

## Que necesita saber el médico general, el internista y el reumatólogo sobre el Ehlers-Danlos

(En lenguaje para pacientes)

La Hiperlaxitud Articular sin síntomas, es una buena condición y no una enfermedad. Cuando además hay síntomas, pasa a constituir la enfermedad llamada Síndrome de Hiperlaxitud Articular, ahora llamado Síndrome de Ehlers-Danlos Hipermovible (SEDh) o SED tipo III. Este es muy frecuente y afecta al 40% de la población. Estas personas pueden tener mucha, poca o no tener hiperlaxitud articular. Da problemas articulares y extra-articulares importantes, que afectan la calidad de vida de los enfermos. No es una artritis (no hay inflamación) y no es un problema inmunológico. Es una enfermedad hereditaria y como tal, se puede manifestar desde la niñez.

El diagnóstico lo debe sospechar cualquier médico que vea enfermos con **artralgias** (dolores articulares) o **mialgias** (dolores musculares). Deben saber que algunos SED son muy hiperlaxos, otros poco laxos y algunos no tienen hiperlaxitud articular. En mis estudios de 1.300 enfermos con SED, el 63% no eran hiperlaxos. Es decir hay que tener en mente este diagnóstico aunque no exista hiperlaxitud articular. Recordar que esta enfermedad da crujidos articulares, tendinitis, esguinces, subluxaciones (incluso de la articulación témporo-mandibular) y ruptura de ligamentos y tendones, pero no da sinovitis (articulaciones calientes e inflamadas). Además da manifestaciones extra articulares, que veremos más adelante.

Son pocos los enfermos que tienen la mayoría de las articulaciones laxas. Es frecuente que sólo se afecten algunas articulaciones y otros enfermos no tienen articulaciones hiperlaxas. Estos también nacieron con los tejidos colágenos débiles y de allí que puedan tener los mismos síntomas y complicaciones que los hiperlaxos.

Hay que saber que la hiperlaxitud disminuye con la edad, de allí que muchos relaten que antes podían llegar a tocar el suelo con la palma de las manos o llegar con el pulgar a tocar el antebrazo. Es por esto que el punto de corte del Score de Beighton para niños es de 6/9, y el de adultos 5/9. El Score de Beighton mide el grado de hiperlaxitud, mientras que el Criterio de Brighton permite confirmar el diagnóstico de SED-III.

El SED puede presentar las siguientes molestias extra-articulares:

- Alteraciones de la piel. La piel es laxa, suave, frágil. Puede presentar estrías, moretones y mala cicatrización (cicatrices papiráceas y queloides).
- Compromiso digestivo. Dolor abdominal, gastritis, reflujo, colon irritable y constipación. Incontinencia rectal.
- Alteraciones del Sistema Nervioso Autónomo (vaso-vagal). Disautonomía. Colon irritable. Xeroftalmía y Xerostomía.
- Problemas oculares. Miopía. Keratoconus. Xeroftalmia. Escleras celestes.
- Várices y Hernias (Umbilical, Inguinal y Hernia del Hiatus).
- Ansiedad. Depresión. Crisis de pánico. Fobias.
- Sistema urinario. Vejiga irritativa. Incontinencia urinaria.
- Problemas gineco-obstétricos. infertilidad. Alteraciones menstruales. Ruptura prematura de membranas, en el embarazo.
- Compromiso neurológico. Discopatías vertebrales, incluso en personas jóvenes. Torpeza por alteración de la Propiocepción.
- Alergias. Asma. Rinitis alérgica. Alergia a la picadura de insectos.

Cerca del 10% de los SED menores de 30 años, tienen **Osteopenia u Osteoporosis**, por lo que es necesario pedir densitometrías, en jóvenes a partir de la pubertad. En menores de 18 años se requiere

una Densitometría Volumétrica, ya que la tradicional no sirve. Los jóvenes con Osteoporosis, por lo general, no se fracturan.

Los dolores articulares y musculares pueden ser intensos y requieren analgésicos, tramadol y a veces parches de lidocaína. La kinesiterapia es beneficiosa. Los médicos, por desconocimiento del SED, hacen el diagnóstico de **Fibromialgia** (FM). Yo atendí miles de enfermos con FM, durante los 30 años de reumatólogo en USA y ahora estoy convencido de que ellos tenían SED. Si a los enfermos diagnosticados como FM se les hace el criterio de Brighton (que es específico para diagnosticar el SED-III), se ve que éstos enfermos lo tienen positivo. Estos dolores no son sólo debidos a depresión o ansiedad, como se piensa en la FM. Tanto en el SED como en la FM los dolores son poco anatómicos y los exámenes de laboratorio, reumatológicos e inmunológicos, son negativos. Según yo, la FM es parte del SED-III. Fibromialgia sería el nombre de los dolores del SED-III.

