

EurordisCare2:

Resultados y Conclusiones respecto al Síndrome de Ehlers-Danlos en España

La Asedh participó en el estudio **EurordisCare2** respecto a las ***“Opiniones y experiencias sobre el retraso en el diagnóstico de los afectados por 8 enfermedades raras en Europa”*** en el que participaron 8 enfermedades, 16 países y 70 asociaciones con lo que se obtuvieron 5.980 respuestas de afectados de toda Europa.

Como casi todos sabemos por propia experiencia los retrasos en el diagnóstico tienen graves consecuencias. Desde el punto de vista médico, un diagnóstico tardío retrasa el comienzo del tratamiento y puede causar el progreso de la enfermedad o el desarrollo de graves complicaciones. Por otro lado, además de los diagnósticos incorrectos, también son frecuentes los diagnósticos engañosos que enmascaran la verdadera enfermedad y esto sin hablar de las consecuencias psicológicas del retraso en el diagnóstico: pérdida de confianza en la profesión médica, falta de consejo genético, aislamiento social... El retraso en el diagnóstico puede variar mucho dependiendo de la enfermedad, del país y también de factores individuales: cada persona afectada tiene su propia historia, muchas historias humanas, únicas, y sin embargo, cada una básicamente la misma historia y muy repetida. A pesar de ello, como los retrasos en el diagnóstico no están muy documentados, las autoridades sanitarias no se deciden a reconocerlos de forma definitiva.

Por estos motivos, EURORDIS (Organización Europea de Enfermedades Raras) emprendió este estudio, denominado **EurordisCare2**, cuyo objetivo era identificar las principales causas del retraso en el diagnóstico y encontrar soluciones para reducir este retraso mediante medidas apropiadas como mejor formación médica, aumentar la concienciación de la población en general,...

Respecto al Síndrome de Ehlers-Danlos (SED), EURORDIS recibió un total de 491 cuestionarios contestados que procedieron de Dinamarca, España, Finlandia, Francia, y Suecia.

Los resultados de este estudio, **EurordisCare2**, junto con los de otro estudio que se ha realizado posteriormente denominado **EurordisCare3** se han publicado, en papel y online, con motivo del 1er Día Mundial de las EERR celebrado el 28 de Febrero de 2009, en un libro titulado ***“LA VOZ DE 12.000 AFECTADOS. Experiencias y Expectativas de las Personas con Enfermedades Raras respecto al Diagnóstico y los Cuidados de Salud en Europa”***. Además, este libro pretende ser una herramienta de información y apoyo para los afectados, organizaciones de afectados, profesionales sanitarios y autoridades sanitarias.

En <http://asedh.org/docs/lavoz12000.pdf> podéis encontrar una traducción del capítulo referente al SED en Europa.

El libro completo se puede leer, en inglés, en <http://eurordiscarebook.eurordis.org/>.

A continuación os ofrecemos un resumen de los datos obtenidos con este estudio, **EurordisCare2**, respecto al SED en España.

RESULTADOS

Se consideraron válidos 20 cuestionarios de los 22 recibidos, que correspondían a dieciocho mujeres y dos varones. Los cuestionarios fueron cumplimentados en el 80% de los casos por la propia persona afectada y en el 20% por un familiar.

A la pregunta respecto a cuál era la **categoría profesional de la persona afectada o de sus padres** (si los síntomas habían empezado en la infancia), cuando la enfermedad se manifestó por primera vez, el 40% de las personas encuestadas respondió que eran estudiantes; el 15%, granjeros; el 15%, trabajadores; el 10%, empleados; el 5% artesanos o comerciantes; el 5%, profesores; y respondió que tenían otro tipo de trabajo, el 2%.

En referencia a **dónde vivía la persona afectada o sus padres** (si los síntomas habían empezado en la infancia), cuando la enfermedad se manifestó por primera vez, el 35% de las personas encuestadas dijo que en el campo o en un pueblo; el 5% comentó que vivía en una ciudad de 1.000 a 10.000 habitantes; el 15% dijo que vivía en una ciudad de 10.000 a 50.000 habitantes; el 5% en una ciudad de 50.000 a 100.000 habitantes; el 10% afirmó que vivía en una ciudad de 100.000 a 500.000 habitantes; y el 30%, vivía en una ciudad de más de 500.000 habitantes.

En cuanto a **si se sabía diagnóstico en el momento del nacimiento** o se supo en el plazo de los tres primeros meses, el 100% de las personas encuestadas contestó que no se sabía.

En relación a la edad **a la cuál comenzaron las primeras manifestaciones de la enfermedad** (Fig. 1), el 25% dijo que tenía menos de dos años; otro 25%, tenía entre dos y diez años; otro 25%, entre diez y dieciséis años y otro 25%, más de dieciséis años.

