

Importancia de hacer el diagnóstico de Ehlers-Danlos

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.

- Al hacer un diagnóstico preciso se evita el peregrinaje del enfermo de médico en médico, evitando hacer innumerables exámenes de laboratorio e interconsultas innecesarias.
- Da tranquilidad al enfermo, el que por fin tiene un diagnóstico definitivo, que explica sus múltiples problemas.
- Permite al especialista diferenciar el Ehlers-Danlos tipo III (SED-III) que es el más frecuente, del SED Vascular o tipo IV , que es el más grave y a veces mortal. Este puede dar aneurismas o/y rupturas arteriales y de órganos (ruptura espontánea del pulmón, colon, útero grávido).
- Permite diferenciar las personas altas de los SED con hábito marfanoide (parecidos al Síndrome de Marfán). Estas son personas altas con extremidades largas y manos y pies grandes. A veces con pecho excavado (pectus excavatum) o pecho en quilla (pectus carinatum). Son hiperlaxos y pueden tener características de SED-III o SED-IV, vascular. Es necesario descartar el Marfán, que es grave, por la posibilidad de rupturas arteriales y de pulmón (ruptura espontánea del pulmón).

- Permite orientar a jóvenes, en cuanto que deportes o hobbies evitar, para no lesionarse, como también ayudar a elegir la carrera profesional más adecuada a su condición física.
- En el SED-III, evita la consulta al genetista, ya que no se conoce el gen alterado causante. En el SED Vascular se puede confirmar el diagnóstico con estudios genético moleculares.
- El cirujano debe evitar los procedimientos invasivos en el paciente con SED Vascular. El obstetra debe saber que el embarazo está contraindicado en estos enfermos.
- El diagnosticar el SED Vascular permite salvar vidas, evitando procedimientos invasivos. El saber que existe la posibilidad de rupturas arteriales permite actuar con rapidez ante emergencias. Una cefalea intensa sugiere aneurisma cerebral. Un abdomen agudo es sugerente de ruptura de una arteria como la iliaca, lo que ocurre con cierta frecuencia en el parto.
- Permite sospechar la presencia de Disautonomía o/y Osteoporosis (incluso en jóvenes), por lo que se debe investigar su presencia y tratarlos. La Disautonomía se presenta en el 80% de las mujeres y en 40% de los jóvenes con SED (Hiperlaxos o no). Se encuentra Osteopenia u Osteoporosis en el 10% de los SED, menores de 30 años. Todas las Disautonomías que yo he visto, se deben a que el enfermo padece de Ehlers-Danlos, laxo o no laxo. La causa está en que debido a la alteración del colágeno de las paredes de las venas de las piernas, se produce insuficiencia venosa y la sangre se aposenta allí (pool venoso). Debido a esto, disminuye el retorno venoso al cerebro, disminuyendo la oxigenación, lo que causa los síntomas de la Disautonomía.
- Permite explicar la causa de que una joven adolescente pase cansada, somnolienta, con mareos y cefaleas. A veces con desmayos o casi desmayos. A éstas se les tilda de flojas y poco sociables, ya que no tienen energía para participar en reuniones sociales. Este cuadro se debe a la Disautonomía, la que muy frecuentemente es parte del SED.
- Las personas con diagnóstico de Fibromialgia probablemente tienen Ehlers-Danlos, ya que los dolores son los mismos y en ambos los exámenes de

laboratorio son normales. Recordar que no todos los SED son muy hiperlaxos, los hay poco laxos o con movilidad articular normal. El 63% de los 2.300 enfermos con SED estudiados por mí al respecto, resultaron no ser hiperlaxos.

- En algunos casos nos ha permitido corregir diagnósticos de artritis, en enfermos tratados como tal y que en realidad eran Ehlers-Danlos. Cabe recordar que el SED no es inmunológico, como la Artritis Reumatoide o el Lupus.

- Permite el diagnóstico diferencial con el Sjögren. Este es un tipo de artritis que se caracteriza por tener ojos secos (Xeroftalmía) y boca seca (Xerostomía). Pocos médicos saben que esto también se ve en el SED y como ambos tienen artralgias, se puede hacer un diagnóstico equivocado. La presencia de anticuerpos (aRo y aLa) y la existencia de artritis, hablan en favor del Sjögren. En el SED sólo hay artralgias y no hay artritis (Inflamación articular).

- Permite predecir la aparición temprana de: artrosis, osteoporosis, juanetes (Hallux valgus), várices, hernias, discopatías de la columna y probablemente la aparición temprana de Enfisema (EPOC) en fumadores hiperlaxos.

- Permite sospechar la posibilidad de recidivas de hernias operadas y mala cicatrización de heridas, con queloides o/y cicatrices papiráceas.

- Explica la razón de la existencia de torpeza de algunas personas con esta enfermedad. Esto se debe a que en el SED hay alteración de la propiocepción. El enfermo no sabe bien la relación de partes de su organismo con el espacio que lo rodea, por esta razón es que sin querer bota, con su mano, vasos o botellas en la mesa o choca contra las puertas.

- Explica la presencia de crujidos articulares, los que son muy frecuentes en el SED y no deben preocuparnos, ya que no dañan los tejidos y a veces, permiten aliviar al enfermo. El "sacarse mentiras", moviendo los dedos o el contorsionar la espalda, alivian a la persona.

- Explica la razón de la existencia de displasia de caderas, la escoliosis y el por qué algunos niños comienzan a caminar tarde (después de los 12 meses).

- Explica la causa de los dolores articulares y tener tendinitis, esguinces o subluxaciones recurrentes y la tendencia de un niño o de un adulto, de caerse, debido a que se le doblan los tobillos.
- Permite sospechar de que un niño con Déficit de Atención, probablemente sea hiperlaxo y tenga Disautonomía. La falla de atención se debe a que le llega poco oxígeno al cerebro debido a presión arterial baja y compensa esto con hiperactividad. Si se confirma la hipotensión se le debería dar sal y no Ritalin u otro medicamento. Es una lástima que los pediatras no le tomen la presión a los niños.
- En niños con muchos moretones y con sospecha de maltrato infantil, ayuda a disipar esta duda , ya que estos se deben a fragilidad capilar por el SED.
- Permite predecir que la mitad de los hermanos , la mitad de los hijos y uno o los dos padres padecen la enfermedad, ya que tiene herencia Autosómica dominante. EL SED-III es muy frecuente y poco conocido por los médicos.

Hacer el diagnóstico de SED es fácil, sólo hay que conocer los síntomas y signos de la enfermedad y aplicar el Criterio de Brighton. Ver "Cuando sospechar el diagnóstico de SED" y el Criterio de Brighton en mi Web.

Para mayor información ver: www.reumatologia-dr-bravo.cl

Prof. Dr. Jaime Bravo Silva

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

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

Profesor emérito de la Facultad de Medicina de la Universidad de Denver. Colorado. USA.

22 de Enero del 2019