Todas las **Disautonomías** que yo he visto y tratado, han sido en enfermos con SED, algunos de los cuales no eran hiperlaxos. La causa de presión arterial baja, en estos enfermos, está en la debilidad de la pared colágena de las venas. Debido a esto, al ponerse de pie el enfermo, la sangre se aposenta en las venas de las piernas y abdomen (pool venoso), lo que dificulta la llegada de sangre y oxígeno al cerebro, con lo que se producen los síntomas de la Disautonomía (fatiga crónica, somnolencia, cefaleas, mareos y desmayos). El diagnóstico de la Disautonomía es clínico y no se recomienda hacer el Tilt Test. Este es desagradable, caro y peligroso, puede producir arritmias o síncope y lo más importante, es que puede dar falsos negativos. Si es negativo, no descarta la enfermedad. Es importante que la Disautonomía sea bien tratada, no sólo porque mejora grandemente la calidad de vida del paciente, sino también porque la hipo-oxigenación, a la larga, daña el cerebro. Si no se trata, el enfermo desarrolla Déficit de Atención del Adulto. Es posible pensar, que tal vez tenga algo que ver con el ulterior desarrollo de Alzheimer y Demencia.

Tengo la impresión de que los niños con déficit de atención e hiperactividad, tienen SED-III con Disautonomía. Como los pediatras no le toman la presión (PA) a los niños, esto pasa desapercibido. Les llega poco oxígeno al cerebro y para compensar (subir la PA) necesitan estar en constante movimiento. Yo les tomaría la PA y de estar baja , les aumentaría el consumo de sal en vez de darles Ritalin.

Debido a que los médicos, por lo general, no conocen esta enfermedad, los enfermos peregrinan de médico en médico por años. Se les hacen múltiple exámenes y estudios , que resultan negativos y por lo general, después de ver varios especialistas, llegan al Psiquiatra.

Nos ha tocado corregir el diagnóstico y tratamiento de enfermos catalogados de un tipo de Artritis, como la Artritis Reumatoide o Lupus, cuando en realidad no tenían artritis sino SED-III.

Es conveniente saber, que debido a la debilidad de los tejidos colágenos, **los enfermos con SED, tienen precozmente:**

- Artrosis y Artrosis Erosiva.
- Hernias.
- Várices.
- Discopatías de la columna.
- Osteopenia y Osteoporosis.
- Hallux valgus (Juanetes).
- Ansiedad, Depresión. Crisis de pánico. Fobias.
- Probablemente los SED fumadores desarrollan EPOC más temprano.

### **Cuando sospechar el diagnóstico de SED-III**

ver Página Web. [www.reumatologia-dr-bravo.cl](http://www.reumatologia-dr-bravo.cl)

**Aunque no hay tratamiento curativo**, se puede ayudar al enfermo en múltiples aspectos. El tener finalmente un diagnóstico preciso es de gran ayuda. Explica la multiplicidad de síntomas y signos. Explica el

dolor y los exámenes de laboratorio negativos. Disminuye la ansiedad y da tranquilidad al enfermo y a su entorno, al no tener que seguir buscando otras patologías. El poder diferenciar entre el SED-III y el SED Vascular, permite aconsejar al enfermo sobre hobbies, profesiones y sobre posibles complicaciones graves. En el SED Vascular hay mayores riesgos, por posible ruptura arterial (aneurismas) o de órganos, como ruptura espontánea del pulmón y ruptura del útero grávido. Es importante advertir a la enferma con SED Vascular, del gran riesgo que conlleva el embarazo. Buscar el Aneurisma cerebral en casos con cefalea intensa. y tratarlo, para evitar complicaciones graves y a veces mortales. Evitar los procedimientos médicos invasivos.

Explica la presencia de hematomas. Esto son frecuentes tanto en el SED -III como en el SED Vascular, pero son más extensos en este último. Explica la mala cicatrización, a veces con queloides, en estos enfermos.

Los médicos deben saber que la ruptura espontánea del pulmón se puede producir en tres tipos de enfermos:

- SED-III, con hábito Marfanoide.
- SED Vascular
- Síndrome de Marfán.

Como los SED son la causa de la Disautonomía hay que sospechar esta, en estos enfermos cuando presentan fatiga crónica con somnolencia, mareos , a veces con desmayos o casi desmayos. Estos enfermos son friolentos y tienen presión arterial (PA) baja. Esta puede ser levemente baja, como 120/80 en la Consulta. A la mayoría de las personas les sube la PA en la oficina del médico. Desgraciadamente los médicos en general y los cardiólogos, no consideran la PA baja como patológica e incluso, algunos la consideran beneficiosa.

El diagnóstico del SED-III es clínico y se confirma con el Criterio de Brighton, el que ha sido validado internacionalmente. El SED Vascular

se diagnostica aplicando el Criterio de Villefranche (Ver Página Web) y se confirma con estudios genético-moleculares.

Es necesaria una vida activa, recomendamos Pilates, Yoga, Natación y bicicleta. Deben evitarse los deportes de contacto, en caso de producir lesiones recurrentes. Hay que evitar la Obesidad, ya que el sobrepeso unido a la debilidad de los cartílagos lleva a la Artrosis Precoz. No hay estudios que avalen el uso de Colágeno en el tratamiento del SED, por lo que no se recomienda su uso. Nosotros recomendamos ácido fólico, vitaminas C y D y actividad para mejorar los tejidos.

Para mayor información ver [www.reumatologia-dr-bravo.cl](http://www.reumatologia-dr-bravo.cl)

**Prof. Dr. Jaime Bravo Silva**

Reumatólogo del Hospital San Juan de Dios. Santiago. Chile.

Profesor clínico de Medicina. Facultad de Medicina. Universidad de Chile.

Profesor Clínico emérito. University of Colorado Health & Sciences Center. Denver. Colorado. USA.

30 de Enero del 2019