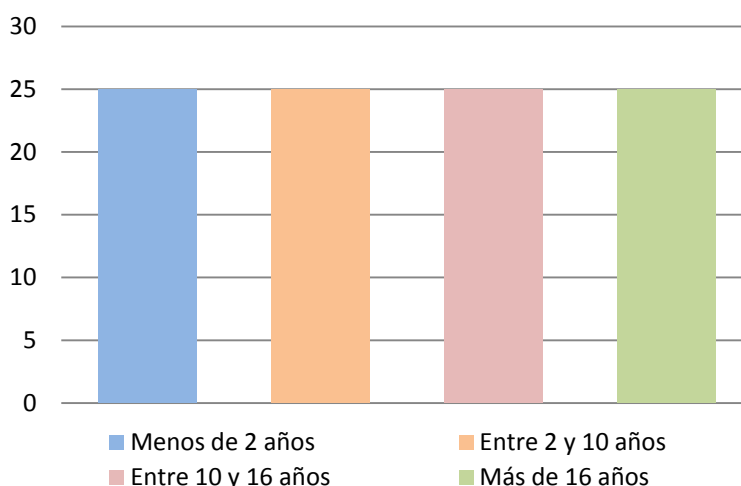


Figura 1. Edad comienzo primeras manifestaciones SED

Al investigar sobre cuántos **médicos se consultaron entre las primeras manifestaciones y el diagnóstico final** (Fig.2) sobresale el hecho de que el 30% de los afectados afirmó que consultó a más de 30 médicos; además otro 30% dijo que tuvo

que consultar entre 6 a 10; el 25%, de 3 a 5, y solamente el 15% dijo que consultó de 1 a 2 médicos.

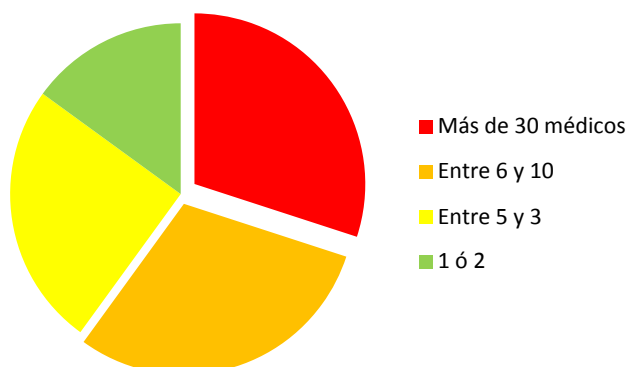


Figura 2. Médicos consultados hasta obtener el diagnóstico de SED.

Al indagar sobre **qué tipo de pruebas se le realizaron durante ese período** (Fig. 3) comprobamos que solamente al 2,7% de las personas encuestadas se le realizó una prueba genética y que al 8,1% no se le realizó ninguna prueba; al 32%, se le realizaron pruebas biológicas; al 32,4%, pruebas radiológicas y al 24,3%, pruebas funcionales.

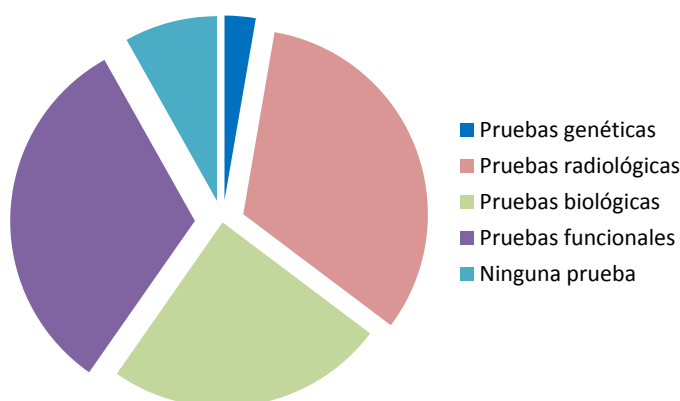


Figura 3. Tipos de pruebas realizadas para obtener el diagnóstico

Respecto a la pregunta de si, a la vista de los problemas, le dieron **otro diagnóstico antes del correcto de SED**, el 52,6% respondió negativamente, mientras que el 47,4% contestó afirmativamente.

En cuanto a si **después del diagnóstico le dieron un tratamiento y de qué tipo** sobresale el hecho de que **el 52,4% de las personas encuestadas dijo que no se le dio ningún tipo de tratamiento**; el 14,3% afirmó que le dieron tratamiento medicinal; el 19% comentó que el tratamiento fue quirúrgico; el 4,8% recibió tratamiento psicológico y el 9,5%, otro tipo de tratamiento.

Por lo que hace referencia a **cuáles fueron las consecuencias del retraso en el diagnóstico** (Fig.4), el 25% afirmó que las consecuencias principales fueron físicas; el 17,5% dijo que dicho retraso tuvo consecuencias psiquiátricas; el 2,5%, consecuencias intelectuales; el 17,5%, comportamiento inadecuado de la familia; el 17,5% afirmó que perdió la confianza en la medicina y solamente para el 12,5% de los afectados, el retraso en el diagnóstico no tuvo ninguna consecuencia.

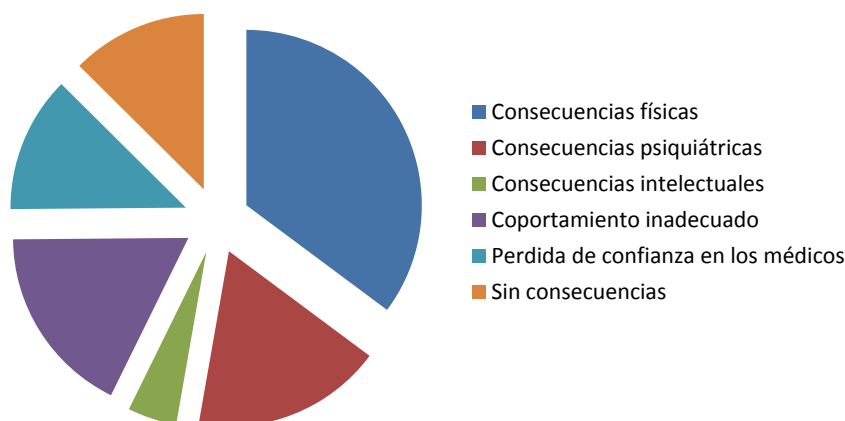


Figura 4. Consecuencias del retraso en el diagnóstico

Relacionado con **la edad en la que se empezó a sospechar la posibilidad de una enfermedad rara**, el 25% de los encuestados tenía menos diez años; otro 25%, entre diez y veinte años; otro 25% entre veinte y veintiocho años; y otro 25%, más de veintiocho años.

