

Tratamiento y pronóstico

El SED y el TEH son enfermedades **crónicas** y no tienen cura pero sí **tratamiento conservador**. Su objetivo es paliar los diversos síntomas y comorbilidades, tratar las manifestaciones agudas y prevenir complicaciones.

El abordaje debe ser multidisciplinar y holístico. Las medidas consisten en:

- Fisioterapia
- Ejercicio adaptado
- Terapia ocupacional
- férulas y órtesis
- Tratamiento del dolor
- Tratamiento farmacológico
- Psicoterapia

Se debe tener en cuenta:

- El elevado riesgo de lesiones en manipulaciones osteoarticulares.
- Las maniobras cervicales están desaconsejadas.
- El mayor riesgo de complicaciones durante el embarazo y el parto.

En caso de pruebas médicas invasivas y cirugía, se debe tener en cuenta:

- la fragilidad de venas y de tejidos,
- la resistencia a la anestesia,
- la intolerancia a medicamentos y a contrastes,
- las complicaciones con suturas y pobre cicatrización,
- las lesiones de la piel.

Se recomienda estabilizar la zona craneocervical, especialmente a la hora de intubar.

Más información en:

www.ansedh.org

Revisado por el Comité Médico Asesor de ANSEDH

¿Tienes Síndrome de Ehlers-Danlos o Trastorno del Espectro Hiperlaxo? ¡No estás solo!

Nuestra misión es **apoyar, representar y garantizar una asistencia sanitaria y social de calidad** a las personas afectadas por Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) y Trastorno del Espectro Hiperlaxo (TEH).

En ANSEDH encontrarás una **comunidad** de personas afectadas que han pasado por lo mismo que tú y que podrán ofrecerte tanto apoyo emocional como información y recursos.

Sólo estando unidos, apostando por la formación y sumando esfuerzos avanzaremos en la mejora de la salud y calidad de vida en el SED y el TEH.

¡ASÓCIATE!

 www.ansedh.org/hazte-socio

 comunicacion@ansedh.org

    @ansedh

 @asociacionansedh



Asociación sin ánimo de lucro
Registrada con NIF G73750218

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS E HIPERLAXITUD

Cuando el **colágeno** del cuerpo falla
pegamento



ANSEDH
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES
EHLERS - DANLOS E HIPERLAXITUD

www.ansedh.org

¿Qué son los Síndromes de Ehlers-Danlos?

Los Síndromes de Ehlers-Danlos (SED) y el Trastorno del Espectro Hiperlaxo (TEH) son un grupo de trastornos que derivan de una **afectación del tejido conectivo**, de origen genético, y hereditarios, aunque puede darse espontáneamente (de novo).

El tejido conectivo está presente en todo el organismo, proporcionando soporte y estructura a los distintos tejidos y órganos del cuerpo. En el SED y en el TEH, el tejido conectivo está debilitado debido a **mutaciones genéticas**, lo que puede provocar alteraciones en todos los sistemas y órganos, y causar una gran variedad de síntomas.

Los Síndromes de Ehlers-Danlos se clasifican desde 2017 en **13 tipos**, en función de los genes alterados (excepto en el tipo hiper móvil, cuya base genética está aún sin identificar):

- SED hiper móvil (SEDh)
- SED clásico (SEDc)
- SED clásico-like (SEDcl)
- SED vascular (SEDv)
- SED cardíaco-valvular (SEDcv)
- SED artrocalasia (SEDa)
- SED dermatosparaxis (SEDd)
- SED cifoescoliótico (SEdk)
- Síndrome de Córnea Frágil (SCF)
- SED espondilodisplásico (SEDsp)
- SED musculocontractural (SEDmc)
- SED miopático (SEDm)
- SED periodontal (SEDp)

Diagnóstico

El **diagnóstico temprano** es esencial para determinar el tratamiento y seguimiento adecuados, la posible afectación a otros miembros de la familia, así como prevenir posibles complicaciones, que en algunos tipos, como el SEDv o el SEDc, pueden llegar a ser fatales.

Hay dos formas de establecer el diagnóstico: mediante la clínica y mediante la genética.

Síntomas

La afectación y gravedad del SED/TEH es multisistémica y puede variar en cada persona, incluso entre miembros de la misma familia. Algunas manifestaciones clínicas habituales son:



- Hiper movilidad e inestabilidad articular
- (Sub)luxaciones
- (Cifo)escoliosis
- Artrosis



- Piel hiper extensible
- Piel transparente
- Fragilidad de tejidos
- Cicatrización deficiente



- Valvulopatías
- Dilatación aórtica
- Aneurismas



- Trastornos funcionales gastrointestinales



- Trastornos oculares



- Rotura y disección de vasos
- Perforación de órganos



- Afectaciones bucodentales
- Disfunción articulación temporomandibular



- Trastornos urogenitales y pélvicos



- Neumotórax



- Dolor



- Fatiga



- Ansiedad
- Fobias
- Depresión

Comorbilidades

- SFC/EM
- Fibromialgia
- Síndromes compresivos vasculares

- Disautonomía
- Inestabilidad craneocervical
- Lipedema

- Quistes de Tarlov
- Chiari
- Siringomelia

- Trastornos inmunitarios y mastocitarios

1. Diagnóstico clínico

- Hiper movilidad articular, mediante el criterio de Beighton, revisando también el resto de articulaciones.
- Manifestaciones y comorbilidades típicas del SEDh y el TEH.
- Historial familiar.
- Pruebas adicionales que el médico considere necesarias.

Es fundamental descartar otras patologías con sintomatología similar con el diagnóstico diferencial.

2. Diagnóstico genético

El diagnóstico del tipo de SED se confirma mediante un análisis genético, excepto en los casos del SED Hiper móvil y del Trastorno del Espectro Hiperlaxo.

El SEDh y el TEH también son hereditarios. Sin embargo no tienen base genética aún conocida, así que su diagnóstico se basa únicamente en criterios clínicos.