

Extraído de la web de la Fundación EEUU Síndrome De Ehlers-Danlos (<http://www.ednf.org>) y publicado en el American Journal of Medical Genetics 53: 149-152 (1994)

Funcionamiento psicosocial en el Síndrome de Ehlers-Danlos

Resumen

El Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) forma parte de un grupo de enfermedades genéticas del tejido conectivo que se presentan una clínica de hiperlaxitud articular, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad de los tejidos. Aunque la fisiopatología del SED se comprende cada vez mejor conforme pasa el tiempo y se hacen estudios al respecto, los efectos psicosociales de tener que vivir con SED no han sido examinados todavía. Hemos realizado una prueba psicológica y hemos entrevistado también a 41 adultos y 7 niños con SED. La ansiedad, la depresión, la angustia y las preocupaciones interpersonales han sido significativamente elevadas, variando entre un cuarto y un tercio de las personas afectadas: más o menos el 70% utilizaba servicios de salud mental. Las dificultades psicológicas parecen ser resultado del dolor crónico y de la discapacidad física, el ostracismo y/o el evitar las relaciones sociales, las dificultades sexuales y las preocupaciones sobre la reproducción y la frustración con el sistema médico. Tipos específicos del SED están asociados con un mayor dolor y un mayor distress psicológico. Se recomienda para algunos pacientes intervenciones psicológicas, junto con el reconocimiento de que formas psiquiátricas pueden ser secundarias a al SED.

Palabras clave: Síndrome Ehlers-Danlos, tejido conectivo, enfermedad genética, psicología, psiquiatría.

Introducción

El SED forma parte de un grupo de enfermedades relacionadas caracterizadas por hiperlaxitud articular, hiperelasticidad y fragilidad de la piel, facilidad para las lesiones y fragilidad de los tejidos incluyendo los órganos huecos y las arterias (Beighton, 1993; Cole, 1993b; Steinmann et al., 1993; Tsipouras y Ramírez, 1987). Algunos tipos de SED están causados por mutaciones en colágeno tipo I y III (Steinmann et al., 1993); la mayor parte de los SED se heredan de forma autosómica dominante, aunque existen algunos tipos que se pueden heredar de manera autosómica recesiva o como herencia ligada al sexo.

Se han definido 9 tipos diferentes de SED, cuya prevalencia varía ampliamente, por la bioquímica del colágeno y su estructura, la historia familiar y la presentación clínica.

El SED tipo III (hiperlaxitud familiar) es el más común y se manifiesta por la hiperlaxitud de las pequeñas y las grandes articulaciones, y por la luxación articular. El síndrome de hiperlaxitud articular (SHA) es también relativamente común y clínicamente es similar al SED tipo III; anteriormente se diagnosticaba como SED tipo XI. El SED tipo I y el SED tipo II clínicamente similar, pero más leve, se presentan con hiperlaxitud articular y una piel suave e hiperextensible que se lesiona fácilmente y deja cicatrices queloides. Los tipos más raros de SED incluyen el tipo IV caracterizado porque las arterias y paredes de los órganos son más débiles y pueden romperse y causar la muerte, y el autosómico recesivo SED tipo VI, que además de piel suave e hiperextensible incluye fragilidad ocular.

Generalmente la enfermedad se manifiesta en la infancia y es crónica. En 1993 Ainsworth y Aulicino hicieron una encuesta de personas que padecían SED y encontraron que tanto el dolor y la discapacidad como los problemas ginecológicos (abortos, ruptura prematura de membranas) eran frecuentes.

Dada la naturaleza crónica, dolorosa y potencialmente invalidante del SED se podrían esperar algunos problemas psicosociales; sin embargo, no se han realizado estudios sobre el funcionamiento psicosociológico en el SED. El objetivo de este estudio fue examinar psicosociológicamente (mediante pruebas psicológicas y entrevistas) un amplio grupo de personas para determinar cómo les afecta tener SED, comparar el funcionamiento psicosocial en los diferentes subtipos del SED, y hacer recomendaciones a los médicos para tratarlos de forma adecuada.

