

Contribuciones de la medicina física y la readaptación al tratamiento del síndrome de Ehlers-Danlos

C Hamonet
A Dassouli
A Kponton-Akpabie
C Boulay
Y Macé
C Rigal
JY Boulanger
MH Boucand
T Magalhaes

Resumen. – En 1657, el cirujano Van Meeckren redactó en latín los primeros informes acerca de esta enfermedad. Pero es al danés Ehlers y al francés Danlos a quienes correspondió el mérito de haber descrito los síndromes (el primero en 1899 y el segundo casi 9 años después) que, a partir de 1936 y por iniciativa de Parkes-Weber, llevarán sus nombres. En la clasificación de Villefranche, en 1977, se individualizaron seis formas diferentes basándose en criterios genéticos y clínicos. La forma más frecuente es autosómica dominante. Los síndromes de Ehlers-Danlos aparecen hoy como un conjunto muy dispar que combina hipermovilidad articular, hiperelasticidad cutánea, dolor, cansancio, fragilidad vascular y otras manifestaciones no tan frecuentes, pero sí graves desde el punto de vista funcional (sordera, alteraciones de la visión, problemas dentales) o del pronóstico vital (perforaciones digestivas, roturas de aneurismas). El diagnóstico se suele formular demasiado tarde por desconocimiento de las manifestaciones señaladas.

Los únicos tratamientos eficaces son los de la medicina física y de readaptación (ergoterapia, fisioterapia, ortesis, agentes físicos). La cirugía funcional se debe prescribir con prudencia por la frecuencia de los fracasos por recidivas. Estas afecciones, muy invalidantes y con gran repercusión en el aspecto psíquico, necesitan apoyo psicológico y social.

© 2004 Elsevier SAS, París. Todos los derechos reservados.

Palabras clave: síndrome de Ehlers-Danlos, hipermovilidad, dolor, cansancio, esguinces a repetición, fragilidad cutánea, sordera, incontinencia urinaria, medicina física y de rehabilitación, ergoterapia, etc.

Historia del síndrome

Aunque se sabe que en la Roma antigua algunos atletas tenían dificultades para lanzar la jabalina por hipermovilidad del hombro, es en el siglo XVII cuando comienza la historia médica de lo que será el síndrome de Ehlers-Danlos. En 1657, el cirujano Van Meeckren redactó en latín los primeros in-

formes acerca de esta enfermedad (por entonces no identificada aún). Cabe mencionar que Hipócrates, en el año 400 a. C., había notado que poblaciones nómadas mostraban signos de laxitud articular y muchas cicatrices. Van Meeckren describió el caso de un marino español cuya piel era hiperelástica, así como el de un contorsionista profesional a quien presentó ante un grupo de médicos en la Academia de Leyde.

En Moscú, en 1891, se encontró el rastro de un informe del doctor Chernogubon, quien en una reunión de la Sociedad moscovita de venereología y dermatología relató el caso de un joven de 17 años que sufría dislocaciones articulares reiteradas y nódulos cutáneos. Además, su piel era hiperelástica y frágil, y mostraba numerosas cicatrices como resultado de traumatismos mínimos. Chernogubon infería, con razón, que esas manifestaciones clínicas eran producto de una anomalía de los tejidos conjuntivos. A pesar de que el artículo que redactó al respecto pasó inadvertido fuera de su

país, en Rusia se conoce a esta enfermedad como síndrome de Chernogubon.

En 1899, durante una reunión clínica de la Sociedad parisiense de venereología y dermatología, el danés Ehlers presentó el caso de un estudiante de abogacía originario de la isla de Bornholm, ubicada en el golfo de Bosnia. El joven tenía hiperlaxitud articular, complicaciones ortopédicas, piel hiperelástica y cicatrices pigmentadas, que se localizaban en los relieves óseos y eran producto de traumatismos leves.

También en París, casi 9 años más tarde, fue el francés Danlos quien, en la misma Sociedad de venereología y dermatología, comunicó una nueva observación. En el transcurso de la conferencia de 1908, Danlos se refirió a la elasticidad y fragilidad de la piel de los pacientes afectados. Formuló la hipótesis conforme a la cual las lesiones a la altura de los relieves óseos serían «seudotumores» posttraumáticos, que se manifestaban en pacientes con ciertas anomalías constitucionales, a las que denominó «cutis laxa». Durante el de-

Claude Hamonet: Ancien interne médaille d'or des hôpitaux de Paris, médecin-rééducateur, docteur en anthropologie sociale, expert agréé par la Cour de Cassation, Service de médecine physique et de réadaptation. Centre hospitalier universitaire Bichat-Claude Bernard et CHU Henri Mondor 94010 Créteil, France.

Amine Dassouli: Interne DIS.

Alia Kponton-Akpabie: Ex-chef de clinique, médecin attaché.

Christophe Boulay: Interne.

Yann Macé: Interne.

Corinne Rigal: Interne.

Jean-Yves Boulanger: Professeur de médecine physique et réadaptation.

Service de médecine physique et de réadaptation, centre hospitalier universitaire Henri Mondor, 71, avenue du Maréchal-de-Lattre-de-Tassigny, 94010 Créteil, France.

Marie-Hélène Boucand: Praticien hospitalier.

Association française des syndromes d'Ehlers-Danlos, 34, rue Léon-Joulin, 37000 Tours, France.

