

## ***Manifestaciones neurológicas en el síndrome de Ehlers-Danlos***

A lo largo del tiempo se ha descrito una amplia variedad de manifestaciones neurológicas en las personas afectadas por el síndrome de Ehlers-Danlos (SED) y muchos de estos síntomas tienen su base en defectos inherentes del tejido conectivo. Sin embargo, se debe enfatizar que esos problemas son raros y que la mayoría de las personas con SED no experimentan complicaciones neurológicas. Para el tratamiento de estas complicaciones se aconseja el tratamiento habitual que aparece en los libros de texto de neurología.

### **Neuromiopatía**

En el SED es frecuente encontrar músculos débiles e hipotónicos (disminución del tono muscular) y reflejos profundos hipoactivos. Las personas afectadas de forma severa no tienen una gran masa muscular ya que es difícil que la musculatura se desarrolle. No existe, sin embargo, evidencia de que alguna de estas personas tenga una enfermedad muscular genuina y es probable que estas manifestaciones sean un efecto secundario de evitar el ejercicio y la actividad debido a la inestabilidad articular. Sorprendentemente, en algunas personas, muy pocas, hacer pesas, como alternativa a deportes más activos les ha conducido a un desarrollo sorprendente de la musculatura. De todas maneras, si las articulaciones son significativamente laxas se debe evitar hacer pesas y coger pesos.

Es probable que la hipotonía muscular tenga su base en una anomalía del colágeno en las cubiertas o envolturas de los músculos y, en algunas personas, estudios microscópicos han revelado que el tejido conectivo en los músculos es escaso y muy poco denso, por lo cual los haces de las fibras musculares difícilmente se sostienen unidas. El tono muscular se puede mejorar, en personas hipotónicas, si se disminuye el volumen del compartimento muscular (un espacio que contiene músculos, vasos y/o nervios) pellizcando la piel. También es posible que el anormal tejido conectivo que rodea los músculos en el SED permita a las fibras musculares alterar su orientación cuando se contraen y de esta manera les haga perder suficiente mecánica.

Actualmente hay un considerable interés en la encefalomiелitis letárgica (también conocida como síndrome de fatiga crónica) en la cual los dolores musculares y la debilidad son un síntoma importante. Muchas personas con SED experimentan dolor muscular como síntoma genuino de su enfermedad y, en muchas ocasiones, han sido diagnosticadas erróneamente de encefalomiелitis letárgica.

### **Compresión de los nervios**

Una minoría de las personas afectadas por el SED padecen la formación recurrente de hematomas tanto en los tejidos superficiales como en los profundos y esto supone un riesgo de daño en los nervios debido a compresión. Como consecuencia de los frecuentes traumatismos en el SED pueden ocurrir episodios de disfunción periférica de los nervios, pero generalmente la recuperación es completa.

El mal alineamiento de la columna vertebral, debido a la laxitud de los ligamentos espinales, puede ser severo en algunas personas con SED, pero hasta el momento no se han descrito ni compresión de la médula espinal, ni parálisis debido a esta causa.

### **Malformaciones intracraneales vasculares**

Las lesiones de este tipo son, sin duda, los síntomas neurológicos más serios que pueden ocurrir en personas con SED y, aunque no son frecuentes, han usado la muerte a algunas personas. Se han descrito personas con fístulas arteriovenosas (un vaso sanguíneo anormal que conduce la arteria y la vena en el cráneo) y también se ha descrito la presencia de aneurismas arteriales múltiples y de fístula espontánea carótido-cavernosa seguida de hemorragia. También se han descrito hemorragias subaracnoideas debido a un aneurisma (ensanchamiento anormal de una arteria provocado por debilidad de sus paredes) intracraneal.

### **Angiografías**

Debido a la fragilidad de los tejidos en el SED, la investigación de las anomalías de los vasos craneales mediante angiografía conlleva un riesgo especial, por ello es aconsejable que en las personas con SED la angiografía haya sido precedida por las técnicas no invasivas de imagen.

### **Manifestaciones psiquiátricas**

Se han descrito algunas manifestaciones psiquiátricas en el SED que pueden ser debidas a las cicatrices faciales y a los problemas músculoesqueléticos pero comparando personas con SED con el resto de la población, pocas personas que padecen el SED tienen problemas de este tipo. El funcionamiento mental y la inteligencia son completamente normales en el SED.

### **Epilepsia**

La mayor probabilidad de traumatismo en el parto y la ocurrencia de lesiones intracraneales vasculares puede ser responsables de la epilepsia. Por otro lado, uno de los primeros casos descritos del SED, en Rusia a finales del siglo XIX, mencionaba a un chico que se hacía numerosas laceraciones debido a las frecuentes caídas que tenía durante sus crisis epilépticas. Es probable que haya un pequeño incremento en la frecuencia de epilepsia en el SED comparada con la población general, pero este incremento es bastante pequeño.

### **Consideraciones neurológicas neonatales**

En vista de la elevada incidencia de prematuridad en el SED, existe un incremento en el riesgo de complicaciones bien reconocidas de daño cerebral y anoxia (oxígeno reducido) que pueden ocurrir durante el parto prematuro o durante el parto con problemas.

Debido a la laxitud de los ligamentos y a la hiperlaxitud articular pueden ocurrir, durante el parto, si el feto está afectado, luxaciones articulares y daño neurológico. De todas maneras, estas complicaciones no son frecuentes.

El reconocimiento de un SED en un recién nacido puede ser difícil porque todos los niños son, de alguna manera, hiperlaxos. El SED debería tenerse en cuenta en el diagnóstico diferencial de cualquier niño con hipotonía. Se han descrito diagnósticos erróneos como enfermedad de Oppenheim o de Werdnig-Hoffman y los neurólogos pediatras deberían ser conscientes de este problema potencial.

### **Otras manifestaciones neurológicas**

La hiperestesia cutánea (aumento de la sensibilidad de la piel) parece ser un fenómeno genuino en el SED que se presenta como una sensación desagradable cuando se aplica fricción sobre la piel, por ejemplo, cuando se usa una toalla para secar la piel después del baño. Esta hiperestesia parece ser real, pero es una sensación subjetiva y su valoración es difícil. La significación neurológica de esta sensación no está clara.

Aunque el fenómeno de Raynaud (las arterias de pequeño calibre, generalmente de los dedos de las manos y de los pies, sufren un espasmo y, en consecuencia, la piel se vuelve pálida o con manchas rojas y posteriormente azules) y la acrocianosis (coloración azulada persistente e indolora en ambas manos y, con frecuencia, en los pies, provocada por un espasmo de los vasos sanguíneos pequeños de la piel) afectan a una proporción significativa de personas con SED no hay nada que, de momento, sugiera una anomalía del sistema nervioso autónomo en el SED. Estos episodios son probablemente debidos a anomalías en la estructura de los vasos sanguíneos periféricos en el SED.

Muchas personas con SED tiene estrabismo, esto probablemente es debido a la laxitud de las tendones y de los ligamentos que rodean a los ojos más que a problemas de los nervios y/o de los músculos. También se han descrito una amplia variedad de anomalías intraoculares.

**Profesor Peter Beighton M. D., PD.D., F.R.C.P., C.D.H.**

**13 de Noviembre de 1998**