



Conocimientos que pueden no estar bien explicados en mis estudios, videos o libros, o que queremos destacar, debido a su importancia.

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). 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 Hipermovible que es el más frecuente, del SED Vascular, que es el más grave y a veces mortal. Este puede dar aneurismas o/y rupturas arteriales y de órganos (ruptura del pulmón o del útero grávido). El diagnóstico del SEDh es clínico y se confirma con el Criterio de Brighton. Como no se conoce el gen causal, no sirve hacer un estudio genético. El 80% de los SEDh tienen Disautonomía. El diagnóstico precoz, permite tratarla y evitar mayor pérdida de memoria y concentración, debida a que llega poco oxígeno al cerebro, debido a la presión arterial baja.

Crujidos y artralgiás: Es frecuente que los pacientes con Ehlers-Danlos tengan crujidos de las articulaciones. Esto no daña nada y nos permiten sospechar que el paciente tiene un Ehlers-Danlos (SED). El ruido se debería a rupturas de burbujas de nitrógeno, en la articulación.

Los dolores articulares o artralgias son frecuentes y en ocasiones el dolor es severo e invalidante. Es importante notar que no hay inflamación, la articulación no está roja y ni caliente. Estos pacientes no tienen artritis, ni nada inmunológico. Pueden tener artrosis, e incluso líquido articular, pero no de carácter inflamatorio. La Artrosis en estos pacientes es precoz, es erosiva y más agresiva y generalizada. Es más, si un hiperlaxo tiene una articulación roja y caliente tiene dos enfermedades, además de Ehlers-Danlos tiene Gota, Lupus o Artritis Reumatoide, etc.

Fibromialgia (FM). La FM da dolores musculo esqueléticos difusos, dolor articular crónico, o muscular, difícil de precisar, asociados frecuentemente a depresión o ansiedad. El dolor lo describen los enfermos con palabras, como quemante, desgarrados, con una carga emotiva importante. Se han descrito “puntos de gatillo”, pero han perdido importancia, porque dependen de la presión que le imprima el investigador. No hay proceso inflamatorio y los exámenes de sangre son negativos. No existe un marcador para la enfermedad. Yo hacía el diagnóstico de FM, todos los días cuando ejercí como profesor de Reumatología en USA, durante 30 años y no conocía el SED. Ahora, desde que estoy de vuelta en Chile, hace 25 años y me dedico al SED y Disautonomía, ya no hago el diagnóstico de FM, ya que en realidad pienso que todos ellos tienen Ehlers-Danlos y muchos también tienen Disautonomía. Tienen los mismos síntomas y al estudiar las familias se advierte una herencia dominante, en muchos casos. Yo les hago el Criterio de Brighton, el que al ser positivo confirma el diagnóstico de SEDh. Y los trato como tal. Algunos tienen crujidos articulares y pueden o no tener Disautonomía. Es frecuente que mis pacientes con SED o/y Disautonomía me digan que su madre o tía tiene FM, yo les digo que probablemente no tienen FM, sino SED y Disautonomía. Los examino y les hago el Criterio de Brighton y este resulta positivo.

Muchos autores piensan que la asociación de FM e hiperlaxitud es frecuente, pero yo voy más allá y **pienso que son la misma enfermedad.**

Discopatías cervicales y lumbares. En personas jóvenes, deben hacer pensar en SED, ya que los discos son de colágeno. Es interesante pensar que los pacientes con SED tienen enfermedades de viejos, a una edad más joven, debido a falla del colágeno de todos sus tejidos. Es por esto, que estos podrán tener, artrosis precoz, juanetes precoces, Osteopenia u Osteoporosis precoz, hernias umbilicales, inguinales, hernia del hiato, várices, etc. Las crisis de

discoopatías o hernias del núcleo, se repiten, a veces una operación ayuda a salir del, problema agudo, pero las molestias persisten y el problema se agrava con el tiempo. Aparecen cachitos óseos, osteofitos, que estrechan el espacio que ocupa la columna espinal y aparece la Raquiestenosis. Esta se caracteriza por el dolor lumbar severo al estar de pie o caminando y disminuye o desaparece al apoyarse en un árbol, auto o muralla. La operación de la Raquiestenosis es beneficiosa, ya que descomprime la presión sobre la médula espinal.