Teresa Magalhaes: Professeur.

Faculdade de medicina da universidade de Porto, Jardim, Carilho de Ribeira, 4000 Porto, Portugal.

bate ulterior, Danlos recordó el informe de Ehlers, redactado en 1901, y el que presentó Khon en el congreso de Berna de 1906.

En 1936, en momentos en que se conocían nuevos casos, se planteó el problema de la denominación de esta enfermedad. En un artículo del *British Journal of Dermatology* (Revista británica de dermatología), el doctor Parkes-Weber propuso que la afección se llamara «síndrome de Ehlers-Danlos» en reconocimiento a los dos autores mencionados.

Los aspectos genéticos fueron desarrollados principalmente a partir de los sesenta, al descubrirse que el tipo autosómico dominante era el más frecuente. Esto ayudó a distinguir, en un primer momento, 11 tipos de síndromes de Ehlers-Danlos. A continuación, después de reagrupamientos o eliminaciones, la clasificación de Villefranche de 1997 los redujo a seis formas diferentes^[1]. Esa evolución quizá no haya terminado aún, pero sólo reviste importancia nosológica. Los afectados y sus familias reclaman el beneficio de una identificación precisa del síndrome de Ehlers-Danlos, frente a una manifestación clínica difusa y desconcertante, tanto para el médico como para el paciente. Además, en los avances genéticos se han depositado las esperanzas con respecto al tratamiento del mecanismo biológico de la enfermedad.

Genética y síndrome de Ehlers-Danlos

- El modo de transmisión más frecuente es, con mucho, el modo autosómico dominante.
- Corresponde a las dos primeras formas de la clasificación de Villefranche.
- Las demás formas, más infrecuentes, tienen modalidades genéticas diferentes.
- También es posible observar formas espontáneas (mutación de novo).

SÍNDROME COMPLEJO, A VECES MUY INVALIDANTE Y MAL CONOCIDO. VISIÓN DE CONJUNTO

Por lo dicho, el síndrome de Ehlers-Danlos se presenta hoy como un conjunto muy inconexo en el que clínicos y genetistas se esfuerzan por definir los tipos patológicos y evolutivos. Esta tarea es indispensable para facilitar el diagnóstico precoz, prevenir mejor la evolución y organizar el tratamiento, básicamente representado por las técnicas de medicina de rehabilitación. Ade-

más permite dar una orientación social y profesional a las personas interesadas.

Actualmente se considera que los síndromes de Ehlers-Danlos pertenecen a las enfermedades «raras» y «huérfanas» (de 1/5.000 a 1/10.000 nacimientos según los datos actuales, que probablemente dejan de lado muchas formas atenuadas sin diagnóstico). Además, estas afecciones son todavía bastante mal conocidas por clínicos, cirujanos y odontólogos.

Muy a menudo el diagnóstico es tardío. Las decisiones terapéuticas inadecuadas, en particular quirúrgicas, se adoptan a veces de manera inopinada y pueden generar conductas de tratamiento (sobre todo quirúrgicas) inoportunas que podrían evitarse. La falta de identificación clínica es también la causa de rechazos frecuentes por parte de los médicos que no comprenden los síntomas y que, como corolario, desconocen las instancias de reconocimiento social de la minusvalía. O sea que los médicos, en particular los especialistas en cirugía ortopédica y digestiva, deben estar muy prevenidos. Igualmente los especialistas en rehabilitación, los reumatólogos y los médicos de los centros de lucha contra el dolor, quienes, con motivo de las manifestaciones clínicas articulares y dolorosas, son convocados para la atención de pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos.

El diagnóstico se formula solamente a partir de los argumentos clínicos^[10], después de anamnesis y examen físico minuciosos. Hoy no se cuenta con pruebas de laboratorio o anatomopatológicas específicas. Sin embargo, se conoce un estudio en desarrollo referido a la utilidad de las biopsias y a la existencia de un conjunto de criterios cuya combinación sería específica (Peyrol y Plauchu). Es decir que el desuso en el que a menudo cayó la práctica de la clínica es un factor nada despreciable de vagabundeos diagnósticos que inquietan y agravan el estado psíquico, económico y social de los afectados y sus familias. El hecho de que se trate de enfermedades genéticas crea un contexto subjetivo y familiar particular. También el hecho de que en la mayoría de los casos sean autosómicas dominantes, conduce al consejo genético con la ayuda de genetistas.

Hay que saber también que el conocimiento insuficiente, por parte de los médicos y de la población en general, de las posibilidades reales de la medicina física, juega igualmente en contra de esos pacientes, de los cuales no todos recibirán el beneficio de un tratamiento adecuado. Es verdad también

que incluso los especialistas en rehabilitación tienen todavía una experiencia limitada en ese ámbito. Por eso es importante describir con precisión los métodos y sus indicaciones, y hacerlos conocer, ya que pueden aportar verdadero alivio y mejorar las condiciones de vida^[14, 15].

La evolución es difícil de prever y, además, no es igual en una misma familia, lo cual complica la organización del proyecto de vida, pero también da lugar a la esperanza, sobre todo si se emprende un proceso de readaptación en forma conjunta.