En cuanto a **quién le hizo sospechar esta posibilidad** (Fig.5), el 56% de los encuestados, respondió que un médico; el 17,4%, contestó que otro profesional de la salud; el 13%, dijo que quien le hizo sospechar la posibilidad de una enfermedad rara fue pariente cercano; el 4,3%, mediante Internet, y para el 8,7%, fueron otras personas o situaciones.

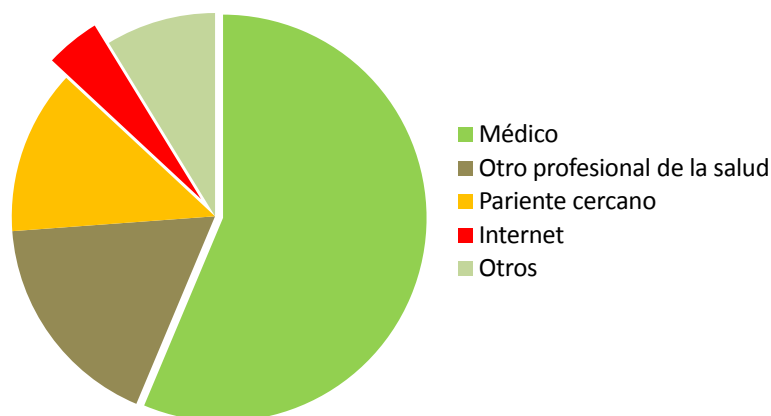


Figura 5. Consejo posible diagnóstico SED

Respecto a la edad **que tenía la persona afectada cuando se le dio el diagnóstico final** (Fig.6) el 25% dijo que tenía menos de doce años; otro 25%, entre doce y veinticinco años; entre 25 y 31 años, otro 25%; y otro 25%, tenía más de treinta y un años.

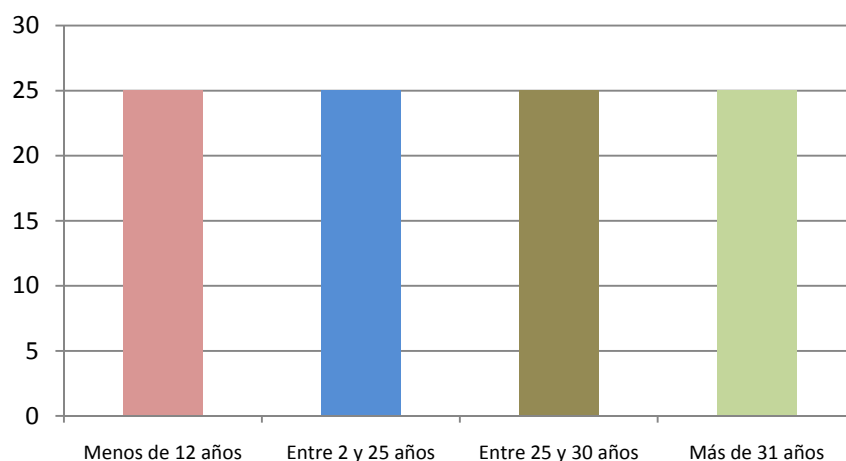


Figura 6. Edad diagnóstico SED

Lo que más destaca sobre la pregunta sobre **quién le dio diagnóstico**, es que el 100% de las personas encuestadas afirmó que un especialista.

Sobre el **tipo de datos en los que se basó el diagnóstico** (Fig. 7), el 47,4% afirmó que fueron clínicos; el 26,3%, biológicos; dijo que fueron funcionales, el 5,3%; radiológicos, el 15,8% y **solamente en el 5,3% de los casos, el diagnóstico se basó en datos genéticos.**

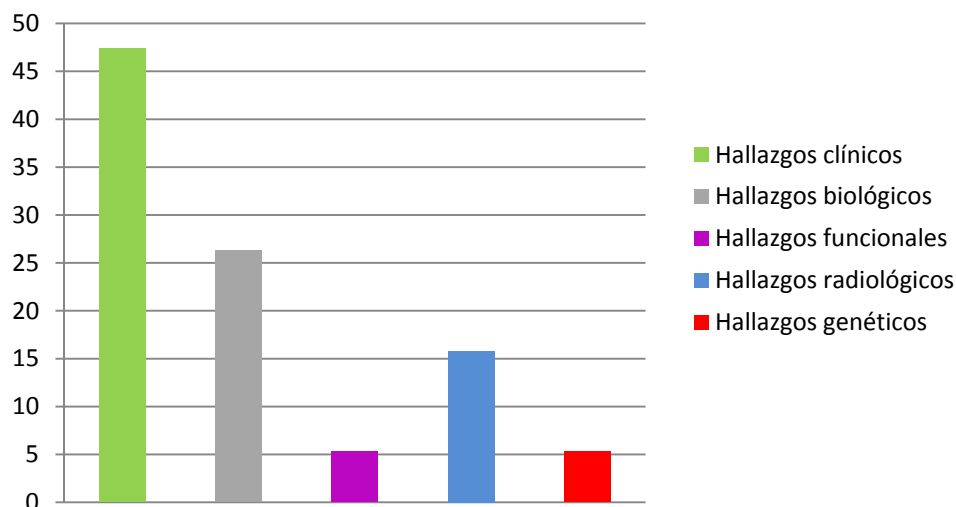


Figura 7. Datos en los que se basó el diagnóstico

En relación al **tipo de centro donde realizó el diagnóstico** (Fig. 8), en el 19%, fue un centro privado; en el 4,8%, en la consulta de un hospital; y el 76,5%, en un centro especializado. Por otro lado, el 44% de los afectados dijo que encontró este centro recomendado por un médico; el 27,8%, por otro profesional de la salud y el 27,8%, contestó "otro".

