

## Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III (SED-III)

Antiguamente llamado Síndrome de  
Hiperlaxitud Articular( SHA )



### ¿Que es la Hiperlaxitud Articular?

La Hiperlaxitud Articular es el aumento exagerado de la movilidad de las articulaciones. Entre el 10 y 15% de la población mundial tiene articulaciones hiperlaxas (más flexibles o elásticas). Puede haber hiperlaxitud de algunas articulaciones y de otras no. Esta condición en caso de no presentar síntomas, es beneficiosa, y se le denomina **Hiperlaxitud Articular**. Permite un buen desempeño en deportes y agilidad en la vejez.

Ahora preferimos hablar de **Síndrome de Ehlers-Danlos tipo III (SED-III)** en vez de Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA), ya que hay enfermos que son poco laxos o que no tienen hiperlaxitud articular (50%). Al hablar de Hiperlaxitud se piensa en algo curioso, un acto de circo o un juego de niños y no de una enfermedad que puede ser seria. Se habla de SED-III cuando hay síntomas producidos por la hipermovilidad articular. Esta es una enfermedad hereditaria que además de síntomas musculoesqueléticos tiene síntomas derivados del compromiso de otros tejidos y de una alteración simpático-vagal, lo que puede producir Disautonomía, Colon irritable y Diaforesis (sudoración).

## ¿Cuáles son las **Alteraciones Hereditarias de la Fibra Colágena (AHFC)**?

Formas clásicas: Son poco frecuentes:

- 1.- Síndrome de Ehlers-Danlos (SED). Uno en 6.500 personas.
- 2.- Síndrome de Marfán. Uno en 12.000 personas.
- 3.- Osteogénesis Imperfecta. Una en 100.000 personas.

Hay 6 tipos de SED, siendo el tipo Vascular o tipo IV el más grave. El tipo Hiper movilidad o tipo III es muy similar al SHA y para muchos es lo mismo.

**Síndrome de Ehlers-Danlos (SED-III)** Es una forma frustrada de las formas clásicas, ya que tiene síntomas de todas ellas, aunque en menor grado. Es extremadamente frecuente, afecta al 40% de los chilenos y en un porcentaje similar en otros países, pero no se le diagnostica. Es de mejor pronóstico que las formas clásicas, las que presentan más fracturas y rupturas de vasos sanguíneos, intestino, pulmón o útero.

### ¿Qué es la fibra colágena?

La fibra colágena es una proteína que forma la matriz de todos los tejidos y les da resistencia y elasticidad. “Es como el acero de la construcción”. Esta matriz es débil en las AHFC, por lo que pueden haber síntomas de los tejidos músculo-esqueléticos (dolores y crujidos articulares, esguinces, subluxaciones, bursitis, tendinitis, dolor de espalda, etc.) y de los otros tejidos fuera del aparato locomotor (piel delgada y frágil, hernias, várices, hemorroides, estitiquiez, colon irritable, divertículos, prolapso uterino o rectal, prolapso de la válvula mitral, quistes, miopía, hábito marfanoide (persona alta, delgada algo gibada), etc.

La **mala calidad de los tejidos** (“no son Michelin”) hace que éstos se gasten más rápido (artrosis y osteoporosis precoz), se rompan (hernias, fragilidad capilar, desgarros musculares, alteraciones de los discos de la columna) o se dilaten (quistes de todo tipo, várices, divertículos y aneurismas arteriales). Debido a falta de colágeno las escleras (blanco del ojo) se ven celestes (escleras celestes) y la piel es laxa, frágil y transparente (se ven las venas) y con mala cicatrización.

Debido a laxitud de la pared de las venas de las piernas, además del trastorno vaso-vagal, se produce un cuadro muy frecuente llamado Disautonomía, que se caracteriza por caída de la presión arterial, intolerancia al frío, moretones, fatiga crónica, mareos y desmayos. La Disautonomía produce muy mala calidad de vida y por lo general no se diagnostica. Su tratamiento es muy eficaz.

En el SED-III es frecuente la asociación de ansiedad, depresión, fobias y crisis de pánico.

Hemos encontrado que la Osteoporosis es frecuente en el SED-III, en ambos sexos, incluso ya desde la adolescencia. Los Marfanoides son enfermos con SED-III que tienen

un tipo corporal especial y son por lo general adolescentes altos, delgados, con manos y pies grandes, con o sin escoliosis o pecho excavado y que ocasionalmente pueden tener ruptura espontánea del pulmón.

### **Otras características del SED-III**

El SED-III en la mayoría de los casos es una enfermedad hereditaria con herencia Autosómica Dominante, es decir, el 50% de los hijos la heredan. En los otros casos aparece debido a nuevas mutaciones genéticas y nuestra teoría es que éstas se deberían a **carencia de Ácido Fólico** (AF) en el período periconcepcional (desde 3 meses antes del inicio del embarazo). Debido a esto y para prevenir los Defectos del Tubo Neural (Espina Bífida), recomendamos tomar 0.4 o 1 mg de AF al día, a permanencia.

Los síntomas del SED-III pueden comenzar a cualquier edad y afecta a hombres y mujeres (éstas con mayor frecuencia). Esta patología es causa de dolores articulares, semejantes a la Fibromialgia (con la que se confunde), falta de ánimo, fatiga crónica y mareos. En los niños, pueden haber dolores del crecimiento y en ellos tampoco se hace este diagnóstico. El hecho de que el SED-III afecte al 40% de los chilenos explica la gran frecuencia de lesiones recurrentes en nuestros niños y deportistas.

El SED-III es probablemente la causa más frecuente de dolores reumáticos a cualquier edad, pero por lo general pasa desapercibido. Su diagnóstico permite explicar la causa de un sinnúmero de problemas, prevenir complicaciones y evitar diagnósticos erróneos.

### **Pronóstico y tratamiento**

El pronóstico es relativamente bueno, si se le compara con las formas clásicas de AHFC, especialmente si el diagnóstico se hace en forma precoz. El diagnóstico es muy útil para descartar otros tipos de patologías.

No hay tratamiento definitivo, pero se puede mejorar la calidad de vida al aconsejar sobre deportes y hobbies, aliviar los dolores y prevenir y tratar las complicaciones (Disautonomía, Artrosis precoz, Osteoporosis precoz, etc.).

**Para mayor información y referencias ver:**

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

**Prof. Dr. Jaime F. Bravo**

Reumatología-Osteoporosis-Fibromialgia  
Especialista en Ehlers-Danlos y Disautonomía

Revisado ; 6 de Julio del 2016