Queda mucho trabajo por delante, en el que deberán participar clínicos, genetistas y asociaciones de enfermos con síndrome de Ehlers-Danlos. Trátase de un campo de investigación particularmente productivo para la medicina de rehabilitación, que obliga a la creatividad, a semejanza de lo que ocurrió con la poliomielitis y la distrofia muscular. Además, resulta que en muchos aspectos es un «síndrome fronterizo», situado en los límites de lo normal y lo patológico (es difícil distinguir la línea de separación entre una hipermovilidad simple y un síndrome de Ehlers-Danlos), de lo somático y lo psicosomático (sobre todo en lo que se refiere al dolor y al cansancio), en una época en que la cantidad de personas que padecen «malestares» más que enfermedades, según la terminología de Dubos^[8], está en progresión constante.

Síndrome de Ehlers-Danlos: clasificación de Villefranche (1997)

- Forma «clásica»: la más frecuente, con manifestaciones ligamentarias, articulares y cutáneas.
- Forma «hipermóvil», con manifestaciones articulares en primer plano.
- Forma «vascular», la más grave desde el punto de vista del pronóstico vital, con posibilidades de roturas arteriales y de órganos internos (útero, intestino).
- Forma «cifoescoliótica», con escoliosis acentuada en la infancia y manifestaciones oculares.
- Forma «artrocálica», causante de luxaciones congénitas de cadera.
- Forma «dermatoparaxis», con predominio de manifestaciones cutáneas.

En la actualidad, el síndrome de Ehlers-Danlos aparece no ya como una singularidad morfológica un tanto extravagante, sino como un estado patológico que puede ser muy invalidante.

Las personas que lo padecen deben recibir, de parte del equipo médico, paramédico y social, una acogida solícita y una mejor comprensión de sus síntomas que, en la práctica y por ignorancia, son demasiado a menudo puestos en tela de juicio, o bien atribuidos a un estado mental «deficiente». Esto es intolerable para aquéllos que sufren físicamente a diario.

Identificar un síndrome de Ehlers-Danlos. Circunstancias y dificultades del diagnóstico

Es un diagnóstico relativamente sencillo cuando se cuenta con antecedentes familiares.

Es un diagnóstico evidente para aquellos que poseen experiencia o saber con respecto a esta enfermedad, y que piensan en ella ante un cuadro clínico determinado.

Es un diagnóstico a menudo difícil. Pueden presentarse varios cuadros clínicos y no siempre es fácil ser categórico ante un conjunto de síntomas y signos que, por separado, no son significativos y pueden ser engañosos, sobre todo en las formas incompletas con manifestaciones de apariencia trivial (hipermovilidad articular, fragilidad capilar, piel fina, problemas de cicatrización).

Estas dificultades explican el retraso habitual del diagnóstico, que muy a menudo se formula recién adquirida la edad adulta (alrededor de los 30 años en nuestra serie), o su revelación ante el fracaso de una operación de ligamentos o con motivo de una urgencia abdominal u obstétrica.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DEL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

■ Síndrome de hipermovilidad articular benigna o simple

Antes de los 2 años de edad, las articulaciones son naturalmente muy móviles. Esta movilidad disminuye progresivamente hasta los 18 años y, más adelante, por amplia influencia de las actividades físicas, decrece por lo general conforme pasan los años. ¡Cuidado con alarmar inútilmente o demasiado pronto a una familia en la que ya hay un caso comprobado de síndrome de Ehlers-Danlos!

A cualquier edad, es bastante frecuente (sobre todo en el sexo femenino y en personas originarias de África negra o del Magreb) observar síndromes de hipermovilidad articular que no siempre resulta sencillo disociar de un síndrome de Ehlers-Danlos poco avanzado. No producen necesariamente una minusvalía, sino que, por el contrario, hasta permiten la práctica de algunas actividades físicas y artísticas. Aquí tenemos, probablemente, una de las fronteras entre lo normal y lo patológico. Las escalas de hipermovilidad articular de Beighton establecen pocos puntos de separación. En algunos casos, el diagnóstico diferencial se formula a partir de la evolución. Es conveniente no provocar inquietud, sin motivo, por causa de una dolencia que tiene sus sitios en Internet, con informaciones diversas, a veces demasiado precisas o angustiantes (<http://www.ceda.ca/french>) y tener cuidado en no pronunciar palabras que puedan generar inquietud y estigmatización.

■ Síndrome de Marfan

Más frecuente y mejor conocido, presenta afinidades con el síndrome de Ehlers-Danlos: hiperlaxitud ligamentaria y complicaciones arteriales en forma de roturas vasculares. Lo mismo sucede con las osteogénesis imperfectas, que también van acompañadas por hipermovilidad, y los síndromes de Ehlers-Danlos que pueden acompañarse de osteoporosis^[12].

■ Síndrome del niño maltratado

Este diagnóstico se puede sospechar de manera errónea ante un niño de corta edad con luxaciones articulares o hematomas múltiples difusos.

SÍNDROME DE HIPERMOVILIDAD ARTICULAR. PRUEBAS DE BEIGHTON (1973)

Se considera afectadas de hipermovilidad a las personas que obtienen una puntuación igual o superior a 3 en las pruebas siguientes:

- extensión de los dedos mayor a 90° (un punto en cada lado);
- contacto del pulgar con el antebrazo;
- hiperextensión de los codos mayor a 10°;
- hiperextensión de las rodillas mayor a 10°;
- flexión del tronco con las rodillas rígidas, alcanzando fácilmente el suelo con la palma de las manos.