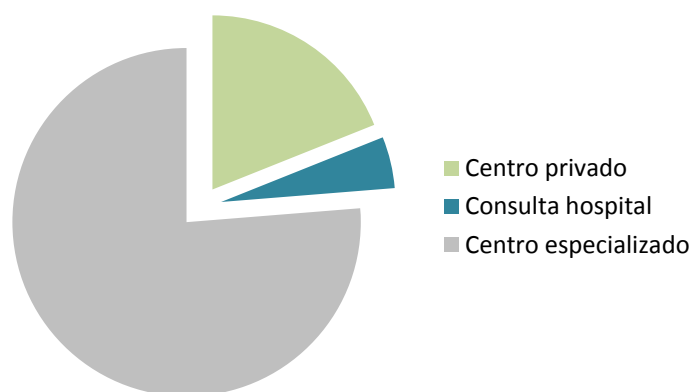


Figura 8. Centros donde se realizó el diagnóstico

Por lo que hace referencia a **dónde se encontraba el domicilio de la persona afectada en esta época**, el 68% comentó que en la misma ciudad; el 15,8%, en la misma región; el 5,3%, en otra región; y el 10,5% respondió que en otro país.

Respecto a si buscaron una **segunda opinión** para confirmar el diagnóstico el 55% respondió que negativamente, y el 45% afirmativamente. Por otro lado, a la pregunta de quién les proporcionó la confirmación del diagnóstico, el 100% de las personas encuestadas respondió que fue un especialista.

En relación a **dónde se llevó a cabo esta confirmación** del diagnóstico, el 100% contestaron que en un centro privado: el 20% en la consulta de un hospital; el 30%, en un centro especializado y el 10%, contestó "otro".

En cuanto a si **supuso un gasto personal el buscar el diagnóstico**, el 30% de los afectados dijo que ninguno, y el 70% afirmó que fue de moderado a muy alto.

A la pregunta de si piensan **que el retraso en diagnóstico depende del nivel de gastos personales**, el 36,8% dijo que en absoluto, el 15,8% dijo que le afectó levemente; el 26,3% dijo que parcialmente y el 21,1%, fundamentalmente.

Al indagar sobre **si el conocimiento del diagnóstico les hizo trasladarse a otro lugar**, el 90% contestó negativamente y el 10% afirmativamente, haciéndoles trasladarse en este caso al 5% a otro país y al restante 5% a otra ciudad de la misma región.

Lo que más destaca sobre **quien les anunció el diagnóstico de la enfermedad** es que **sólo en el 5% de los casos fue un genetista**, en el 80% fue un especialista, en el 5% fue un internista, y el 10% contestó que "otro".

Respecto a la **forma en la que se les comunicó el diagnóstico**, el 71,4% contestó que oralmente en una consulta; el 19%, oralmente en otra parte, por ejemplo, en un pasillo; solamente en el 4,8% de los casos, el diagnóstico se comunicó por escrito y con explicaciones, y el 4,8% contestó que de otra forma, por ejemplo, por teléfono.

Sobre **si se recibió información completa sobre la enfermedad** (Fig. 9), el 47,7% de los encuestados respondió que no, del resto, el 52,3% que sí la recibió, el 18% afirmó que recibió información de un especialista, el 29,2% de un genetista y el 8,3% de otro profesional. Sin embargo, **el 100% de las personas encuestadas cree que se debería recibir información completa y por escrito sistemáticamente.**

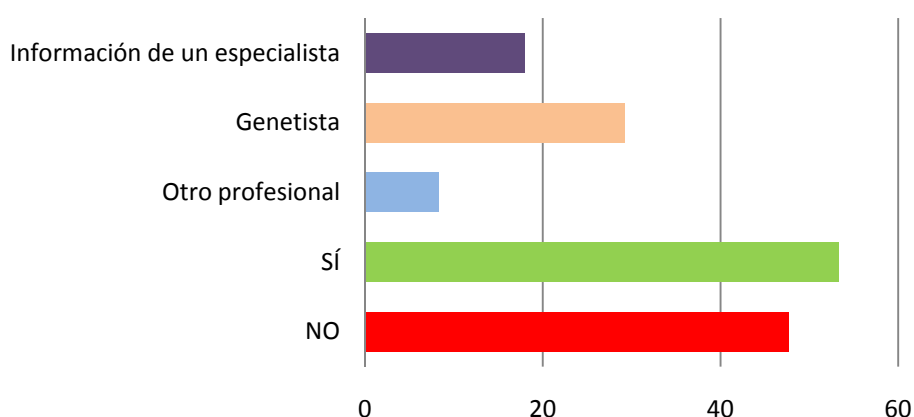


Figura 9. Información recibida sobre el SED

En cuanto a **si se les ofreció ayuda psicológica** al anunciarle el diagnóstico (Fig. 10), el 95% de las personas encuestada contestó que no y sólo el 5% afirmó que sí. Sin embargo, **el 94,7% cree que se debería ofrecer esta ayuda sistemáticamente.**