Métodos

En agosto de 1992 varios adultos y niños con SED vinieron a Detroit, Michigan para participar en la primera investigación clínica sobre el SED. La parte psiquiátrica de la investigación incluyó pruebas psicológicas (parte I) y entrevistas/discusiones (parte II). 41 adultos completaron una prueba psicológica. La tabla I presenta las características sociodemográficas del total de la muestra y de cada tipo de SED concreto.

Tabla I. Información demográfica según el tipo en los adultos con SED

Medidas	Total	I	II	III	IV	VI	SHA
Número	41	10	5	16	3	1	5
(%)	(100)	(25)	(12.5)	(40)	(7.5)	(2.5)	(12,5)
Sexo (M/F)	39/2	9/1	5/0	16/0	3/0	0/1	5/0
Edad: Media	39.6	40.9	41.4	36.4	50.7	41.0	43.5
Rango	16-67	24-67	27-59	24-56	36-64		36-49
Raza (B/N)	39/2	9/1	5/0	15/1	3/0	1/0	5/0
Soltero	9	2	1	3	1	0	1
Casado	22	7	1	11	1	1	1
Sep/Div.	8	0	2	2	1	0	3
Viudo	1	1	0	0	0	0	0
Educación: Media	15.1	14.5	14.8	14.8	13.7	12.0	16,5
Rango	11-20	12-19	12-20	12-20	12-16		14-18

Se incluyeron 5 personas con SHA ya que el SHA es similar clínicamente al SED tipo III, y esto sugiere que estas personas experimentarán similares síntomas psicosociológicos. Los adultos eran predominantemente mujeres blancas con educación superior y tenían SED tipo I, II, ó III ó SHA. Se evaluaron también mediante test psicológicos 7 niños con SED (6 niñas y un niño; todos blancos; edades comprendidas entre 6 y 12 años, 3 con SED tipo I, 1 con SED tipo III, 1 con SED tipo IV y 2 con un tipo desconocido).

Por lo que hace referencia a la Parte I todos los adultos completaron un cuestionario demográfico, una historia psiquiátrica y un cuestionario de abuso de drogas.

También completaron el Symptom Checklist-90-Revisado (SCL-90-R; Derogatis, 1983), un cuestionario que valora 9 ítems de sintomatología psiquiátrica (somatización, obsesiones/compulsiones, sensibilidad interpersonal, depresión, ansiedad, hostilidad, fobias, ideas paranoides e ideas psicóticas). Las personas afectadas puntuaron cada síntoma en una escala de 4 puntos para la intensidad de los mismos, y se calculó la media de los síntomas y el total de número de éstos. Se compararon los datos de las personas con SED con una amplia muestra de adultos sanos, y con una muestra de adultos con problemas psiquiátricos. Los pacientes completaron también el West Haven-Yale Multidimensional Pain Inventory (WHYMPI, Kerns et al., 1985), un cuestionario que valora el dolor que la persona experimenta y como éste interfiere en las actividades de la vida diaria usando 52 ítems que se puntúan en una escala de 7 puntos. Usamos 2 subescalas: Severidad del dolor e interferencia del dolor en las actividades. Las puntuaciones más elevadas indican un dolor más severo y una mayor interferencia con las actividades de la vida diaria. Se compararon las personas con SED con una muestra de personas que sufren dolor crónico (Kerns et al., 1985) a quienes se hacía un seguimiento en la clínica del dolor. Por lo que respecta a los niños, sus padres completaron un

cuestionario (Child Behavior Checklist. Achenbach y Edelbrock, 1983) sobre la competencia social del niño (actividades atléticas y sociales, amigos y conocidos, y funcionamiento en la escuela) y sus problemas de comportamiento (113 problemas de comportamiento valorados en una escala de 3 punto). Las puntuaciones de los niños se compararon con estudios publicados de la misma edad y sexo.

Por lo que se refiere a la parte II, se formaron grupos de +/- 10 enfermos que hablaron durante 2 a 3 horas sobre las dificultades psicosociales asociadas al SED. Se hizo otro grupo de discusión con los niños.

