

Síndrome de Ehlers-Danlos

El Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) se refiere a un grupo de trastornos hereditarios del tejido conectivo causados por mutaciones en los genes responsables de la estructura, síntesis o procesamiento del colágeno. El colágeno es una proteína crítica que proporciona fuerza, elasticidad y soporte estructural a varios tejidos, incluyendo la piel, huesos, músculos y vasos sanguíneos. Las mutaciones en el colágeno en individuos con SED resultan en una gama de manifestaciones clínicas, incluyendo hiperextensibilidad de la piel, hipermovilidad articular, facilidad para desarrollar hematomas y fragilidad de la piel.

Base Genética y Subtipos del Síndrome de Ehlers-Danlos

El SED comprende 13 subtipos distintos, cada uno definido por mutaciones genéticas específicas y características clínicas. La Clasificación Internacional del SED (2017) describe estos subtipos, que se categorizan principalmente según las mutaciones genéticas subyacentes y los órganos afectados. Los subtipos más prevalentes incluyen SED hipermóvil, SED clásico y SED vascular, con formas más raras incluyendo SED artrochalasia, SED cardio-valvular, SED dermatosparaxis, SED cifoesciolítico, síndrome de córnea frágil, SED espondilodisplásico, SED musculoesquelético, SED miopático y SED periodontal. Estos subtipos se distinguen por los genes específicos involucrados y el patrón de manifestaciones clínicas, como complicaciones vasculares o síntomas musculoesqueléticos.

El diagnóstico del SED típicamente involucra una historia clínica detallada y examen físico, así como pruebas genéticas para identificar mutaciones en los genes relevantes de procesamiento del colágeno. Las biopsias de tejido pueden realizarse para examinar la estructura del colágeno de la piel, y los estudios genéticos pueden confirmar el subtipo específico de SED, ayudando en las estrategias de manejo dirigido.

Manifestaciones Clínicas del SED

Las características distintivas del SED varían según el subtipo pero comúnmente incluyen hiperextensibilidad y fragilidad de la piel, hipermovilidad articular y facilidad para desarrollar hematomas. Las manifestaciones cutáneas son particularmente prominentes, con individuos afectados a menudo presentando piel suelta e hiperelástica que es propensa al desgarro con trauma mínimo. Además, la piel es susceptible a mala cicatrización de heridas, lo que puede llevar a la formación de cicatrices amplias y atróficas que se asemejan a la piel de "papel de cigarrillo". Los hematomas son frecuentes y pueden ocurrir incluso en ausencia de trauma significativo.

Otras manifestaciones cutáneas incluyen el desarrollo de pseudotumores, que son masas nodulares de tejido bajo la piel. Las petequias, o pequeñas manchas rojas o púrpuras causadas por la ruptura de vasos sanguíneos menores, y la piel translúcida, que le da a la piel una apariencia delgada, casi transparente, también son hallazgos comunes en individuos con SED.

Más allá de la piel, el SED es un trastorno sistémico que impacta varios sistemas de órganos. Los síntomas musculoesqueléticos son prevalentes, con hipermovilidad e inestabilidad articular llevando a dislocaciones y subluxaciones articulares frecuentes. Muchos individuos con SED también experimentan dolor crónico,

particularmente en los músculos y articulaciones, junto con escoliosis (curvatura de la columna vertebral). Además, las personas con SED están en riesgo de problemas cardiovasculares, como disfunción de las válvulas cardíacas, y pueden desarrollar problemas gastrointestinales, incluyendo estreñimiento crónico y dolor abdominal. Las complicaciones oculares, como miopía y aumento del riesgo de desprendimiento de retina, también son comunes en algunos subtipos..

Opciones de Manejo y Tratamiento

Actualmente, no hay cura para el Síndrome de Ehlers-Danlos, y el tratamiento se enfoca principalmente en aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida de los individuos afectados. Un enfoque multidisciplinario es esencial para manejar la diversa gama de síntomas asociados con el SED. Las estrategias de tratamiento típicamente incluyen fisioterapia, manejo del dolor e intervención quirúrgica cuando es necesaria para la estabilización articular o para reparar tejidos dañados.

La fisioterapia es una piedra angular del manejo, con el objetivo de mejorar la estabilidad articular, fuerza y movilidad mientras se minimiza el riesgo de lesiones o dislocación. El soporte musculoesquelético también se proporciona a través del uso de aparatos ortopédicos, férulas y otros dispositivos que ayudan a estabilizar las articulaciones y prevenir daños adicionales.

El control del dolor es otro aspecto crítico del tratamiento, ya que los individuos con SED a menudo experimentan dolor musculoesquelético crónico debido a la inestabilidad articular y debilidad muscular. Los medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINE) pueden usarse para el alivio del dolor, aunque se recomienda precaución debido al potencial de efectos secundarios gastrointestinales. En casos más severos, pueden requerir medicamentos opioides u otras estrategias de manejo del dolor.

La vitamina C, o ácido ascórbico, ha demostrado tener un efecto beneficioso en reducir los hematomas y promover la cicatrización de heridas en personas con SED, probablemente debido a su papel en la síntesis del colágeno. Las intervenciones quirúrgicas pueden ser necesarias para individuos con daño articular severo o para abordar complicaciones específicas como la escoliosis, pero la cirugía debe abordarse con precaución, ya que la cicatrización puede retrasarse debido a los defectos de colágeno subyacentes.

Atención Multidisciplinaria

Manejar el SED requiere un equipo multidisciplinario para abordar los síntomas de amplio alcance y prevenir complicaciones. Las evaluaciones regulares de la piel, ojos, sistema cardiovascular y articulaciones son esenciales para asegurar la detección temprana e intervención. Los cardiólogos pueden estar involucrados en el monitoreo de la función de las válvulas cardíacas, mientras que los oftalmólogos son necesarios para manejar las complicaciones oculares. Los especialistas ortopédicos y fisioterapeutas juegan un papel clave en el manejo de la estabilidad articular y los síntomas musculoesqueléticos.

Conclusión

El Síndrome de Ehlers-Danlos es un grupo de trastornos del tejido conectivo causados por mutaciones genéticas que afectan la producción de colágeno. Aunque no hay cura, una variedad de enfoques de tratamiento pueden ayudar a manejar los síntomas y mejorar la calidad de vida de los individuos con SED. Un enfoque integral y multidisciplinario es crucial para asegurar que todos los sistemas afectados sean abordados, y el monitoreo regular puede ayudar a prevenir o mitigar complicaciones. A medida que avanza la investigación, pueden emerger nuevas estrategias terapéuticas, ofreciendo esperanza para un mejor manejo de esta condición desafiante.

Referencias

- ❖ Castori, M., Tinkle, B., & Berglund, B. (2017). *Ehlers-Danlos syndromes: A multidisciplinary approach to management*. Springer.
- ❖ Malfait, F., Francomano, C., & Byers, P. (2017). Ehlers-Danlos syndromes. *Nature Reviews Disease Primers*, 3, 17029. <https://doi.org/10.1038/nrdp.2017.29>
- ❖ Tinkle, B., & Haller, J. (2017). The Ehlers-Danlos syndrome: Diagnosis and management. *American Journal of Medical Genetics*, 173(4), 679-685. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38555>
- ❖ Zanetti, M., Bagnato, F., & Rossi, A. (2019). Vitamin C supplementation in Ehlers-Danlos syndrome: Impact on wound healing and bruising. *Journal of Dermatological Treatment*, 30(7), 701-705. <https://doi.org/10.1080/09546634.2019.1622713>