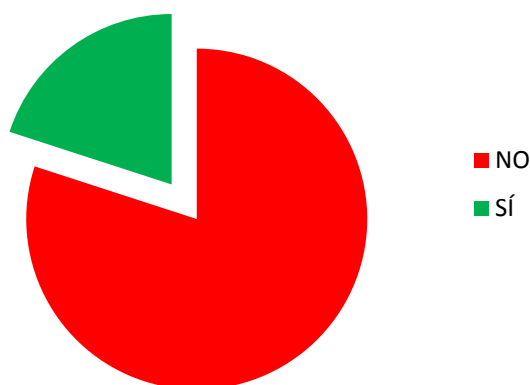


Figura 10. Ayuda psicológica en el momento del diagnóstico

Respecto a la pregunta de **cómo fueron las condiciones en las cuales se les comunicó el diagnóstico** (Fig. 11), el 50% de los encuestados afirmó que fueron malas mientras que solamente el 10% opinó que fueron muy aceptables; el 25% afirmó que fueron aceptables y el 15%, inaceptables.

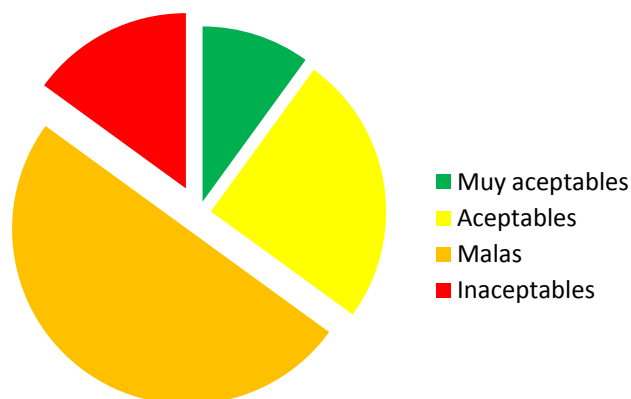


Figura 11. Condiciones anuncio diagnóstico

Relacionado a si se **identificó la naturaleza genética de la enfermedad**, el 55% de los encuestados respondió que no, del resto (45%), el 15%, dijo que sí y que le dijeron que había la posibilidad de otros portadores la familia, y en el 30% restante, sí y además que había la posibilidad de otros afectados en la familia.

En referencia a si después del diagnóstico de la enfermedad se obtuvo **asesoramiento genético** (Fig. 12), el 80% de los encuestados contestó que no.

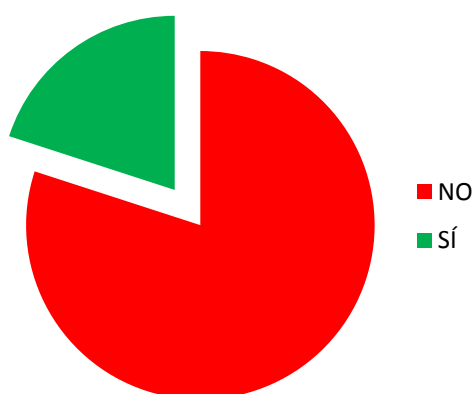


Figura 12. Asesoramiento Genético

Al investigar sobre si una vez realizado el diagnóstico se pusieron **en contacto con otros miembros de la familia para informarles sobre naturaleza genética de la enfermedad** sólo el 5,9% dijo que no lo hizo; el 33,3% contactó con el padre o la madre; con los hermanos/as, el 21,6%; con los abuelos/as, nietos/as, el 23,5%; con los

tíos/as, primos/as, el 9,8% y con parientes más lejanos, el 5,9%. Sobresale el hecho de que, en el 80% de los casos, este paso **no** fue sugerido por médicos o profesionales de la salud; en el 5% este paso fue sugerido durante el asesoramiento genético y en el 15% más adelante.

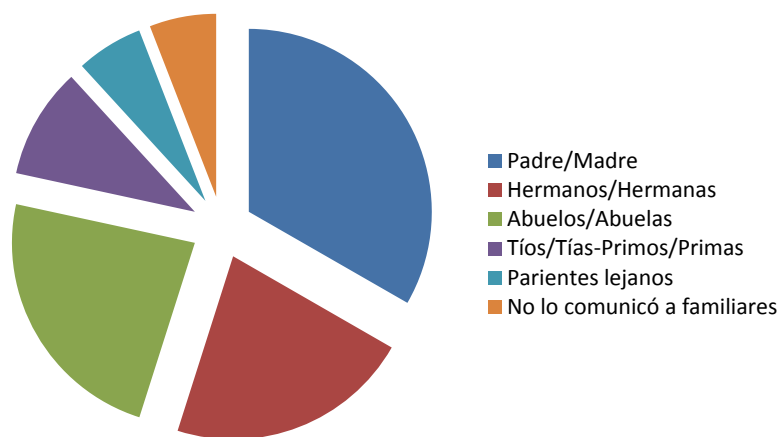


Figura 13. Comunicación del diagnóstico a otros miembros de la familia

En relación a si el **diagnóstico del encuestado condujo al diagnóstico de otros miembros de su familia**, el 50% de los encuestados respondió que no.

CONCLUSIONES

El SED es, entre las estudiadas, la enfermedad que presentó un mayor retraso en el diagnóstico en Europa con una media de 30 años, y para la mayoría de los afectados por el SED en España la búsqueda del diagnóstico correcto constituyó un largo y significativo desafío. El 30% de los encuestados consultó con más de 30 médicos hasta obtener el diagnóstico correcto. La búsqueda de diagnóstico conllevó numerosas consultas y exámenes médicos¹, diagnósticos incorrectos, tratamientos inadecuados, y diagnósticos psicológicos y psiquiátricos.

