

## Reflexiones sobre el Ehlers-Danlos y la Disautonomía

- Los pacientes con Ehlers-Danlos no siempre son hiperlaxos. En mi estudio de 2.300 Ehlers-Danlos tipo III (SED-III), presentado en forma de Poster en el Congreso de Paris 2018, mostré que el 63% de estos no eran hiperlaxos (usando el nuevo Criterio de Brighton 2017). Es necesario entonces pensar que hay SED-III muy hiperlaxos, poco hiperlaxos y no laxos. Es por esto que no se debe descartar el diagnóstico de SED si el paciente carece de hiperlaxitud. Aparece así la paradoja de que en un alto porcentaje hay "hiperlaxos no laxos". Yo soy uno de éstos y tuve Disautonomía, la que nunca fue diagnosticada, ni tratada.

- De cientos de pacientes con Disautonomía que he tratado, el 100% de ellos tenía Ehlers-Danlos, la mayoría del tipo Hipermovible (SEDh). Yo prefiero llamar a éstos, SED tipo III, ya que no todos son hipermovibles. La razón es que la causa de la Disautonomía está en que hay insuficiencia venosa de las piernas (por la falla del colágeno de sus paredes), lo que produce un "pool venoso" allí, por lo que se produce hipo-perfusión e hipo-oxigenación cerebral, causando los síntomas de la Disautonomía.

- La Disautonomía no tratada deja como secuela Déficit de Atención del Adulto. Esto es debido a que en la Disautonomía hay hipo-oxigenación cerebral, lo que obviamente es dañino. Esto podría tener implicancia en el daño cerebral de la tercera edad. Debido a esto, es indispensable hacer un buen tratamiento, lo antes posible. Es mi impresión de que el Déficit de Atención de los Niños es debido a hipotensión arterial y como los pediatras por lo general, no les toman la presión, esta condición no se ha homologado a la Disautonomía. Estos niños probablemente tienen también SED. El niño para compensar la falta de oxígeno cerebral (lo que le da déficit de atención) es hiperactivo, con lo que logra subir la presión arterial. Sería tal vez mejor, de existir hipotensión, el darles más sal y no tratarlos con remedios, tales como el Ritalin o similares. Es necesario realizar estudios científicos para aclarar estas impresiones.

- Con experiencia en el diagnóstico de Disautonomía, me parece innecesario hacer un Tilt Test para diagnosticarla. Los síntomas son muy característicos: fatiga crónica con somnolencia, falta de energía, cefaleas, mareos, intolerancia por el frío, con desmayos, casi desmayos o sin ellos. El diagnóstico se debe sospechar en muy mujeres jóvenes, especialmente si tienen hiperlaxitud. Recordar también de que hay una tendencia familiar. El Tilt Test es desagradable, a veces peligroso (arritmias, síncope, etc.) y caro. Lo peor es que en caso de dar un resultado negativo, no descarta el diagnóstico, ya que es sabido que puede dar falsos negativos. Por esta razón, por lo general yo no lo solicito.

- Durante mi trabajo de 30 años como reumatólogo en EE.UU. traté miles de pacientes con Fibromialgia (FM), por lo que conozco bien la enfermedad. Ahora con experiencia en Ehlers-Danlos, he llegado a la conclusión de que las personas diagnosticadas como FM, probablemente son SED-III. En ambos casos puede haber fatiga crónica y artralgias, las que incluso pueden ser invalidantes y los exámenes de laboratorio son normales. Cuando veo a un enfermo al que se le ha diagnosticado FM le aplico el Criterio de Brighton (un criterio positivo certifica el diagnóstico de SED-III) y lo encuentro positivo en la mayoría. Si alguien me dice " mi tía tiene FM" yo le digo , su tía probablemente tiene SED-III y le sugiero evaluarla. La mayoría de los médicos no piensan en el diagnóstico de SED y lo más cerca que llegan es a diagnosticar a estos enfermos como FM.

