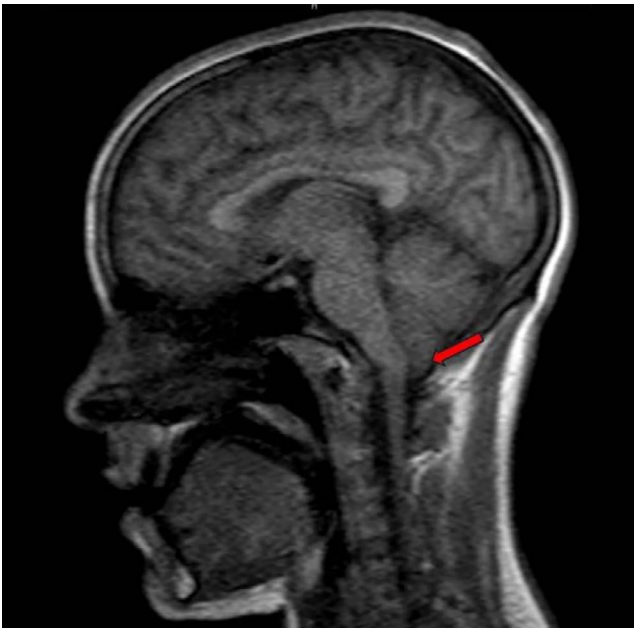


Figura 1 – Descenso de las amígdalas en la malformación de Arnold-Chiari.

Comentario

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) comprende un grupo heterogéneo de trastornos genéticos del tejido conectivo causados por defectos en la síntesis del colágeno. En la mayoría de los casos presenta un patrón de herencia autosómico dominante y su incidencia estimada es de aproximadamente 1 por cada 10.000 nacimientos¹.

Desde el punto de vista clínico, se caracteriza fundamentalmente por hiperlaxitud articular, hiperelasticidad cutánea y fragilidad tisular². Estas alteraciones se traducen en una mayor predisposición a luxaciones y otras anomalías del aparato locomotor, como cifoescoliosis, roturas tendinosas o displasia de cadera, así como a la aparición de hematomas cutáneos y dificultades en la cicatrización. Además, el SED puede asociarse a manifestaciones en otros órganos y sistemas, incluyendo afectación cardiovascular, oftalmológica y neurológica, siendo frecuentes las cefaleas².

Es frecuente la asociación entre el SED y la malformación de Arnold-Chiari (MAC), una alteración anatómica de la base del cráneo caracterizada por la herniación de una o ambas amígdalas cerebelosas, junto con estructuras del tronco encefálico, a través del foramen magnum hacia el canal cervical^{3,4}. En este contexto, las cefaleas crónicas recurrentes pueden aparecer tanto en relación con la MAC como de forma independiente, sin que exista una lesión estructural demostrable del sistema nervioso central⁵. Asimismo, estos pacientes pueden presentar migrañas, cefaleas tensionales u otros tipos de cefalea asociados a disfunción temporomandibular⁵.

La historia natural del SED, especialmente en su variante de hipermovilidad, suele evolucionar a través de tres fases clínicas: hipermovilidad, dolor y rigidez⁶. No obstante, no todos los pacientes desarrollan todas estas manifestaciones, como ocurrió en el caso descrito, en el que no se objetivaron dolor ni rigidez articular.

El diagnóstico de la MAC se establece mediante resonancia magnética cuando se observa un descenso de las amígdalas cerebelosas igual o superior a 5 mm por debajo del foramen magnum³. Aunque existe consenso en que el tratamiento de elección es quirúrgico, persisten controversias respecto al



Figura 2 – Hiperlaxitud ligamentosa.