Evaluación de un paciente con síndrome de Ehlers-Danlos con fines de rehabilitación y readaptación. Tentativa de actualización de la semiología

El enfoque se ajusta al nuevo concepto de identificación y evaluación de la minusvalía en cuatro dimensiones: el sistema de identificación y medición del handicap (SIMH)^[13].

MODIFICACIONES CORPORALES. EVALUACIÓN DE LAS LESIONES

■ Hipermovilidad articular

Por lo general, pero no siempre, es simétrica. Se manifiesta por excesiva amplitud de los movimientos articulares y movilidads anómalas, a veces sorprendentes, que pueden llegar a la subluxación o a la luxación reducible. Representan la imagen simplificada y que habitualmente se tiene de este síndrome en el ámbito médico.

Afecta a dedos (figs. 1 2) y muñecas (con pulgar en Z, afectación predominante de las articulaciones metacarpofalángicas, hiperextensión de las interfalángicas y las metacarpofalángicas, caída de las muñecas o subluxación lateral), codo (recurvatum), rodillas (movilidad lateral, movilidad rotuliana exagerada, valgum, recurvatum) (fig. 3) y además provoca subluxaciones (hombros, caderas), en algunos casos acompañadas por esguinces (tobillos, rodillas, muñecas). También los pies son hipermóviles, en particular los dedos, y a menudo están vencidos.

La columna vertebral no está indemne (inestabilidad cervical o lumbar) y la hipermovilidad de la misma implica, más que en otra persona, un riesgo de accidente por manipulaciones o tracciones vertebrales, sobre todo en el segmento cervical.

Se acentúa durante el embarazo.

Los esguinces y luxaciones suelen producirse de forma reiterada. Responden mal a los tratamientos usuales (inmovilización con *strapping* [esparadrapo] u ortesis, y cirugía reconstructiva). Las indicaciones de la cirugía plástica deben formularse con cuidado para evitar fracasos y agravaciones de las lesiones y funcionales. Además, la fragilidad cutánea expone a complicaciones de las cicatrices (dehiscencia), que se vuelven inestéticas.

No hay desnervación muscular ni lesión de las fibras musculares. Los as-



3 Hipermovilidad (*genu recurvatum*) y cicatriz inestética de la rodilla.



4 Hiperextensibilidad cutánea en el codo.



1 Hipermovilidad de los dedos.



2 Hipermovilidad extravagante de los dedos.



la fatiga acompañante. Hemos observado el caso de un paciente que no podía levantar la mano por incapacidad de los músculos radiales externos (puntuación de 2) a raíz del largo recorrido de los tendones. Asimismo, es habitual que la fuerza para estrechar la mano disminuya por limitación del efecto de tenodesis.

■ Fragilidad e «hiperelasticidad» cutáneas

Junto con los signos articulares, forman parte de las manifestaciones más conocidas por los médicos, quizá también aquí a causa del aspecto sorprendente, por lo menos en lo que se refiere a la hiperelasticidad.

La piel es fina, satinada, suave, aterciopelada y provoca sensación táctil de caucho. Es frágil y se desgarrar con facilidad, sobre todo en los relieves óseos. Tiene muchos pliegues, en particular en el rostro, donde es aterciopelada y pastosa al tacto (Georgesco) en la forma dermatoparaxis. Las ortesis, por ejemplo las de rodillas, se toleran mal. Además, la piel se escarifica con facilidad por efecto de factores agregados.

Es posible estirla, en particular en el codo (figs. 4, 5), la cara anterior del antebrazo y la región frontal, de modo claramente excesivo. La piel no recupera inmediatamente su aspecto inicial.

La cicatrización es lenta y defectuosa (eventraciones postapendicectomía, hernias abdominales, desunión de suturas y pésimas calidades mecánicas de las cicatrices postoperatorias, etc.).

A lo anterior se agregan aspectos poco gratos en forma de cicatrices irregula-



5 Hiperextensibilidad cutánea en la mano.

res, a veces en «piel de cebolla», de pigmentación desigual, violáceas o leucodérmicas y particularmente frágiles. Esta apariencia se puede acentuar por la aparición de hematomas debido a fragilidad vascular. A veces se pueden observar pseudotumores «moluscoideos» provocados por elastomas y traumatismos reiterados, sobre todo en los codos.

■ Fragilidad vascular

Puede ser el motivo de que se produzcan manifestaciones hemorrágicas subcutáneas (en particular en la infancia) o mucosas espontáneas, sin que haya ningún trastorno en la constitución de la sangre. Aparte se sitúan las alteraciones de los grandes vasos, infrecuentes, que en el síndrome de Ehlers-Danlos se exponen al riesgo de ruptura. Esta forma particular, no exenta de manifestaciones articulares, exige tomar grandes precauciones.

■ Manifestaciones digestivas

Se pueden observar diverticulosis, hernias y dilataciones cólicas con alteración del tránsito intestinal; el estreñimiento crónico es frecuente. En otros casos se trata de formas digestivas graves (perforación del colon) que pueden obligar a la práctica de resecciones intestinales de longitud variable. Son patrimonio de algunas formas clínicas y las hemos observado en síndromes con grandes manifestaciones articulares.

