

Extraído de la web de la Fundación EEUU Síndrome de Ehlers-Danlos (<http://www.ednf.org>).

Traducido por Dolores Mayán

Disfunción Obstétrica y Ginecológica en el Síndrome de Ehlers-Danlos

Mediante un cuestionario detallado que contenía 50 preguntas referentes a la historia familiar y genética, la historia médica, y los problemas obstétricos y ginecológicos, los autores entrevistaron a varias mujeres, miembros de la Fundación Estadounidense Síndrome de Ehlers-Danlos (Ehlers-Danlos National Foundation [EDNF]).

Esto supuso la creación de la mayor base de datos realizada hasta ese momento en personas con Síndrome de Ehlers-Danlos (SED). La media de edad de las 68 mujeres que respondieron a la encuesta era 42 años, la mayor parte tenían SED tipo I, III, IV y desconocido. 43 mujeres habían tenido 138 embarazos, 13 mujeres estaban solteras. El porcentaje de nacimientos fue 3,15% (3/95); el porcentaje de partos a término fue del 23.1% (22/95); y el porcentaje de abortos espontáneos fue 28.9% (40/138). Hubo un porcentaje de cesáreas de un 8.4% con un 14.7% que tuvieron problemas de sangrado perinatal. Una mujer (SED tipo IV) tuvo un fallo cardíaco. Los problemas ginecológicos más frecuentes fueron la anovulación (41.3%); las infecciones vaginales recurrentes (53%); la endometriosis (15.8%); la sequedad vaginal (25%); y necesidad de histerectomía (19.1%).

En esta serie de embarazos, la mayor realizada en personas con SED, encontramos una proporción relativamente alta de abortos, partos prematuros, sangrado relacionado con el embarazo y niños nacidos muertos. Las mujeres con SED también parecen tener una frecuencia elevada de anovulación, infecciones vaginales, citologías anormales y dispareunia.

Introducción

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es una colección heterogénea de, al menos, 10 enfermedades del tejido conectivo que causan una anormal producción o secreción del colágeno (Tabla I). Los primeros estudios sobre el SED enfatizaban la hiperlaxitud articular y la hiperextensibilidad de la piel en estas enfermedades. La clasificación de los SED está basada en las manifestaciones fenotípicas, las anomalías bioquímicas específicas y el modo de herencia. Los principales rasgos clínicos son la fragilidad de la piel y de los vasos dérmicos sanguíneos, las características cicatrices "papiráceas", la piel hiperextensible y transparente, y la hiperlaxitud articular. La mayor parte de los informes en la literatura obstétrica y ginecológica han sido anecdóticos y fueron publicados antes de que se reconocieran los diferentes tipos del SED. Hay estudios que muestran varios casos de SED tipo IV como una entidad distintiva que tiene un elevado riesgo de complicaciones importantes así como muerte de la madre debido a la ruptura de vasos sanguíneos. La mortalidad maternal en el tipo IV del SED ha sido estimada en un 25%.

Durante varios años se ha sugerido que, durante el embarazo, las mujeres con SED tenían un riesgo mayor de complicaciones vasculares, incluyendo venas varicosas, aneurismas, accidentes cerebrovasculares, incremento de las equimosis, hemorragias pre y post parto, separación de la sínfisis del pubis, formación de hematomas, aumento de la hiperlaxitud articular, rotura prematura de membranas y prematuridad. En mujeres no embarazadas la menometrorragia, la relajación recurrente del suelo pélvico y el prolapso rectal fueron los datos más frecuentes. De todas maneras, debido a la baja incidencia y a los múltiples tipos de SED, no hay series amplias de las cuales se puedan extraer conclusiones significativas con respecto a los síntomas, los signos, la mortalidad y la morbilidad obstétrico-ginecológica. Recientemente la EDNF consiguió un número suficiente de personas afectadas por el SED para preguntarles algunas cuestiones significativas. Hemos hecho un informe de los aspectos y complicaciones obstétrico-ginecológicas en una amplia serie de mujeres con SED.

Material y Métodos

Se envió por correo postal un detallado cuestionario a las mujeres de la EDNF. Constaba de 50 preguntas sobre la historia familiar y la herencia, los problemas y complicaciones médicas y quirúrgicas anteriores, la historia obstétrico-ginecológica y cuestiones referentes a la sexualidad. Fueron completados y devueltos 68 cuestionarios que forman la base de datos a partir de la cual hemos hecho este estudio. Había varios casos en los cuales no se pudo asignar un tipo específico de SED a la persona afectada y nos referimos a ellas como de tipo "desconocido".

Resultados

Las mujeres entrevistadas tenían una media de edad de 42 años. De las 68 mujeres al menos 30 tenían familiares afectados por el SED. El diagnóstico se hizo por la clínica en dos tercios de las mujeres. Pocas mujeres utilizaban alcohol (2 mujeres ingerían más de seis bebidas durante la semana) o drogas; solamente seis mujeres fumaban +\0.5 paquetes al día. 11 en mujeres no tenían empleo, y 30 tenían una carrera profesional. De las 68 entrevistadas, 42 habían tenido 138 (3.2 por mujer) embarazos. 13 mujeres (19%) estaban solteras.