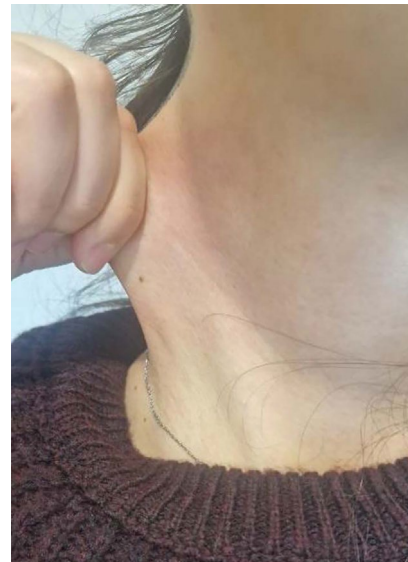


Figura 3 – Hiperelasticidad cutánea.

momento óptimo de la intervención y a la técnica más adecuada⁷. La descompresión de la fosa posterior mediante craneotomía suboccipital es el procedimiento más empleado⁸, si bien una proporción de pacientes continúa presentando síntomas tras la cirugía. Factores psicológicos como la ansiedad o la depresión se han identificado como posibles predictores de peor respuesta clínica⁹.

El diagnóstico del SED es fundamentalmente clínico y se confirma mediante estudios genéticos. Sin embargo, la ausencia de una alteración genética identificable no excluye el diagnóstico, ya que existen variantes aún no caracterizadas o localizadas en regiones no secuenciadas, así como formas clínicas cuya base genética permanece desconocida¹⁰.

El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras enfermedades del tejido conectivo, como el síndrome de Marfan, que comparte la hiper movilidad articular y determinadas complicaciones cardiovasculares.

En cuanto al pronóstico, algunas variantes del SED no afectan de forma significativa a la esperanza de vida, mientras que las formas con afectación vascular se asocian a un peor pronóstico y mayor mortalidad. Dado que no existe un tratamiento curativo, el abordaje terapéutico es sintomático y preventivo, orientado a minimizar complicaciones. Resulta esencial un seguimiento periódico para la detección precoz de afectación cardiovascular, neurológica, oftalmológica y de otros sistemas, como el digestivo o el genitourinario⁶.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ruiz M, Jiménez J, Martínez JJ. Causa atípica de pseudoobstrucción intestinal: síndrome de Ehlers-Danlos. *Gastroenterol Hepatol.* 2022;45(Suppl1):123-4.
2. Pradini-Santos L, Craven CL, Sayal PP. Extradural compressive spinal cerebrospinal fluid leak in Ehlers-Danlos syndrome. *World Neurosurg.* 2019;132:67-8.
3. Fernández MT, Lévano J, Santos MM, Pascual JM, Martínez AV. Malformación de Arnold-Chiari. *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2024; 26(101): 59-63.
4. Urbizu A, Garrett ME, Soldano K, Drechsel O, Loth D, Marcé-Grau A, et al. Rare functional genetic variants in COL7A1, COL6A5, COL1A2 and COL5A2 frequently occur in Chiari Malformation Type 1. *PLoS One.* 2021;16(5):e0251289.
5. Jacome DE. Headache in Ehlers-Danlos syndrome. *Cephalalgia.* 1999;19(9):791-6.
6. Castori M, Camerota F, Celletti C, Danese C, Santilli V, Saraceni VM et al. Natural history and manifestations of the hypermobility type Ehlers-Danlos syndrome: a pilot study on 21 patients. *Am J Med Genet A.* 2010;152(3):556-64.
7. Mancarella C, Delfini R, Landi A. Chiari malformations. *Acta Neurochir Suppl.* 2019;125:89-95.
8. Zhao DY, Rock MB, Sandhu FA. Craniocervical stabilization after failed Chiari decompression: A case series of a population with high prevalence of Ehlers-Danlos syndrome. *World Neurosurg.* 2022;161:e546-52.
9. Labuda R, Loth D, Allen PA, Loth F. Factors associated with patient-reported postsurgical symptom improvement in adult females with Chiari malformation type I: A report from the Chiari1000 Dataset. *World Neurosurg.* 2022;161:e682-7.
10. Nagy L, Mobley J, Ray C. Familial aggregation of Chiari malformation: Presentation, pedigree, and review of the literature. *Turk Neurosurg.* 2016;26(2):315-20.