■ Otras lesiones

– Manifestaciones raquídeas y torácicas (escoliosis, cifoescoliosis, discopatías), depresión esternal (pectus excavatum).

– Trastornos del aparato auditivo por hiperlaxitud de la cadena de huesecillos.

– Lesiones oftálmicas específicas en la forma oculocifoesciolítica, infrecuente, con riesgos de lesión en una córnea muy fina, subluxaciones del cristalino o desprendimientos de la retina. La miopía es frecuente.

– Daños dentales con descalce precoz de los dientes, en particular incisivos y caninos [16, 17], caries y gingivitis.

– Manifestaciones cardiovasculares (prolapso mitral, insuficiencia valvular, hipotensión ortostática y ante el esfuerzo, pulso lento, aneurismas) que pueden causar complicaciones de suma gravedad, hemorragias cerebrales o abdominales, afortunadamente poco frecuentes y patrimonio de algunas formas clínicas.

– Deficiencia de la musculatura pélvica, que repercute sobre la fisiología vesical y puede provocar prolapsos de difícil corrección quirúrgica.

– Parálisis periféricas por compresión a raíz de la falta de protección tisular.

El embarazo puede cursar con aumento de algunas manifestaciones clínicas (hipermovilidad, hernias, várices). La rotura uterina es excepcional. En el momento del parto hay riesgos de hemorragia y de trastornos de cicatrización en caso de episiotomía. Los fórceps se deben aplicar con prudencia.

■ Laboratorio

Al no contarse con una prueba analítica o histológica específica, por ahora el diagnóstico se basa sólo en la clínica. El consejo genético y la detección neonatal requieren de la participación de genetistas bien informados acerca de este síndrome.

EVALUACIÓN FUNCIONAL

Para la cuantificación se utiliza una escala ordinal de cuatro niveles, conforme al grado de dependencia, a la asistencia técnica o la ayuda humana [13].

Escala de gravedad de las capacidades funcionales

- 0: sin limitación funcional.
- 1: malestar o incomodidad sin limitación objetiva.
- 2: limitación funcional que necesita adaptación y asistencia técnica, animal o medicamentosa.
- 3: limitación funcional que necesita ayuda humana parcial.
- 4: incapacidad total o necesidad absoluta de ayuda humana.

■ Dolor

Aparece con frecuencia (23 de 25 casos en una serie [14]) en uno u otro momento de la evolución del síndrome. Se caracteriza por ser difuso y a veces muy intenso. Condiciona en gran medida la tolerancia al síndrome y las repercusiones funcionales y situacionales del mismo (minusvalías). Bastante a menudo justifica la prescripción de analgésicos fuertes.

Los horarios en que aparece el dolor suelen ser característicos. Después de un tiempo variable de pocos minutos a algunas horas, el paciente se ve obligado a cambiar de posición, habiéndose observado que algunas personas afectadas por el síndrome de Ehlers-Danlos están en movimiento continuo en busca de una postura menos incómoda.

El mecanismo de producción es incierto aún. A favor del estiramiento y la compresión de los nervios sensitivos y los captos sensitivos, abogan las circunstancias de desencadenamiento, la eficacia de los dispositivos antiescalas, las ortesis de reposo y las corrientes antálgicas.

■ Cansancio y desadaptación al esfuerzo

Son particularmente frecuentes (en 18 de 25 casos de una primera serie personal [14]) e invalidantes. Se manifiestan por astenia y molestia muscular, que se suman a los dolores periarticulares y a la protección refleja de las inestabilidades articulares para limitar las capacidades funcionales.

El esfuerzo físico es a tal grado penoso que en algunos casos se necesita una silla de ruedas eléctrica para posibilitar el desplazamiento (accionar la silla manual acentúa la inestabilidad del hombro). Se describen sensaciones difusas de agotamiento y laxitud, a veces acompañadas por deseos irreprimibles de dormir. Relativamente moderados por la mañana, estos trastornos se acentúan en el transcurso del día. Pueden agravarse a causa de la prescripción de medicamentos de efecto mio-relajante, a lo cual tienden en la actualidad algunos centros de lucha contra el dolor.

Pensamos como posible el papel de las dificultades mecánicas de las contracciones musculares, poco eficaces a raíz de la distensibilidad demasiado grande de los tendones y los tabiques musculares. El hecho de que las articulaciones sean inestables representa otra causa de pérdida de la eficacia de los motores musculares, obligándolos a hacer un mayor gasto de energía.

■ Funciones de conservación y desplazamiento

Son las más comprometidas a causa del dolor. La posición acostada suele tolerarse mal después de algún tiempo, de tal modo que durante la noche el enfermo se despierta y se ve obligado a cambiar de postura o a levantarse. En posición de pie precisa apoyos y no puede mantenerse parado durante mucho tiempo. Lo mismo ocurre al sentarse. Los cambios de posición o trans-

ferencias también son penosos y dependen de un apoyo o, con menor frecuencia, de la ayuda de otra persona. En algunas formas la marcha puede estar limitada por el dolor y el cansancio. Esto puede llevar a la dependencia de una silla de ruedas eléctrica. La capacidad de correr se compromete de acuerdo a la gravedad de los daños articulares y a la magnitud de la astenia.