El hacer el diagnóstico precoz del SED ayuda a prevenir enfermedades. La persona debe admitir que tiene los tejidos débiles y que los debe proteger y fortificar con ejercicios. Por ejemplo, no engordar por peligro de artrosis de rodillas y caderas, especialmente si tiene Genu Recurvatum (rodillas que se van hacia atrás al estar de pie, mal alineadas). Estos enfermos, son como un camión con mucho peso y con ruedas mal alineadas y con neumáticos de mala calidad, por el problema del colágeno. Tomar colágeno no sirve, pero si parece servir el tomar Ácido Fólico de por vida.

Osteopenia y Osteoporosis precoz, en el SED. En nuestros estudios, estos existen en algo menos del 10% de los pacientes, menores de 30 años de edad. Lo interesante es que en ellos no hemos visto fracturas. Lo que indica que en los viejos además de la disminución de la densidad ósea, hay otros factores importantes como, la falla de la visión, falla de reflejos, debilidad muscular, pérdida del equilibrio, etc. Sugerimos hacer una densitometría a partir de los 20 años de edad. De hacerla antes, es necesario hacer una Densitometría Volumétrica. Que se hace en el Hospital de la Universidad Católica, en Santiago, Chile. Si el diagnóstico de Osteopenia u Osteoporosis y el tratamiento no se hacen a tiempo, se llegará a la edad adulta con fracturas.

Todas las mujeres en edad fértil, aunque sean sanas, deben tomar Ácido fólico (AF) diariamente. Esto es con el fin de prevenir la Espina Bífida abierta que causa parálisis de por vida, en los hijos si la madre se embaraza y no está tomando AF, desde 3 meses antes del embarazo. Debido a esto, se fortificó la harina de trigo con AF, pero fue de ayuda sólo, a las pocas mujeres que comen mucho pan. El AF forma parte del ADN de las células y de allí su importancia. El mecanismo de ayuda al colágeno podría ser similar a su efecto en prevenir malformaciones en los hijos de mujeres que se embarazan y no están tomando AF.

Lo más fácil es comprar el AF en la farmacia, de 1 mg y tomar un comprimido al día, de por vida. No tiene efectos secundarios, ya que es una vitamina la B-9, que no se acumula, no se requiere receta y no tiene efectos secundarios.

Problemas Respiratorios y alérgicos. Es conocido que los Ehlers-Danlos, hiperlaxos o no, son por lo general alérgicos y padecen de Asma o Rinitis alérgica. Otros presentan un Síndrome Mastocitario. Los hiperlaxos que fuman suelen terminar sus días con EPOC. Es por esto que se les recomienda dejar de fumar. Se ha descrito mayor frecuencia de **Covid Prolongado** en los SED.

Problemas digestivos. Estos enfermos presentan con frecuencia, gastritis, reflujo, Colon Irritable y constipación. Tienen intestino lento, lo que se llama Gastroparesia, pueden tener constipación severa y en algunos casos incluso Megacolon.

Problemas urinarios. Puede haber incontinencia, cistitis, infecciones recurrentes y vejiga irritativa. Esta última se beneficia con Kinesiterapia del piso pelviano.