Resultados

Parte I: Test psicológicos.

Alrededor de la mitad de los adultos (56%) habían sido en algún momento de sus vidas clientes de los servicios de psicoterapia, generalmente por depresión/ansiedad y por dificultad en su relaciones. 22 personas (el 54% de la muestra) afirmaron haber tenido algún episodio importante de depresión, 19 (46%) usaban medicación antidepresiva o ansiolítica. 4 adultos habían estado hospitalizados por problemas psiquiátricos y de esos 4, 3 habían intentado suicidarse. 5 personas afectadas tenían una historia de abuso de alcohol o de drogas ilícitas y estaban en tratamiento. 29 adultos (71%) habían recibido en algún momento de sus vidas cuidados psiquiátricos ya sea con medicación y/o con psicoterapia.

El funcionamiento psiquiátrico en el momento del estudio fue valorado con el SCL-90. En todos los items de síntomas psiquiátricos las personas con SED tuvieron una puntuación más alta, aproximadamente de 1 Desviación Standard (DS), que los grupos de sujetos sanos con los que fueron comparados, y el 22% del 33% de los enfermos tenían síntomas lo suficientemente severos como para ser calificados de verdaderamente patológicos (1,5 DS). Aunque todos los items del cuestionario eran más elevados en las personas con SED, los problemas más importantes fueron los que hacían referencia a la depresión, la ansiedad y la sensibilidad interpersonal. Las fobias y la sospecha excesiva no se consideraron como problemáticas. Cuando las personas con SED se compararon con los enfermos psiquiátricos, las personas con SED alcanzaron una DS media de 0,5 más baja que las personas afectadas por enfermedades psiquiátricas, lo que sugiere que sus síntomas son más leves o menos intensos que los de los enfermos psiquiátricos.

En el cuestionario sobre el dolor (WHYMPI), la media de severidad del dolor para el total de la muestra fue de 2.9 ± 1.4 en la escala del 0 al 6, lo que significa una DS de 1 más baja que en la muestra de enfermos de la clínica del dolor, pero de todas formas es un nivel de dolor bastante significativo. El 63% de las personas con SED puntuaron el dolor en el nivel medio de la escala o por encima de este nivel medio. Solamente 2 personas con SED dijeron estar sin dolor.

El dolor interfería con las actividades de la vida diaria en 3.0 ± 1.6 en la escala de 0 al 6, aproximadamente una DS de 1 por debajo de la media de los enfermos de la clínica del dolor. El 50% de las personas con SED afirmaron que su dolor estaba por encima del nivel medio de la escala.

La Tabla II muestra los síntomas psiquiátricos y el nivel de dolor de cada tipo de SED por separado; en cada tipo había por lo menos 5 personas afectadas. Con el fin de que la muestra fuera representativa a nivel estadístico los tipos de SED que tenían similar presentación clínica se agruparon. Puesto que se esperaba que los síntomas del SED I y II fueran similares, éstos se agruparon ($n=15$), el SED III y el SHA también se agruparon ($n=21$). El SED IV y VI eran demasiado infrecuentes en la muestra para incluirlos en el análisis.

En la tabla II observamos que la muestra de las personas con SED I y II afirman tener menos sintomatología, menos dolor y una menor interferencia con las actividades de la vida diaria que la muestra de las personas con SED III y con SHA. Estas diferencias alcanzan un nivel significativo por lo que hace referencia a la depresión, la ansiedad, el total de síntomas psiquiátricos, la severidad del dolor y la interferencia con las actividades de la vida diaria.

De los 7 niños, 4 mostraban deterioro en su nivel de competencia social en el cuestionario CBCL; los otros 3 estaban dentro de los límites normales. Se encontró que 5 niños (incluyendo alguno con problemas sociales) tenían clínicamente problemas de comportamiento: 3 mostraban un aumento de la internalización de los problemas tales como depresión/ansiedad, síntomas somáticos y abandono; uno mostraba un comportamiento excesivamente agresivo, y como dijimos anteriormente 5 tenían una amplia gama de problemas de comportamiento. 2 niños eran normales desde el punto de vista psiquiátrico.