■ Funciones de prensión y manipulación

Están comprometidas la función de ajustar, la fuerza de prensión y la posición de la mano en el espacio. Estas limitaciones funcionales son muy invalidantes. A menudo se incurre en el error de subestimar las consecuencias para el paciente de la limitación de uno o, con mayor motivo, los dos miembros superiores. La asistencia técnica funcional o situacional es con frecuencia necesaria.

■ Control de la continencia urinaria y anal

En todos los casos se debe investigar la existencia de incontinencia urinaria ante el esfuerzo. El paciente no lo menciona de manera espontánea, ya que eso pasa a segundo plano ante la intensidad de las manifestaciones articulares y el dolor. Hemos recabado ese dato en cuatro casos de una serie de 25, aunque esta cifra podría ser mayor. En el aspecto anorrectal, se trata más bien de dificultades de expulsión, lo cual justifica recurrir a diversos procedimientos para acelerar el tránsito intestinal, a laxantes o a evacuación mecánica digital. En algunas formas graves, la presencia de un prolapso vesical o rectal acompaña y complica el manejo terapéutico de los trastornos de la continencia.

■ Vida sexual y procreación

Hay pocos datos acerca de la repercusión sobre la vida sexual en pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos. Y con respecto a la fecundidad no hay ninguno. En cambio, los embarazos deben controlarse con suma atención. Para el momento del parto es preciso que el obstetra y su equipo cuenten con buena información.

■ Deglución

En algunos casos existen dificultades menores en este sentido.

■ Masticación

Las dificultades son frecuentes. Se relacionan con el dolor, con ocasionales subluxaciones temporomaxilares y con el agotamiento de los músculos mastica-

dores. Además las provocan las gingivitis, los dientes flojos o la pérdida de los mismos.

■ Sueño

Los trastornos del sueño son consecuencia de las molestias de origen articular y de los dolores por apoyo prolongado.

■ Visión

Se observaron modificaciones atribuidas al síndrome de Ehlers-Danlos en cinco casos de una serie personal de 25^[14].

■ Audición

Estos problemas se conocen mal. Los hemos encontrado en tres casos de una primera serie de 25, dos de los cuales eran graves e imposibles de corregir con aparatos. En algunas ocasiones se refieren acufenos.

■ Funciones cognoscitivas e intelectuales

Las aptitudes intelectuales, el lenguaje y la praxis no están afectados.

■ Función de protección cutánea

Se afecta a causa de la fragilidad, de la menor resistencia a los traumatismos y de presiones de todo tipo.

■ Caídas

La frecuencia con que se producen es un indicador de gravedad.

■ Afectividad y comportamiento

Los dolores, por su permanencia e intensidad, el cansancio permanente y la restricción del espacio social pueden influir en el deseo de vivir, el humor y el desarrollo de estados depresivos.

EVALUACIÓN DE LAS SITUACIONES DE MINUSVALÍA

La misma escala de cuantificación se utiliza para el análisis situacional (minusvalías) y funcional.

En el mejor de los casos, esta evaluación debe completarse con la opinión de un ergoterapeuta, si es posible tras un análisis de las condiciones de vida del paciente.

Según la prueba de minusvalía («handi-test»)^[13] (cuadro I), distinguimos:

- situaciones de la vida diaria;
- situaciones de la vida familiar, afectiva, de relación;
- vida de recreación;

Escala de gravedad de las situaciones de la vida (minusvalía)

- 0: sin dificultad.
- 1: malestar o incomodidad sin limitación objetiva.
- 2: minusvalía compensada por adaptación, asistencia técnica o animal.
- 3: minusvalía que necesita ayuda parcial de otra persona.
- 4: minusvalía total con incapacidad que necesita ayuda total de otra persona.

– las actividades de formación o profesionales;

– las actividades sociales voluntarias, culturales y de culto.

Considerando estas tablas de análisis (cuadro II), a partir de una serie personal de 38 casos se obtuvieron los resultados siguientes:

– diez no sufren situaciones de minusvalía;

– trece tienen una minusvalía menor;

– siete tienen una minusvalía moderada;

– ocho tienen una gran minusvalía;

– ninguno presenta una minusvalía exagerada.

EVALUACIÓN DE LA SUBJETIVIDAD

Debe tomarse en cuenta la manera en que el paciente considera su cuerpo como diferente, «anormal», inestético (cicatrices) y hasta «monstruoso».

La sensación de sentirse frágil, de no tener confianza en sus capacidades funcionales y de sentirse disminuido es un factor de desmotivación y desaliento frente a la perennidad del estado funcional.

La sensación de estar marginado o excluido, o de «no poder actuar como los demás» también debe considerarse; la finalidad de la readaptación es reducir esa limitación en la participación social.

En fin, la esperanza en el porvenir, la confianza y la adhesión al desarrollo de un proyecto de rehabilitación son otros elementos personales fundamentales de la evaluación.

El punto de vista de la familia y su solidaridad tienen mucha importancia en medicina de readaptación.

Escala de gravedad de la subjetividad

- 0: sin modificación de la subjetividad.
- 1: repercusión subjetiva mínima.
- 2: repercusión subjetiva moderada.
- 3: repercusión subjetiva acentuada.
- 4: repercusión subjetiva muy intensa.