Falla de la memoria reciente, falla de la concentración y Déficit atencional. Niños hiperactivos suelen tener déficit atencional, el que debería ser tratado como Disautonomía y no sólo con medicamentos como el Ritalin, Concerta, etc. Con la hiperactividad les sube la presión arterial y se sienten mejor. Los padres de estos niños por lo general tienen Disautonomía. En el adulto con un tratamiento tardío o mal hecho de la Disautonomía se produciría un daño cerebral debido a la mala oxigenación cerebral, debida a presión arterial baja. Este aparente daño cerebral, es bastante resistente al tratamiento y a veces es irreversible. De aquí, que es recomendable comenzar el tratamiento de la Disautonomía en jóvenes y lo más temprano posible y debe ser bien hecho y de por vida.

Hiperlaxitud articular Y Disautonomía. ¿Como se relacionan? La falla del colágeno, en estos enfermos es extensiva a todos los tejidos y de allí que pueda haber muchos síntomas, pero lo más grave, creo yo, es que la falla del colágeno de la pared de las venas, produce presión arterial baja, con lo que disminuye la oxigenación cerebral y aparecen los síntomas de la Disautonomía, tales como fatiga crónica, cefaleas, mareos y a veces desmayos y casi desmayos. Ehlers-Danlos, es el nombre que se le da a enfermedad hereditaria de la

hiperlaxitud. Puede haber personas muy hiperlaxas, como los contorsionistas, poco hiperlaxas e incluso, no hiperlaxas. En mi estudio de 2.300 pacientes con Disautonomía el 51% no eran hiperlaxas. De modo que el no ser hiperlaxa, no descarta la Disautonomía. Ahora si una persona es hiperlaxa, lo más probable es que tenga o tendrá Disautonomía, ya que ésta existe en el 80% de los hiperlaxos. Para tener Disautonomía hay que tener Ehlers-Danlos, con o sin hiperlaxitud. Es necesaria la falla del colágeno de las venas, para que haya presión arterial baja y poca oxigenación cerebral.

Trastorno del espectro Autista. Es frecuente encontrar Autistas entre los SED.

Depresión y ansiedad. Se presentan con frecuencia en estos enfermos. La falta de un diagnóstico preciso, el peregrinaje de médico en médico, de múltiples exámenes que por lo general resultan negativo, llevan a la frustración Ansiedad y Depresión. Es recomendable la ayuda de psiquiatras y psicólogos.

Alta frecuencia de estos enfermos en todas las especialidades. Como la frecuencia en la población general es tan alta (cerca del 40%), es fácil imaginar que, en la sala de espera de cualquier especialista, existirá por lo menos un 50% de SED. Esto se debe a que el problema del colágeno afecta todos los tejidos, con lo que da una infinidad de síntomas. Este problema existe en la mayoría de los países, en una frecuencia similar. Lo malo es que no hay especialistas que se interesen por estos enfermos. De allí que yo, por Telemedicina he visto unos 150 enfermos extranjeros de 23 países desde que comenzó la Pandemia hace uno 4 o 5 años. Recomiendo ver mis sugerencias a los especialistas en mi Libro "Ehlers-Danlos Hipermovible, Disautonomía y Fibromialgia". Se puede comprar en mi consulta y por Amazon. Ver www.reumatologia-dr-bravo.cl.

Afecciones oculares. Es frecuente el **Estrabismo**. Se ve ocasionalmente **Keratoconus**. Es poco conocido el hecho de que el Ehlers-Danlos también puede dar ojos secos (**Xeroftalmia**) y boca seca (**Xerostomía**), al igual que el **Sjögren**, que es una artritis inmunológica. Como el Ehlers-Danlos se diagnostica poco, hay muchos pacientes con el diagnóstico erróneo de Sjögren que en realidad tienen Ehlers-Danlos. Las **escleras celestes** ayudan al diagnóstico, con sólo mirar al paciente. **Párpados caídos**, también son característicos de esta afección. La Fluodrocortisona está contraindicada, en pacientes con Glaucoma.

