

Información sobre

**Síndrome de Ehlers-Danlos hipermovible
(SEDh), antes llamado Síndrome de**

Hiperlaxitud Articular



¿Qué 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**.

Se hablaba de **Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA)** cuando hay síntomas producidos por la hipermovilidad articular. Esta es una enfermedad hereditaria y que además de síntomas musculoesqueléticos tiene síntomas derivados del compromiso de otros tejidos. Ahora a esta enfermedad se le denomina **Síndrome de Ehlers-Danlos hipermovible (SEDh)**, aunque el Dr. Bravo ha demostrado que el 60% tienen poca o nula hiperlaxitud, por lo que prefiere el término **SED tipo III**.

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

Las más importantes son:

- 1.- Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) .
- 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 Vasculoso o tipo IV el más grave. El SED tipo Hipermovilidad o tipo III sería lo mismo que el SHA.

El Síndrome de Ehlers-Danlos hipermovible (SEDh o SED-III). Es uno de los tipos de SED. Es extremadamente frecuente, afecta al 40% de los chilenos, como también en otros países, pero no se le diagnostica. Es de mejor pronóstico que el SED Vasculoso, que es poco frecuente y que presenta rupturas de vasos sanguíneos, intestino, pulmón o/y útero. Los Marfanos son hiperlaxos altos que pueden tener complicaciones cardiovasculares y se suelen confundir con los SED-III con aspecto Marfanoide (parecidos al Marfán). La Osteogénesis Imperfecta también es grave y presenta múltiples fracturas en niños. Es menos frecuente aún que las otras formas.

¿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, frágil con moretones, hernias, várices, hemorroides, estitiquez, colon irritable, divertículos, prolapso uterino o rectal, prolapso de la válvula mitral, 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 (moretones), 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 pálida y transparente (se ven las venas), laxa y frágil, con moretones frecuentes y mala cicatrización.

Debido a laxitud de la pared de las venas de las extremidades inferiores se produce caída de la presión arterial, lo que causa Disautonomía (intolerancia por el frío, moretones, fatiga crónica, mareos y desmayos). La Disautonomía produce muy mala calidad de vida y por lo general no se diagnostica. Es muy frecuente en mujeres jóvenes, especialmente adolescentes. Su tratamiento es muy eficaz si se hacen bien las Medidas Generales del Tratamiento, se toma regularmente el medicamento prescrito y se siguen los controles médicos cada 3 meses. El tratamiento es por varios años, pero no para toda la vida, con lo que se diferencia de la Hipertensión arterial, ya que con la edad sube la presión y se pasa la Disautonomía.

Otras características del SEDh

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

Los síntomas del SEDh pueden comenzar a cualquier edad y afecta a hombres y mujeres (éstas con mayor frecuencia). Esta patología causa dolores articulares, dolores del crecimiento, falta de ánimo, fatiga crónica y mareos en los niños, y en ellos tampoco se le diagnostica. Es mi impresión que los niños con Déficit de Atención tienen Disautonomía y son hiperactivos para compensar la presión arterial baja, que les causa poca oxigenación

cerebral. Tal vez esto sería evidente si a los niños los pediatras les tomaran la presión. El SEDh parece ser frecuente en Chile y países latinos, tal vez debido a que éstos tienen una alteración genética de una enzima (Folato reductasa) en el 40% de la población comparado con 10 a 20% en otros países, por lo que requieren tomar ácido fólico. El hecho de que el SEDh afecte al 40% de los chilenos explica la gran frecuencia de lesiones recurrentes en nuestros niños y deportistas.

Es frecuente la asociación de ansiedad, depresión, fobias y crisis de pánico.

Nosotros hemos encontrado que la Osteopenia y Osteoporosis son frecuentes en el SEDh, en ambos sexos, incluso ya desde la pubertad, por lo que es necesario hacer densitometrías aun en adolescentes. Los Marfanoides son enfermos con SEDh que tienen un tipo corporal especial y son por lo general adolescentes altos, delgados, con o sin escoliosis o pecho excavado. Éstos ocasionalmente pueden tener ruptura espontánea del pulmón.

El SEDh es probablemente la causa más frecuente de dolores reumáticos a cualquier edad, pero por lo general pasa desapercibido. Por lo general se le confunde con la Fibromialgia. Es mi impresión que la Fibromialgia es parte del SEDh. Su diagnóstico permite explicar la causa de un sinnúmero de problemas y prevenir complicaciones.

Pronóstico y tratamiento

El pronóstico es relativamente bueno, especialmente si se le compara con el SED vascular. El diagnóstico es muy útil para precisar el tipo de SED y descartar otros tipos de artritis. Es frecuente que estos enfermos peregrinen por muchos médicos y se les hagan múltiples exámenes (generalmente con resultados normales) antes de que se llegue al verdadero diagnóstico de SEDh. El diagnóstico permite explicar la razón de los esguinces, tendinitis y subluxaciones recurrentes en estos enfermos, la alta frecuencia de moretones y hernias, discopatías, osteoporosis, várices y juanetes en personas jóvenes. Permite además sospechar la existencia de Disautonomía, la que es muy frecuente en el SEDh.

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

Dr. Jaime Bravo Silva
Reumatología-Osteoporosis
23 de Mayo del 2018