Esta parte de la exploración es especialmente importante y además difícil. El punto de vista personal sobre una enfermedad genética es evolutivo. Los afectados y sus familias desean conocer el diagnóstico, en primer lugar para no ir de médico en médico sin resultados tangibles, y en segundo porque confían, a medida que avanzan los conocimientos científicos, en el descubrimiento de una solución para el mecanismo lesional del síndrome. Es fundamental el papel que desempeñan tanto el grupo de médicos especialistas, como las asociaciones que agrupan a los afectados y a sus familias, así como las diferentes páginas de Internet. La actitud respecto a la genética parece estar evolucionando, probablemente en relación con la difusión mediática de información sobre el tema, y los efectos de la estigmatización, o incluso de la culpabilidad o «impureza» familiar, parecen menos importantes de lo que cabría esperar.

Contribución de la medicina física y la readaptación

Junto con las medicaciones analgésicas, constituye el único enfoque terapéutico que se puede ofrecer a las personas afectadas por un síndrome de Ehlers-Danlos. La poca cantidad de casos y la dispersión de éstos determinan la falta de validación de la experiencia. Sin embargo, desde hace algunos años, varios equipos franceses (Lyon, Saint-Étienne, Créteil) emprendieron un proyecto conjunto con respecto a la aplicación de los tratamientos de medicina física y de readaptación, y a la evaluación de los resultados. Esto se integra a un programa médico y social global de adaptación-readaptación a la vida social.

Cuadro I. – Sistema de identificación y medición de la minusvalía (SIMH), herramienta de medición (prueba de minusvalía: «handitest»), versión simplificada (Magalhaes).

1. Cuerpo		0	1	2	3	4
Cabeza y cuello						
Cara						
Columna vertebral y médula espinal						
Tórax y abdomen (con inclusión del contenido pélvico y el periné)						
Miembros (con inclusión de la pelvis)						
2. Capacidades						
Postura. Desplazamiento	Permanecer de pie					
	Permanecer sentado					
	Darse vuelta acostado					
	Pasar de acostado a sentado					
	Pasar de sentado a levantado					
	Caminar o desplazarse en posición horizontal					
	Correr					
	Levantarse del suelo					
Manipulación. Prensión	Asir con la mano derecha					
	Asir con la mano izquierda					
	Situar la mano derecha en el espacio					
	Situar la mano izquierda en el espacio					
Comunicación	Oral					
	Escrita					
	Gestual					
Cognición. Afectividad	Memoria					
	Capacidad de aprendizaje					
	Orientación					
	Afectividad					
Control de esfínteres	Controlar la emisión de orina					
	Controlar la emisión de heces					
Sexualidad	Tener relaciones sexuales completas					
Procreación	Procrear					
3. Las situaciones de la vida						
Actividades de la vida corriente	Comer y beber					
	Ir al lavabo					
	Asearse solo					
	Vestirse y desvestirse					
	Meterse en cama y salir de la misma					
	Desplazarse dentro de la vivienda					
	Hacer las tareas domésticas personales					
	Levantar un objeto del suelo					
	Escribir					
	Llamar por teléfono					
	Administrar las propias finanzas					
	Tomar medicamentos					
	Salir de la vivienda y entrar en ella					
	Subir o bajar escaleras o una pendiente					
	Hacer las compras y las diligencias habituales					
	Utilizar un medio de transporte colectivo					
Utilizar un medio de transporte individual						

Cuadro I. – (Continuación) Sistema de identificación y medición de la minusvalía (SIMH), herramienta de medición (prueba de minusvalía: «handitest»), versión simplificada (Magalhaes).

Vida afectiva y social	Tener relaciones afectivas con la familia						
	Tener relaciones afectivas con amigos y vecinos						
	Practicar actividades recreativas pasivas						
	Practicar actividades recreativas activas						
Vida profesional o de formación	Ejercer una actividad profesional o de formación						
	Ir al lugar de trabajo o a la escuela						
	Desplazarse en el lugar de trabajo o en la escuela						
	Ir al lavabo en el lugar de trabajo o en la escuela						
	Comer en el lugar de trabajo o en la escuela						
	Establecer buenas relaciones en el trabajo o en la escuela						
4. Subjetividad	Actitud frente a las circunstancias de modificación del cuerpo						
	Percepción del estado corporal						
	Percepción de las situaciones de la vida						
	Sentimientos con respecto al propio estado						

Cuadro II. – Prueba reducida de minusvalía: «Mini-handitest» (escala ordinal tipológica de cinco niveles conforme a la gravedad de la minusvalía [Hamonet, Foltran tesis de medicina Padua, 2001]).

0	Sin minusvalía	No hay limitación funcional ni situación de minusvalía
Tipo I	Minusvalía leve	Incomodidad (por ejemplo, lentitud o dolor) Limitación parcial de las capacidades funcionales con situaciones de minusvalía mínimas, sin dependencia alguna
Tipo II	Minusvalía moderada	Limitación clara de actividad, a menudo con dependencia medicamentosa, animal o instrumental
Tipo III	Minusvalía acentuada	Importante limitación de las actividades, necesidad de ayudas humanas parciales
Tipo IV	Minusvalía extrema	Dependencia muy grande de ayudas humanas

OBJETIVOS DE LA MEDICINA FÍSICA Y LA READAPTACIÓN EN EL TRATAMIENTO DEL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

■ **Objetivos lesionales**

- Prevenir las consecuencias (esguinces, luxaciones) de la hiper movilidad articular y limitarla.
- Prevenir las lesiones cutáneas.