Disfunción Temporomandibular y Bruxismo. El compromiso de la articulación temporomandibular es frecuente en estos pacientes. Produce dolor subluxaciones, crujidos e impotencia funcional. Puede llevar a la artrosis de la ATM y requerir operaciones. Se requiere el tratamiento de un maxilofacial, especialista en tratar pacientes con SED, como el Profesor Mariano Rocabado, en Santiago, Chile

Alteraciones cutáneas. La piel puede ser pálida, suave, como terciopelo y juvenil, dando a la persona una apariencia de menor edad que la biológica. También puede ser muy laxa, como en el Tipo de Ehlers-Danlos Clásico y tener moretones fáciles y frecuentes y tener malas cicatrices, como **queloides o cicatrices papiráceas**, como papiro. Puede haber **lunares lenticulares, como lentejas**, los que orientan al diagnóstico.

Marfanoides. El 15% e los SED son altos y con extremidades largas y pies grandes. A veces tienen **pectus excavado** (hundido) **pectus carinatum** (pecho en quilla de pollo), hombros cuadrados y costillas prominentes. Se les llama marfanoides, porque son parecidos a los enfermos con **Marfán**. Estos son hiperlaxos altos, debidos a una alteración del gen de la fibrilina, que pueden ser más graves, ya que pueden tener problemas arteriales o/y ruptura espontánea del pulmón.

Escoliosis en adolescentes Hiperlaxos. Los Ehlers-Danlos, hiperlaxos o no, pueden desarrollar escoliosis dorso-lumbar. Esta aumenta lentamente y a los 13 o 14 años de edad, con el estirón del crecimiento se puede intensificar rápidamente. La columna espinal se deforma y de forma lineal, tiende a desviarse la forma de una S itálica. Con esto un hombro se ve más bajo y se desnivela la pelvis, con la impresión errónea de que una extremidad inferior es más corta que la otra. La escoliosis es más frecuente en mujeres. Se asocia con osteopenia u Osteoporosis precoz. Ay necesidad de hacer una Densitometría. Esta debido a que son menores de 20 años, debe ser Volumétrica. La radiografía total de la columna espinal es muy útil para el diagnóstico. Este tipo de densitometría se hace en pocas instituciones, una es en el Hospital de la Universidad Católica de Santiago. Existen tres grados de escoliosis: leve, de menos de 24 grados; moderada de 25 a 40 grados y severa si supera los 50

grados. Es importante diagnosticarla precozmente y tratarla. Se usa Kinesiterapia, corsés y a veces es necesaria una operación con varillas de acero para corregirla, Está indicada en la escoliosis grave. La operación se hace, entre los 13 y 16 años. Como se conoce poco el diagnóstico de Ehlers-Danlos es frecuente que este diagnóstico no se haga y se la clasifique como Escoliosis idiopática.

Trastorno del Espectro Hiperlaxo (TEH.) Hypermobile Spectrum Disorders (HSDs). Castori, et al. han descrito el Trastorno del Espectro Hiperlaxo. Esta descripción agrupa a enfermos del colágeno, con síntomas, que no clasifican para ninguno de los 13 tipos de Ehlers-Danlos, y que tampoco se conoce el gen causal. La mayoría de estos pacientes tiene criterio de Brighton negativo, excepto el tipo generalizado.

Hay 4 tipos de TEH: Sigla en español . Sigla en inglés. Crit. De Brighton

1.- Generalizado	GTEH	GHSD	(+)
2.- Periférico	PTEH	PHSD	(-)
3.- Localizado.	LTEH	LHSD	(-)
4.- Histórico.	HTEH	HHSD	(-)

En el localizado se afectan una o pocas articulaciones. En el periférico se afectan, sólo manos y pies. En el generalizado, se afectan muchas a articulaciones. En el histórico, esta positiva la prueba de las 5 preguntas de Hakin y Grahame, lo que significa que el paciente ha sido hiperlaxo, en su juventud. Para efectos prácticos, el tratamiento del TEH, es como el del SED hipermovible.

Prof. Dr. Jaime Bravo Silva
8 de enero de 2025