- Si un enfermo ha visto muchos médicos (peregrinaje médico), de distintas especialidades, con exámenes normales y no se ha llegado a un diagnóstico, hay que pensar en el SED, sean o no hiperlaxos. Estos pacientes por lo general han padecido por años de artralgias y crujidos articulares, esguinces, tendinitis y a veces subluxaciones. A veces asociados a fatiga crónica, falta de energía, cefaleas, mareos, con o sin desmayos (Disautonomía). Muchos suelen presentar Depresión y Ansiedad.

- Los enfermos con SED deben saber de que esta enfermedad no es una enfermedad inmunológica, sino una enfermedad genética hereditaria, y que no da sinovitis. Por lo general no destruye las articulaciones, excepto de existir Artrosis, la que suele ser más precoz en estos enfermos. En un

porcentaje bajo de los enfermos con Artritis Reumatoide o Lupus Eritematoso se puede encontrar asociación con el SED.

- Un enfermo con artritis puede tener además síntomas agregados, debidos al SED, como artralgiyas, tendinitis, subluxaciones y crujidos articulares, sea hiperlaxo o no. En estos casos, es importante hacer el diagnóstico agregado de SED-III, para decidir a cuál de las dos enfermedades pertenecen los síntomas y así no aumentar los medicamentos para la artritis, los que pueden tener efectos secundarios y agregar analgésicos y Kinesiterapia, de ser necesario.

- Ya es hora de que los médicos dejen de pensar que la hiperlaxitud es una condición ventajosa y que sepan de que se trata de una enfermedad hereditaria, dominante, muy frecuente y que causa dolores y problemas que afectan grandemente la calidad de vida de las personas. Que a pesar de no haber un tratamiento curativo, las ventajas de un diagnóstico preciso son innegables El SED-III afecta al 40% de la población y causa molestias articulares (incluyendo desgarros musculares y ruptura de tendones) y extra-articulares. Entre estas últimas destacan la Disautonomía, arritmias, taquicardias (POTs), reflujo, colon irritable, hernia del hiatus, divertículos, piel frágil con mala cicatrización, moretones, infertilidad, ruptura prematura de membranas, problemas del piso pelviano, como prolapsos, cistitis recurrentes. Además puede asociarse a Depresión, Ansiedad, Crisis de pánico y Fobias y a alteraciones de la propiocepción, que consiste en no apreciar bien la posición de las extremidades, como ser el no saber si el ortejo mayor del pie esta hacia arriba o hacia abajo, cuando el médico los examina. Es sabido de que estos enfermos pueden tener lo siguiente a más temprana edad: Artrosis, Artrosis erosiva, Osteopenia u Osteoporosis, Hallux valgus, Várices, Hernias e incluso Discopatías de la columna vertebral. Sospechamos que los SED que fuman tienen EPOC con mayor frecuencia. . El saber que la persona tiene SED Vascular puede salvarle la vida. Se debe prevenir que el embarazo es de alto riesgo, o en caso de complicaciones como un aneurisma cerebral o una ruptura arterial. También deben evitarse procedimientos o exámenes invasivos, como endoscopías, por posibles rupturas de órganos.

Con respecto a la Disautonomía, sería importante que los médicos, especialmente los cardiólogos, presten más importancia a la hipotensión arterial, incluso presiones levemente bajas (como 120/80 en la consulta) asociadas a síntomas de Disautonomía. Es frecuente que a los enfermos les suba la presión en la Consulta, por el fenómeno del delantal blanco. Es por esto que creo que son más importantes los síntomas disautonómicos que la presión arterial medida sólo una vez en la oficina. Yo les pido a los enfermos que se tomen la presión en la casa de vez en cuando y que la anoten, con un comentario, si en ese momento estaban bien o con poca energía.

El mito de que la presión arterial baja es una buena condición, debe desaparecer. La hipotensión es una enfermedad al igual que la hipertensión arterial. Como va a ser normal si causa cefaleas, mareos, fatiga crónica y desmayos, los que desaparecen con un tratamiento bien llevado, mejorando sustancialmente la calidad de vida del enfermo.

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

Dr. Jaime Bravo Silva

Reumatólogo del Servicio de Reumatología . Hospital San Juan de Dios

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

Ex - Profesor Clínico, University of Colorado Health Sciences Center. USA.

12 de Septiembre del 2018