Los resultados de los embarazos en cada tipo de SED están expuestos en la tabla II. La incidencia de problemas de sangrado durante el embarazo fue 14.7%; hubo 40 abortos (29%), 3 niños nacidos muertos (3.15%) y 13 embarazos con hemorragia pre o intraparto. Solamente hubo un embarazo con fallo cardíaco (EDS tipo IV), 1 con dolores en las caderas, 1 con preeclampsia y 1 con separación de la sínfisis del pubis. Parto difícil o prolongado fue citado en 5 (5.2%) embarazos y parto precipitado en 2. Parto mediante forceps, parto de nalgas, y retención de la placenta ocurrieron respectivamente en 1 embarazo. La proporción de partos a término fue 23.1% (22/95), y hubo 15 (15.7%) de bajo peso para la edad gestacional. La proporción de partos mediante cesárea fue 8.4%.

La anovulación recurrente, las infecciones vaginales frecuentes y recurrentes, la citología anormal y la disfunción sexual debido a dispareunia fueron relativamente frecuentes (Tabla III). Los problemas ginecológicos incluyeron reglas irregulares (16/57); la mayoría de las mujeres tenían períodos cada 15-40 días. La menorragia (menos de 7 días) se encontró en 8 (13.7%) mujeres. La pubarquia y la telarquia presentaron una proporción normal. La endometriosis fue frecuente (10/63, 15.8%), 7 mujeres presentaban casos severos; de todas maneras, en 5 mujeres, el diagnóstico se hizo teniendo en cuenta solamente la historia y el examen físico. 5 de 10 mujeres con endometriosis tenían SED tipo IV. La histerectomía fue la operación ginecológica más frecuente. 3 mujeres habían tenido un prolapso uterino, y 2 habían tenido que ser sometidas a una reparación de cistocele y rectocele. La mayor parte las mujeres usaban anticonceptivos y habían tenido relaciones sexuales solamente con un hombre; de todas maneras, la mayoría expresaron tener una actividad sexual no satisfactoria (15/58, 25.8%), dispareunia (12/58, 20.7%), disfunción sexual (7/59, 11.8%), sangrado postcoital (5/59, 8.5%) y sequedad vaginal (15/60, 25%).

Discusión

El SED es una colección heterogénea de enfermedades del tejido conectivo. La incidencia de las complicaciones varía según los diferentes tipos. La naturaleza del defecto bioquímico subyacente de algunas complicaciones en algunos tipos de SED es conocida. De todas maneras, en la mayoría de las complicaciones clínicas, los mecanismos precisos son todavía una mera especulación. En esta serie intentamos comprobar los signos y síntomas clínicos obstétrico-ginecológicos en un amplio grupo de mujeres con SED.

Éste ha sido el primer intento para crear una base de datos obstétrico-ginecológica del SED. La necesidad para tal base de datos fue obvia en el primer encuentro de la EDNF. Este tipo de base de datos tiene la limitación del sesgo de la selección y la dependencia en el informe retrospectivo de las personas afectadas.

En esta serie, encontramos asociaciones entre abortos, hemorragias preparto, niños nacidos muertos y SED. En series previas se habían encontrado hallazgos similares, así como un incremento de la frecuencia del dolor de espalda, venas varicosas y estrías gravídicas. En 1966, Barrabas informó de 39 embarazos con 14 partos prematuros (definidos como < 5.5 lb.), de los cuales 13 comenzaron con rotura prematura de membranas. Todos los partos tuvieron lugar entre las 32 y las 35 semanas de embarazo. Otros estudios que se publicaron anteriormente, tenían pocos datos y no contenían información sobre el tipo de SED o definían como prematuridad un peso neonatal de < 2.5 kg. Beighton hizo un estudio en el que se mostraba un 35%, (9/32) de partos prematuros en el SED tipo I (gravis). En la serie actual hemos encontrado una proporción de partos a términos más alta, 23.1% (22/95); de todas maneras, la mayor parte las mujeres que tuvieron partos a término no tuvieron rotura prematura de membranas. Cuando los 95 partos se clasifican de acuerdo con el tipo de SED, todavía hay demasiados pocos embarazos en cada tipo para llegar a conclusiones significativas.

Se han citado ampliamente complicaciones mortales del SED (especialmente SED tipo IV). La serie presente está sesgada ya que las mujeres han sobrevivido y hay un ratio muy bajo de complicaciones serias (disección de aneurismas, roturas arteriales y complicaciones vasculares), tampoco encontramos ratios muy altos de hemorragias postparto o de intervenciones quirúrgicas, tal como se había encontrado en series anteriores. Ninguna de estas personas afectadas de la serie actual presentó serios problemas de sangrado durante el embarazo.

Los obstetras y los ginecólogos deberían ser conscientes de los síntomas y signos clínicos que revelan la posible presencia de SED y comprender que hoy día muchas de estas enfermedades pueden ser confirmadas mediante un examen bioquímico. El diagnóstico debería tener en cuenta los riesgos obstétricos y ginecológicos, así como los riesgos de transmitir la enfermedad a sus hijos.

Nota del editor: las referencias están disponibles si se necesitan.

Autores

Yoram Sorokin, M.D. Mark P. Johnson, M.D, Nancy Rogowski David A. Richardson, M.D., Mark L Evans, M.D.

Sección de Diagnóstico Prenatal y Terapéutica del Departamento de Obstetricia y Ginecología de la Universidad del Estado de Wayne / Hospital Hutzel, Detroit, Michigan.

Fundación Estadounidense Ehlers-Danlos (EDNF), Southgate, Michigan.

Este artículo ha sido reimpresso con la autorización del Diario de Medicina Reproductiva

(Journal of Reproductive Medicine); Volumen 39, Número 4, Abril 1994 : pág. 281 – 284.