TABLA II: Comparación de los personas con SED I, I, III, SHA por lo que respecta al dolor y a los síntomas psiquiátricos*.

Medidas	I	I	III	SHA	I/II vs III/SHA**
SCL-90-R					
Somatización	1.0±0.5	1.5±0.7	1.5±0.7	1.3±0.9	.17
Obsesión/Compulsión	0.6±0.6	1.0±0.9	1.1±0.6	1.3±0.9	.11
Sensib. Interpersonal	0.6±0.6	0.6±0.6	0.8±0.6	1.0±0.4	.20
Depresión	0.6±0.5	1.0±0.8	1.2±0.9	1.3±0.7	.08
Ansiedad	0.3±0.2	0.6±0.6	0.8±0.6	0.7±0.5	.05
Hostilidad	0.3±0.3	0.6±0.8	0.6±0.5	1.0±0.5	.10
Fobias	0.1±0.2	0.1±0.1	0.3±0.4	0.1±0.2	.14
Paranoia	0.4±0.5	0.6±0.6	0.7±0.8	0.6±0.5	.45
Psicosis	0.3±0.3	0.5±0.7	0.4±0.5	0.5±0.2	.65
Nº Síntomas	29.3±14.2	40.0±22.7	43.6±22.7	45.0±15.1	.06
WHYMPI					
Dolor	2.1±1.9	2.4±1.2	3.2±1.3	3.4±1.4	.05
Interferencia	1.8±2.0	3.3±1.2	3.3±1.2	4.2±1.1	.06

*Los valores presentados son la media ±DS basada en un escala de 5 puntos (0= nada y 5=extremadamente) o el total de 90 ítems del SCL-90-R, o en la escala de 6 puntos (0=nada,

Parte II: Información clínica y Discusión

Las personas con SED comparten numerosas inquietudes/preocupaciones que hemos agrupado en 3 áreas: dificultades con el sistema médico, problemas con el día a día, y preocupaciones sobre el embarazo y la reproducción. Presentamos las inquietudes/preocupaciones de los niños y los adultos encuestados y generalizamos entre todos los tipos excepto en aquellos casos en que observamos diferencias.

Muchos enfermos consideran al SED una ENFERMEDAD HUÉRFANA. Pocos médicos la conocen, especialmente es totalmente desconocida por los generalistas y los enfermos son referidos a una amplia gama de especialistas antes de tener un diagnóstico correcto. Además, la mayor parte de los enfermos han estado sin diagnóstico durante años y muchos han sido acusados de ser descuidados, de fingir su enfermedad, o de ser hipocondríacos. La falta de una enfermedad obvia y el elevado funcionamiento de muchos enfermos ha conducido a que una amplia mayoría de médicos creen que los enfermos se quejan de vicio y que deben dejar de quejarse y de preocuparse. Las sugerencias de problemas psiquiátricos son muy comunes. La falta de un diagnóstico médico y la sospecha por parte de los médicos produce en los enfermos serias dudas sobre sí mismos y además les conduce a una profunda y excesiva frustración.

Muchas personas afectadas por un SED creen que sus médicos están frustrados, embarazados por su falta de conocimientos sobre el síndrome y se ponen a la defensiva cuando los enfermos intentan educarlos.

En cuanto a las actividades de la vida diaria, la mayor parte de las personas afectadas actúan con mucha precaución e intentan evitar muchas actividades para prevenir las lesiones y el dolor. En general, este miedo a las lesiones hace que las personas afectadas sean menos activas socialmente que lo que les gustaría, especialmente durante la juventud. La época escolar también es una etapa muy difícil; muchas personas afectadas eran consideradas como un "fenómeno" debido a su movilidad articular o a su hiperelasticidad. Aunque algunas de estas personas afectadas lo veían como una ventaja y les hacía gracia ser "el payaso de la clase", a la mayoría les producía angustia y/o depresión. Los padres de niños con SED a menudo luchan entre la idea de proteger a sus hijos de las lesiones y al mismo tiempo intentar que tengan una vida plena y feliz sin tener demasiado miedo a la enfermedad.