Además, cada consulta o prueba adicional que no acerca a los afectados al diagnóstico correcto, no solamente supone un enorme coste económico sino que también produce en los afectados y sus familiares una importante decepción, frustración y desesperanza. Por otro lado, los testimonios de las personas afectadas confirman que un diagnóstico incorrecto puede conducir al cese de la búsqueda del diagnóstico correcto y que los diagnósticos erróneos introducen una barrera adicional para obtener el diagnóstico correcto. Además, las personas que inicialmente recibieron un diagnóstico psiquiátrico experimentaron un mayor retraso en la obtención del diagnóstico correcto sugiriendo que este tipo de diagnóstico introduce otra enorme barrera en la obtención del diagnóstico correcto.

Por otro lado, este peregrinaje además de ser abrumador y costoso (el 10,5% de los afectados españoles tuvieron que viajar a otro país para obtenerlo), produjo, en muchos casos, consecuencias desastrosas para los afectados y sus familias. En general, a las personas con SED se les deja sin elección y con muy poca ayuda a la hora de buscar

¹ Sin embargo, a pesar de que el SED es una enfermedad genética solamente al 2,7% de los encuestados españoles se les realizó una prueba genética.

respuestas en el sistema público de salud (el 100% de los encuestados tuvieron que recurrir a la medicina privada para confirmar el diagnóstico).

Las consecuencias del retraso en el diagnóstico no solamente fueron los tratamientos inadecuados que han conllevado a que, en muchos casos, el afectado empeorara y/o han creado nuevos problemas o limitaciones físicas, como en el caso de una persona con SED a la que sin haber considerado el diagnóstico correcto de SED operaron de las rodillas y, desde entonces, se ve obligada a utilizar silla de ruedas debido a la intervención quirúrgica. Las consecuencias del retraso en el diagnóstico también se muestran en el ámbito psicológico (pérdida de la autoestima, depresión, ansiedad, impotencia, desesperanza...), cognitivo (falta de atención, memoria, trastornos del lenguaje...), e incluso ha habido casos en que ha tenido que fallecer más de un miembro de la familia para que se llegara al diagnóstico de SED. Asimismo, algunas de las consecuencias han incluido el nacimiento de otro hijo afectado por el SED lo cual es particularmente duro, injusto y completamente evitable². Por otro lado, ha habido padres de niños afectados que han afirmado que, después de recibir el diagnóstico correcto, se han sentido tremendamente culpables, por ej., por haber considerado inapropiadamente los síntomas de la enfermedad: decirle a los niños que eran perezosos cuando el problema era su fatiga muscular, o que eran "quejicas", que se estaban "imaginando" el dolor, o por haberlos castigado por síntomas relativos a la enfermedad... Otra de las consecuencias del retraso en el diagnóstico es la pérdida de confianza en el sistema de salud que, en muchos casos, conduce a las personas afectadas y/o a sus familias hacia otro tipo de medicina y a tratamientos potencialmente menos efectivos y dañinos que además suelen representar otro enorme coste económico.

Por otro lado, el diagnóstico se comunicó en condiciones totalmente inadecuadas en las que la gravedad de esta comunicación y las consecuencias subsiguientes para los afectados y sus familias no se tuvieron en cuenta. Sin embargo, las condiciones en las cuales se hace la comunicación del diagnóstico del SED tienen una importancia capital ya que un diagnóstico de estas características cambia la vida de los afectados y es crucial para ayudarlos a aceptar el diagnóstico y la enfermedad.

El 90% de los encuestados afirmó que recibió el diagnóstico en unas condiciones bastante lejanas de las ideales: por teléfono, en una consulta oralmente y sin explicaciones, en un pasillo... lo cual no permite ni la confidencialidad, ni la atención debida que el médico debe tener al anunciar el diagnóstico. Las condiciones ideales deberían incluir lugares confortables para los afectados y sus familias, el tiempo necesario para explicar la enfermedad, sus consecuencias en la vida diaria, su progresión y su pronóstico, así como un tiempo adecuado para que los afectados y sus familias se sientan a gusto y con libertad para preguntar cualquier cuestión adicional. Además, la comunicación del diagnóstico debería ir acompañada de una explicación escrita y detallada sobre la enfermedad, lo que solamente se realizó para los afectados por el SED en España en el 4,7% de los casos. Sin embargo, el 100% de los encuestados afirmaron que la comunicación del diagnóstico debería acompañarse siempre y de forma sistemática por información completa, detallada y por escrito. En caso de que sea un niño el que reciba el diagnóstico es importante la presencia de ambos padres ya que el SED es una enfermedad hereditaria transmitida genéticamente. A fin de cumplir estos criterios, la comunicación del diagnóstico debería hacerse en un lugar designado especialmente para ello.

² El SED una enfermedad genética y hereditaria, sin embargo en ningún caso se conocía el diagnóstico en el momento del nacimiento.

Asimismo sorprende el hecho de que al 52,4% de los encuestados no se les dio ningún tipo de tratamiento, lo que coincide con las experiencias recogidas por la asociación acerca del nihilismo terapéutico en relación con el SED. Si bien no existe tratamiento de las causas de la enfermedad, hoy día existen diversos tratamientos paliativos de algunos de los síntomas como es el dolor que se pueden tratar pero que, sin embargo, generalmente no se tratan.

