

## Reflexiones sobre el Ehlers-Danlos y Disautonomía

- Los pacientes con Ehlers-Danlos no siempre tienen hiperlaxitud articular. 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). Ya había presentado esta idea en Murcia, España el 2015. Es necesario entonces pensar que hay pacientes SED-III que tienen una hiperlaxitud extrema, otros con poca hiperlaxitud y otros sin hiperlaxitud. 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, que sin tener hiperlaxitud, tuve Disautonomía, la que nunca fue diagnosticada, ni tratada. Es por esto, que ahora se habla de Ehlers-Danlos tipo III en vez de Síndrome Hiperlaxitud Articular, existiendo Ehlers-Danlos laxos y no laxos.

- 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 causa mala memoria y mala concentración. No tratada deja como secuela Déficit de Atención del Adulto. Esto es debido a que en la Disautonomía llega poco oxígeno al cerebro, 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 esta impresión.

- 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 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. Además, últimamente hemos tenido conocimiento de tres casos de paro cardíaco durante el Tilt Test. Por estas razones, yo no lo solicito. El diagnóstico se debe sospechar en mujeres jóvenes, especialmente si tienen hiperlaxitud. En un porcentaje menor de hombres con SED III, con o sin hipermovilidad, pueden presentar estos síntomas. Recordar también de que hay una tendencia familiar.

- 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 artralgiás, 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.

- A veces los enfermos con SED son torpes, es decir, botan objetos con las manos involuntariamente o chocan con el marco de las puertas, debido a una alteración de la propiocepción. No son conscientes de la posición exacta de partes de su cuerpo con relación al espacio que los rodea.

- Otra característica de enfermos con SED, es que tienen resistencia a los analgésicos locales. Requieren mayor dosis de analgésicos que las personas que no padecen de ésta enfermedad, lo que debe ser tenido en cuenta por los cirujanos y dentistas.

- 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 y en la Disautonomía, sean o no hiperlaxos. Estos pacientes por lo general han padecido por años de artralgiás y crujidos articulares, esguinces, tendinitis y a veces subluxaciones. A veces asociados con fatiga crónica, falta de energía, cefaleas, mareos, con o sin desmayos (Disautonomía). Muchos suelen presentar además 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

(articulaciones rojas y calientes). 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 artralgias, 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.

- Los enfermos con SED pueden tener Xeroftalmia (ojos secos) y Xerostomía (boca seca), debido a la alteración vaso-vagal. Como estos síntomas son característicos de una artritis, llamada Enfermedad de Sjögren, por lo que se suele cometer un error diagnóstico. La presencia de artritis y de factores antinucleares y anti Ro y anti La positivos, orientan a Sjögren.

- Cada día que pasa veo más asociación de las alergias con el SED. La mayoría de estos pacientes han tenido Asma y Rinitis Alérgica en la infancia, la que en muchos ha persistido hasta la adultez. Esta alergia es de preferencia Alergia de Primavera y en especial es alergia a la picadura de insectos. Es por esto, que se están realizando estudios de la relación entre las Células Mast y el SED, los que podrían ayudar a dilucidar la patogenia de esta enfermedad. Son frecuentes también las alergias alimentarias.

- Ya es hora de que los médicos dejen de pensar que la hiperlaxitud es una condición beneficiosa 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 síntomas articulares (incluyendo dolor, desgarros musculares y ruptura de tendones) y síntomas extra-articulares. Entre estas últimas destacan la Disautonomía, arritmias, taquicardias (POTs = Postural Orthostatic Tachycardia Syndrome), reflujo, colon irritable, hernia del hiatus, divertículos, piel frágil con mala cicatrización, moretones, infertilidad, ruptura prematura de membranas, problemas del piso pelviano, como prolapsos y cistitis recurrentes. El SED puede asociarse además 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 con respecto al

entorno, y aparecen como personas torpes, No tiene buena conciencia de la ubicación de partes de su cuerpo con respecto al espacio que los rodea.

Estos enfermos pueden tener resistencia a los anestésicos locales, lo que debe ser tenido en cuenta por los cirujanos y dentistas (requieren una mayor cantidad del anestésico).

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 problemas respiratorios (EPOC) con mayor frecuencia.

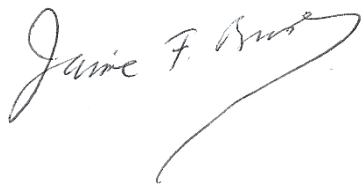
Con respecto a la Disautonomía, sería importante que los médicos, especialmente los cardiólogos, presten más importancia a la hipotensión arterial, incluso presiones levemente bajas (como 120/80 en la consulta) asociadas a síntomas de Disautonomía. Es frecuente que a los enfermos les suba la presión 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.

Los pacientes con Disautonomía deben alertar de su diagnóstico al anestesista, en el caso de una operación y en especial si están tomando Fluodrocortisona (Florinef, Lonikan, Astonin), que es un mineralocorticoide. Esto puede evitar una hipotensión durante la operación o en el período post operatorio. Si una persona está tomando Florinef y necesita colocarse una vacuna con virus vivos atenuados, como lo son, la vacuna trivírica (Sarampión, rubeola y paperas), la vacuna contra el Herpes Zoster o la vacuna contra la Fiebre Amarilla, se debe suspender el Florinef desde 3 semanas antes, hasta 3 semanas después de colocada la vacuna. Su médico, le informará que otro remedio tomar durante ese período. Los enfermos en tratamiento con Florinef deberán alertar a sus médicos, de que están tomando este medicamento, en caso de tener fiebre, infecciones o al planear una cirugía o tener una emergencia médica.

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.

Un tipo más grave de Ehlers-Danlos es el SED Vascular o SED tipo IV. Este tipo de SED es también hereditario, pero a diferencia del SED III tiene un gen conocido, por lo que el diagnóstico se puede confirmar con estudios genético-moleculares. Afortunadamente es muy poco frecuente. El enfermo al que se le ha hecho el diagnóstico de SED Vascular, tiene la posibilidad de prevenir complicaciones y a veces salvar la vida, al limitar procedimientos invasivos, tales como endoscopías y arteriografías. Los que pueden resultar en ruptura de órganos o arterias. Sabiendo que se tiene SED Vascular se sugiere evitar el embarazo, el que es de alto riesgo en estos enfermos.

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, Santiago.  
Chile  
Profesor clínico de la Facultad de Medicina. Universidad de Chile.  
Ex - Profesor Clínico, University of Colorado Health Sciences Center. Denver.  
Colorado. USA.

25 de Septiembre del 2019