La actividad sexual, el embarazo y las decisiones sobre la reproducción son una gran preocupación en la mayoría de las personas afectadas. Las relaciones sexuales son a menudo difíciles y no placenteras para una amplia mayoría de las personas afectadas debido al dolor, al miedo a las laceraciones vaginales y a la necesidad de evitar ciertas posturas sexuales y reducir los movimientos para evitar la dislocación de la cadera. Algunas mujeres evitaban las relaciones sexuales debido al miedo a que el embarazo provocara una ruptura uterina. Finalmente puesto que el SED es hereditario, algunas personas afectadas evitan tener hijos, y otros minimizan el riesgo limitando el número de éstos.

Algunos padres de hijos con SED luchan con el sentimiento de culpabilidad.

Discusión

Los datos obtenidos a partir de las entrevistas y de las pruebas psicológicas tanto de los adultos como de los niños con SED muestran que el SED presenta numerosos retos psicológicos que afectan de manera importante a una amplia mayoría de las personas afectadas.

En este estudio, las personas afectadas sufren en un nivel de intenso a moderado: ansiedad, obsesiones, inquietudes importantes, depresión, angustia, disconfort interpersonal y evitan las relaciones sociales; sobre un tercio de la muestra tienen niveles patológicos de problemas emocionales. Alrededor de dos tercios han tenido que usar en un momento u otro de sus vidas los servicios de psiquiatría.

Muchas de estas reacciones psicológicas son comunes con otras enfermedades crónicas (Moos, 1977), pero las personas con SED presentan dificultades únicas. La mayoría de las personas experimentan dolor de manera regular. Éste interfiere significativamente en su funcionamiento diario. Además, tener una enfermedad crónica estigmatiza a la persona que la padece y el SED con sus raras e inusuales manifestaciones, provoca curiosidad y a menudo, no se toma en serio por las demás personas, especialmente durante la infancia.

Las dificultades sociales e interpersonales se producen debido al hecho de las potenciales lesiones en la piel y las frecuentes dislocaciones o en el caso del SED tipo IV de la potencial ruptura arterial que provoca que las personas afectadas reduzcan sus actividades de tal manera que el resultado sólo puede ser la depresión y la angustia.

La preocupación sobre el dar a luz y a la transmisión del SED y/o sobre cuál es la mejor manera de criar a los hijos también conduce a la ansiedad. Añadiendo más problemas a los problemas emocionales de las personas afectadas está el sistema médico que desconoce la condición y atribuye demasiado rápido tanto los síntomas de esta enfermedad como las preocupaciones de los enfermos a causas psicológicas tales como hipocondría. Aquí queremos hacer notar que nuestras observaciones psiquiátricas no sugieren una asociación clínica del SED con el autismo como se había sugerido anteriormente (Sieg, 1992; Tantam et al., 1990).

Los diferentes tipos de SED pueden tener consecuencias psicológicas diversas. El SED tipo I, con su prominente hiperelasticidad de la piel y la enorme facilidad para las lesiones de la misma con sus cicatrices queloides, pero con relativa hiperlaxitud articular estaba asociado con menos problemas psicológicos que el SED tipo III y que el, clínicamente similar, SHA (anteriormente SED tipo XI) con su severa hipermovilidad articular y dislocaciones pero con menos problemas de la piel. La hiperlaxitud o hipermovilidad articular de las personas con SED tipo III y SHA conduce a un dolor crónico, a menudo invalidante, que explica perfectamente el mayor número de problemas psiquiátricos referidos por estas personas.