Por otro lado, solamente a algo más de la mitad de los participantes en la encuesta se le mencionó la naturaleza genética del SED lo cual puede tener serias consecuencias en sus vidas. Además, si se comunica la naturaleza genética de la enfermedad esto puede conducir al diagnóstico de otros miembros de la familia o a la identificación de otros portadores de la enfermedad. El asesoramiento genético debería ofrecerse a todas las familias a fin de que puedan prevenir la transmisión del SED sin embargo, al 95% de los encuestados no se les ofreció asesoramiento genético.

Respecto al apoyo psicológico, prácticamente el 100% de los afectados afirmaron que la comunicación del diagnóstico debería estar acompañado de apoyo psicológico, pero en el 95% de los casos esta ayuda no se recibió.

Para finalizar comentar que el objetivo de este estudio, según EURORDIS, no era criticar los procesos de diagnóstico en general, sino investigar las consecuencias y los factores asociados con los enormes retrasos en el diagnóstico en muchas enfermedades raras como el SED, a fin de proponer soluciones que puedan mejorar la salud, la calidad y la esperanza de vida de las personas afectadas. Como vemos aún queda mucho por hacer.

TESTIMONIOS

“Un día conté que había recibido 32 diagnósticos erróneos antes de conseguir el correcto de Síndrome de Ehlers-Danlos. Me llegaron a decir de todo, desde “no tienes nada”, “te lo estás imaginando”... hasta algunos muy severos como cáncer, esclerosis múltiple...; luego, cuando les decía a los médicos que tenía SED, unos me decían que podía hacer una vida normal y otros que me iba a morir”.

“Puesto que el SED es hereditario uno siempre tiene que tener en cuenta que si tienen hijos lo pueden heredar. Es muy duro”.

“Una vez que conseguí el diagnóstico y gracias a la Asedh estuve bien informada (los médicos no me explicaron nada de nada), fui capaz de aceptar mis problemas porque entendí las razones que hay detrás de ellos”.

“Después de haber recibido tantos diagnósticos incorrectos mis relaciones con los médicos cambiaron, y mucho, porque ya no me fío de ellos; al principio seguía sus consejos e intentaba hacer lo que me decían, pero ahora ya no”.

“Tardé 17 años en conseguir el diagnóstico, puesto que era joven los médicos no veían una razón que justificara el dolor que tenía, pero cuando me hacían radiografías siempre me decían que tenía mucha artrosis, que no era normal para mi edad”.

“Para mí desde el colegio todo ha sido un horror, nadie, ni yo misma, entendía por qué siempre tenía heridas que tardaban tanto en cicatrizar, y siempre estaba con vendas, yesos, férulas, muñequeras y cosas parecidas en algún sitio, si hubiera tenido el diagnóstico todo hubiera sido más fácil”.

"Como ya no me fiaba de los médicos, busqué un médico privado que tuve que pagarme yo mismo para que me confirmara el diagnóstico".

"El médico simplemente me dijo que tenía un SED pero que no tenía de qué preocuparme porque era una enfermedad que "morirás con ella, pero no te morirás de ella". Yo padezco SED tipo Vascular, y mi madre murió por una rotura de útero al nacer yo".

"Los médicos no me informaban de nada así que miré en Internet y fui cuando descubrí lo que tenía, posteriormente fui yo la que tuve que ir al médico a decirle lo que tenía".

"Si lo hubiera sabido no habría tenido más hijos, pero nadie me dijo es el SED se podía heredar".

"Llevo 4 operaciones en el hombro derecho y 2 en el izquierdo. Cada vez me dijeron que si me operaba, el hombro no se volvería a luxar, que me apretarían la cápsula..., pero como mucho a las 48h. de la operación, el hombro siempre se ha vuelto a salir".

"Cuando me diagnosticaron SED por un lado me sentí aliviada por otro... sentí mucha incertidumbre y sobre todo incredulidad, no podía creer que no me lo hubiesen diagnosticado antes porque tan difícil no es".

A modo ilustrativo de los datos obtenidos en el estudio **EurordisCare2** os ofrecemos también un pequeño ejemplo de e-mails, cartas... que recibimos continuamente en la Asedh de personas afectadas que recurren a nosotros en busca del apoyo y la ayuda que no encuentran en los Servicios Médicos, ni en los Servicios Sociales.

"Buenas tardes. Soy María de Córdoba y me acaban de diagnosticar esta enfermedad. No me dan tratamiento, ni explicación de nada, por lo que necesito toda la ayuda posible. Si me podéis dar datos de algún especialista en esto en Andalucía o en otro lugar, en Hospitales públicos o no, para pedir otra opinión médica. Saludos".

"¡Hola!. Mi nombre es Ester y tengo 47 años, ayer me diagnosticaron el síndrome de Ehlers-Danlos después de haber ido incontables veces a incontables y diferentes médicos. Tuve una luxación de hombro izquierdo, y luego comencé a tener dolores a nivel de ese hombro, la espalda, maxilar inferior, superior y a nivel temporal. Llevo 2 meses sangrando a nivel de útero y anteriormente también estuve sangrando 4 meses por lo que me hicieron un legrado uterino, pero a pesar de eso aún persiste el problema. Me caigo frecuentemente desde niña. Me salen morados en las piernas, no me cicatrizan bien las heridas. Tengo mucha flexibilidad en las manos, y en los dedos de las manos y los pies. Desde la luxación del hombro, tengo dolores intensos pero no me dan nada para calmarlos y cada vez son más intensos. Siento mucho cansancio, somnolencia y, a veces, hasta mareos. Por favor, necesito toda la colaboración y asesoría que puedan prestarme lo antes posible para saber si el diagnóstico que me dieron es cierto y me ayuden a aliviar mis dolores, quisiera tener una mínima calidad de vida. GRACIAS!!!".

