

¿QUE SON LOS SINDROMES DE EHLERS-DANLOS?

Los Síndromes de Ehlers-Danlos (SED) son un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo caracterizados, en mayor o menor grado, por hiperlaxitud articular (articulaciones más flexibles de lo habitual), hiperelasticidad de la piel y fragilidad de los tejidos.

La incidencia precisa es desconocida, pero se calcula una frecuencia aproximada de 1/5.000 a 1/10.000 nacimientos. Pueden afectar tanto a mujeres como a hombres.

Debido a su enorme heterogeneidad clínica, los SED se han clasificado de diversas maneras a lo largo del tiempo. La actual clasificación (Villefranche, 1997), que también irá variando conforme se vayan esclareciendo los defectos que subyacen en los SED, diferencia los siguientes tipos de SED: Clásico, Hiperlaxitud, Vascular, Cifoescoliosis, Artrocalasia, Dermatosparaxis y Formas Inespecíficas.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, ya que no existe en la actualidad una prueba sencilla, objetiva y fiable para diagnosticar todos y cada uno de los casos aunque algunos tipos se pueden diagnosticar mediante una biopsia de piel. Aproximadamente el 50% de los enfermos no entran de manera clara en una categoría definida y tienen una mezcla de síntomas de tipos diferentes. En todos los tipos existen formas leves, moderadas y severas.

Los síntomas más frecuentes son:

ARTICULACIONES: Hiperlaxitud articular con inestabilidad que causa frecuentes luxaciones totales o parciales. Dolor crónico e invalidante que a menudo se acompaña de un estado de fatiga crónica. Lesiones frecuentes de los tejidos blandos: esguinces, bursitis, tendinitis, etc. Artrosis y osteoporosis precoces.



PIEL: Es hiperelástica, suave como el terciopelo, muy frágil, se rompe y/o se lesiona con facilidad, las heridas se curan con dificultad y dejan cicatrices anormales. Con frecuencia se producen hematomas de manera espontánea sin que existan trastornos de la coagulación. La hiperelasticidad puede ser variable.

VARIOS: Roturas arteriales, uterinas y/o intestinales asociadas con el tipo Vascular; escoliosis al nacimiento y fragilidad de la esclerótica asociadas al tipo Cifoescoliosis; tono muscular pobre, asociado al tipo Artrocalasia; prolapso de la válvula mitral, periodontitis (enfermedad de las encías), venas varicosas, problemas de la vista, las hernias de todo tipo, incluidas las de hiato, también son frecuentes...

¿QUÉ SON LOS SÍNDROMES DE HIPERLAXITUD?

Se podría definir la “hiperlaxitud articular”, como el aumento exagerado de la movilidad de las articulaciones. Diversos estudios afirman que, más o menos, el 10% de la población tiene hiperlaxitud articular en alguna, varias o en todas sus articulaciones aunque afortunadamente la mayoría no tienen ningún problema, ni presentan ningún síntoma, pero para una pequeña minoría esta hiperlaxitud es la causa de una vida con dolor y lesiones, y esto es lo que se conoce con el nombre “Síndrome de Hiperlaxitud” (hiperlaxitud + síntomas). Los síntomas se producen ante actividades livianas que en otras personas no producirían ningún tipo de lesión y aparecen tanto en el aparato locomotor (artralgias, mialgias, luxaciones, subluxaciones, lesiones de los tejidos blandos: esguinces, bursitis, tendinitis, etc) como fuera de éste (piel delgada y frágil, prolapso uterino y/o rectal, miopía, venas varicosas, prolapso de la válvula mitral, etc).



Hoy en día los especialistas consideran que el Síndrome de Hiperlaxitud Articular y el Síndrome de Ehlers-Danlos tipo Hiperlaxitud (denominado anteriormente tipo III) son, en realidad, la misma enfermedad.

Por nuestra experiencia podemos decir que el desconocimiento de estos síndromes es muy habitual lo que suele provocar un retraso, generalmente de años, en el diagnóstico correcto, así como la aplicación de tratamientos inadecuados. Todo ello, unido a otros factores inherentes a estas patologías (el dolor, las frecuentes lesiones, las discapacidades...) ha provocado en no pocos afectados frustración, ansiedad y depresión. Como consecuencia, a menudo la depresión y/o la ansiedad se ven como la causa de la enfermedad cuando en realidad son su resultado.

*Creemos que
SABER ES COMPRENDER
y aunque queda un largo camino
por recorrer, comprender estas
condiciones es avanzar
y el conocimiento ganado
puede ayudar a salvar vidas
y a que las personas afectadas
puedan convivir mejor con su
enfermedad y, en definitiva, tener
una calidad de vida aceptable.*

PARA HACER DONACIONES

ASEDH

Caja de Ahorros y Pensiones de Barcelona "la Caixa".
Oficina: Carrer Fastenrath, 8
08032 Barcelona
Nº de cuenta: 2100-1017-72-0200042247

Para asociarte, rellena la siguiente hoja de inscripción y envíala a la dirección de la ASEDH

HOJA DE INSCRIPCIÓN

La cuota actual es de 30 euros anuales.

- SOCIO/A COLABORADOR/A
 Soy profesional de la salud y me gustaría constar en su base de datos.

NOMBRE.....

APELLIDOS.....

DIRECCIÓN.....

POBLACIÓN.....

PROVINCIA.....

C.P.....

TELÉFONO.....

E-MAIL.....

D.N.I.....

PROFESIÓN.....

FECHA DE NACIMIENTO.....

DOMICILACIÓN BANCARIA

BANCO O CAJA.....

Sr. Director: Le ruego pague con cargo a mi cuenta o libreta los recibos que presente la ASEDH.

Nº de cuenta:

____ / ____ / ____ / _____

Firma

Fecha

¿QUIENES SOMOS?

La ASEDH es una asociación sin ánimo de lucro formada por y para personas afectadas por SED e Hiperlaxitud, sus familiares y amigos.

Está inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el nº 171.154 de la sección 1ª. Forma parte de EURORDIS (Asociación Europea de Enfermedades Raras), de la FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) y de la LIRE (Liga Reumatológica Española).

¿QUÉ HACEMOS?

La ASEDH nace con la finalidad de proporcionar apoyo e información a las personas que padecen estos síndromes. También queremos promover el conocimiento y la comprensión, tanto entre la comunidad médica como en la sociedad en general, de las múltiples manifestaciones y discapacidades que estos síndromes pueden generar.

¿DÓNDE ESTAMOS?

DIRECCIÓN: Pza. Carme Monturiol nº 3, 4º-3ª
08026 Barcelona
TELÉFONO/FAX: 93 456 29 87
MÓVIL: 695 836 076
E-MAIL: asedh@asedh.org
WEB: www.asedh.org

¿QUIERES AYUDAR?

La ASEDH se financia con donaciones voluntarias y con las contribuciones que recibe de sus miembros. Si te parece que puedes colaborar con nuestra asociación, haciendo una aportación voluntaria o dando un poco de tu tiempo y/o de tus habilidades, estaremos encantados de saberlo y de poder contar contigo.



Asociación Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud



Pza. Carme Monturiol nº 3, 4º-3ª
08026 Barcelona
Telf./Fax: 93 456 29 87
asedh@asedh.org
www.asedh.org