La utilización psiquiátrica fue común en nuestra muestra, lo que parece apropiado dada la sintomatología psicosocial; muchas personas afectadas estaban también trastornadas por las actitudes del sistema médico. Los médicos generalistas deberían valorar el estado mental y tener en cuenta cómo se las arreglan los enfermos en sus actividades de la vida diaria para determinar si necesitan o no servicios de salud mental. Si los necesitan, la recomendación es que los traten con delicadeza, y que eviten la idea implícita de que la persona afectada tiene más bien un problema psicológico que un problema orgánico. En el SED, los problemas psicológicos son secundarios a la enfermedad, suelen ser consecuencia de la enfermedad. Además, el médico debería asumir que el paciente puede necesitar ayuda para aprender a vivir con una enfermedad tan difícil, y que el médico debería tomar su propia decisión sin tener en cuenta la decisión del enfermo de buscar ayuda psicológica o no. Aconsejamos a los profesionales de salud mental reforzar el aprender a hacer frente al dolor y a la enfermedad crónica, y aliviar la depresión y/o la ansiedad directamente, en lugar de sospechar que el enfermo tiene otro tipo de conflictos psicológicos.

Las dificultades psicológicas experimentadas por las personas que padecen un SED son muy similares a las descritas elocuentemente por Cole (1993a) y que hacen referencia a la osteogénesis imperfecta (OI) otro grupo de enfermedades con defectos en el colágeno. De todas formas, las anormalidades físicas observables son más frecuentes en la OI, y el dolor es más frecuente en el SED, lo que conduce a diferencias en la adaptación relacionadas con el

stress tanto social como físico. Ambas enfermedades requieren pacientes que se adapten a las demandas cambiantes de su enfermedad y la atención profesional a las necesidades psicosociales de los mismos es un aspecto clave en su tratamiento.

Agradecimientos

Los autores agradecen a Melanie Beutela y Birgit Kartzner por su ayuda en la recogida de datos. El trabajo fue subvencionado por el Hospital de Hutzel, la Ehlers-Danlos National Foundation (Fundación Nacional de Ehlers-Danlos) y la Fundación de la familia Coles.

Bibliografía

Achenbach T, Edelbrock C. (1983): "Manual for the Child Behavior Checklist and Revised Child Behavior Profile." Burlington: University of Vermont Department of Psychiatry.

Ainsworth SR, Aulicino PL. (1993): A survey of patients with Ehlers Danlos Syndrome. Clin. Orthopaed. Rel. Res. 286:250-256.

Beighton P. (1993): The Ehlers-Danlos Syndromes. In Beighton P (ed): McKusick's Heritable Disorders of Connective Tissue, 5th edition. St. Louis: Mosby, pp. 189-257.

Cole DEC (1993a): Psychosocial aspects of osteogenesis imperfecta: An update. Am. J. Med. Genet. 45:207-211.

Cole WG (1993b): Etiology and pathogenesis of heritable connective tissue diseases. J. Pediatr. Orthopedics 13:392-403.

Derogatis. LR (1983) "SCL-90-R Administration, Scoring, and Procedures Manual." Towson, MD: Clinical Psychometric Research.

Kerns RD, Turk DC, Rudy TE (1985): The West Haven-Yale Multidimensional Pain Inventory (WHYMPI). Pain 23:345-356. Moos RH (1977): "Coping With Physical Illness." New York: Plenum.

Sieg. KG (1992): Autism and Ehlers-Danlos Syndrome. J. Am. Acad. Child Adolesc. Psychiatry 31:173.

Steinmann B, Royce PM, Superti-Furga A (1993): The Ehlers-Danlos Syndrome. In Royce PM, Steinmann B (eds.): "Connective Tissue and Its Heritable Disorders". New York: Wiley-Liss, pp. 351-407.

Tantam D, Evered C, Hersov L (1990): Asperger's syndrome and ligamentous laxity. J. Am. Acad. Child. Adolesc. Psychiatry 29:892-896

Tsipouras P, Ramirez E (1987): Genetic disorders of collagen. J. Med. Genet. 24:2-8.

Autores

Mark L. Lumpey, Margaret Jordan, Petros Tsipouras, Ralph Rubenstein and Mark Evans.

Department of Psychology (M.A.L., M.J.), and Division of Reproductive Genetics, Departments of Obstetrics and Gynecology, Molecular Biology and Genetics, and Pathology (M.I.E.), Wayne State University, Department of Psychiatry (R.R.), Hutzel Hospital, Detroit, Michigan, and

Department of Pediatrics (P. T.), University of Connecticut Health Center, Farmington, Connecticut.