"¡Hola!. Mi nombre es Ana y quería saber si mis futuros hijos heredarán la enfermedad si mi novio es hermano e hijo de personas que la tienen. Desde ya muchas gracias, fue muy útil haber visitado la página y espero me puedan ayudar con la duda".

"Buenas tardes, esta mañana me he enterado que mi niño de 3 años tiene Síndrome de Ehlers-Danlos, bueno, esta mañana me lo han confirmado después de hacerle unos estudios de genética, me encuentro ante una enfermedad que no saben decirme qué es y qué debo de hacer, sólo me dicen que es una cosa rara que no tiene importancia, pero a la vez lo tienen que operar de amígdalas y vegetaciones porque durante la noche pierde

el ritmo de la respiración y me dicen que tienen que consultar con unos colegas, porque no saben decirme las consecuencias que puede tener la operación, no sé qué hacer y mirando en Internet y he dado con vosotros, por favor, necesito ayuda, estoy hecha un lío. Gracias”.

“¡Hola!. Hace poco me descubrieron el síndrome de Ehlers-Danlos, después de años y años de dolor y problemas, y quiero saber más sobre esta enfermedad, quisiera que me informen. Y me gustaría saber qué problemas puede producir en la vista, ¿también produce cansancio?. Gracias, espero su respuesta”.

“Buenas, hace 1 mes me diagnosticaron “hiperlaxitud”, un médico de pago. Esta doctora me dio un folleto de la Asedh y me dijo que en la asociación me dirían el tratamiento que debo hacer. Por otro lado, el médico de cabecera no le ve importancia alguna y no sé qué hacer, tengo muchos dolores y además me siento siempre muy cansada. Al principio, me alegré del diagnóstico pues tras varios años, tengo 27 ahora, alguien me escuchaba, pero ahora me siento mal y necesito ayuda, necesito saber más, necesito alguien que me escuche y apoye. Me gustaría saber si la Seguridad Social puede ofrecerme algún tipo de ayuda tanto psicológica como fisioterapéutica. Un saludo y gracias de antemano”.

“Buenos días desde Oviedo. Hace unos días he sabido de la existencia de los Síndromes de Ehlers-Danlos por la mujer de mi sobrino. Tengo una hija que ahora tiene 14 años. Desde muy pequeña se ha quejado continuamente de dolores de rodillas. La niña estaba tan feliz corriendo o saltando en la playa, en el patio y de repente empezaba a decir que le dolían mucho las rodillas hasta el punto de tener que sentarse a descansar, pero, al rato, estaba como nueva otra vez. Los mismos dolores la despertaban por la noche. Consultamos repetidamente con los médicos: pediatra, traumatólogo, de la Seguridad Social, privados... El pediatra, año tras año, le decía que eran “CRECEDERAS”. Luego los dolores de las rodillas calmaron un poco pero empezaron en los tobillos. Llegó a tener 7 esguinces en año y medio. Tras una consulta privada en la que le hicieron radiografías de todo el cuerpo, le vieron escoliosis, cifosis y espina bifida falsa; como le vieron pie valgo (creo que se dice así) le dijeron que pusiera plantillas y que mejoraría (cosa que nunca ocurrió). Posteriormente empezó a quejarse de dolores de espalda. Ahora tiene continuos tirones, contracturas, en la espalda, en las piernas. El verano pasado estábamos paseando y de repente se paró y dijo que no podía caminar porque se le había puesto una contractura en la espalda. Tuvimos que esperar como media hora para que el tirón le permitiera caminar sin molestias. Últimamente, por la noche, le dan tirones muy fuertes en las piernas; despierta y dice que el dolor que le produce el tirón es muy grande. Hemos estado en Rehabilitación desde los 6 años pero lo único que le hacían era pesarla, medirla y medir la curvatura de la espalda. Le decían que la escoliosis que tenía no tenía por qué producirle dolor ninguno, que lo que tenía que hacer era ir a la piscina, que si estaba nerviosa,... Yo me sentía siempre descorazonada hasta que cansamos de este estúpido ritual y, desde hace un año, no volvimos a consulta. Yo le doy con frecuencia ligeros masajes en todo el cuerpo que le hacen sentir bien. Al hacerlo me llamaba la atención algo: una especie de bultitos internos que yo notaba por toda la zona de los tobillos. Al leer sobre este síndrome pienso que podrían ser los esferoides subcutáneos???. También le salen con mucha facilidad moratones. Ello nos llevó a consultarlo con el pediatra e incluso se le hicieron unas pruebas (no se cuales) porque en una ocasión le salió un moratón exageradísimo y la niña no sabía cómo se lo había hecho. Mi hija tiene mucha flexibilidad en las manos (llega con el pulgar casi hasta el brazo dándole hacia atrás) y también en las piernas (las lleva sin dificultad hasta la cabeza). En otras partes es normal. ¿Cuál es la opinión que les merece todo esto?. ¿Qué debo de hacer?. ¿A qué médico debo acudir?. El de cabecera no me parece lo más adecuado. ¿El traumatólogo?. ¿Qué pasos debería dar ante la posibilidad de que mi hija tenga algún problema de este tipo?. ¿Hay algo para paliar, algo que mejore la situación...?. Agradecería muchísimo su contestación. Un atento saludo”.