■ **Objetivos funcionales**

- Disminuir el dolor.
- Recuperar o compensar las limitaciones funcionales (marcha, prensión, control de esfínteres).

■ **Objetivos situacionales**

- Adaptar, por compensación o modificación, las situaciones de la vida diaria y social, familiar y de recreación, de acuerdo con la familia.
- Orientar o adaptar la vida escolar, universitaria o profesional a las aptitudes de la persona afectada.

■ **Objetivos que atañen a la subjetividad**

- Contribuir en el asesoramiento y la orientación hacia un cambio positivo de actitud frente al estado lesional y funcional, y a los obstáculos que ofrece la vida.
- Llevar al paciente de manera progresiva a hacerse cargo de su propio cuidado.

MEDIOS Y MÉTODOS

■ **Fisioterapia**

Fortalecimiento muscular

Se hace de modo isométrico en los músculos estabilizadores de las articulaciones proximales, según las modalidades habituales del fortalecimiento muscular. Se puede intentar el bloqueo del hombro según el método de Heuleu (contracciones simultáneas del deltoides y los pectorales en abducción). La aplicación de calor antes de los ejercicios y el masaje muscular al final de la sesión son coadyuvantes útiles para lograr mejor tolerancia y ma-

yor eficacia. También se pueden utilizar instalaciones de poleoterapia. La electroestimulación es en ocasiones un coadyuvante útil y se lo puede emplear para autorrehabilitación en el domicilio del paciente. En caso de rehabilitación abdominal hay que ser prudente, asociando de ser necesario ejercicios de contracción perineal para evitar el desarrollo de insuficiencia perineal.

Rehabilitación propioceptiva

Se practica con prudencia y se basa en resistencias manuales, cambios de apoyo, posiciones de abertura, utilización de plataformas inestables, mecánicas o electrónicas, bajo control del fisioterapeuta. Procura un mejor control articular de la adaptación a las posturas y los movimientos.

Fisiobalneoterapia

Proporciona beneficios por sus efectos antálgicos (calor y disminución de las presiones merced al principio de Arquímedes). Le devuelve confianza al paciente que recupera el placer del movimiento sin su corolario doloroso habitual. Limita los riesgos de luxación o subluxación y de lesión ligamentaria o capsuloligamentaria. Además incluye una parte de rehabilitación propioceptiva y de las sinergias musculares. Las duchas submarinas tienen efectos análogos a los del masaje. Salvo lesión cardíaca grave, habitualmente no hay un riesgo particular con respecto a las lesiones viscerales de la enfermedad.

Utilización del «movimiento imaginado»

Se trata de representar mentalmente el movimiento segmentario o más global según los principios de la rehabilita-

ción «real». Hemos comenzado a aplicarlo en el síndrome de Ehlers-Danlos. Es factible, pero todavía no podemos juzgar su eficacia. Este método, que demostró ser eficaz en deportistas, merece probarse en las afecciones dolorosas como el síndrome de Ehlers-Danlos, con la finalidad de mantener y fortalecer la propiocepción, los esquemas motores y, quizá, la fuerza muscular. Tiene la ventaja de poder continuarse en autorrehabilitación.

Aparatos de rehabilitación isocinética

Ya se los comenzó a utilizar en algunos centros de medicina física y readaptación funcional.

Rehabilitación ante el esfuerzo

Ocupa un lugar lógico en la lucha contra el cansancio muscular y, en general, contra la astenia. También ejerce un efecto de bienestar al favorecer la secreción de endorfinas. Se practica de modo ideal en bicicleta, en compañía de personas con otros tipos de lesiones, o en forma individual con asistencia de un fisioterapeuta, o en bicicleta fija en el domicilio. Se lleva a cabo según los principios desarrollados en el Centro hospitalario universitario Henri Mondor por Chignon y Jan^[7], comenzando con sesiones de intensidad submáxima, o sea del 70 al 80% de la capacidad máxima tolerable, a determinar por la medición instantánea del pulso con un pulsómetro. Se puede emplear la fórmula 220 - la edad del paciente, que es una aproximación de la pulsación máxima posible ante el esfuerzo. En algunos síndromes de Ehlers-Danlos este dato puede ser falso. El tiempo de esfuerzo es muy breve, de 20 segundos a 1 minuto, separado por intervalos de reposo iguales, dobles o triples de acuerdo a la tolerancia clínica. Esta observación clínica se basa en el jadeo (capacidad de hablar durante el esfuerzo) y el malestar torácico y muscular.

Rehabilitación perineal

Las técnicas de rehabilitación perineal por *biofeedback* (biorretroalimentación) o electroestimulación perineal se indican en las incontinencias de esfuerzo.

■ Ergoterapia

Ocupa un lugar muy importante por su efecto mejorador de la función de prensión y por su acción sobre las condiciones ambientales del paciente con síndrome de Ehlers-Danlos.

Rehabilitación de la mano y de la manipulación-prensión

La confección de ortesis y la instalación de ortesis de reposo, parecidas en sus principios a las que se emplean



6 Ortesis funcional de estabilización de la muñeca.

para las enfermedades reumáticas (poliartritis reumática, por ejemplo), es una forma excelente de prevenir tanto los dolores y molestias nocturnas como los dolores diurnos. En los miembros superiores deben alcanzar el tercio superior del antebrazo para procurar buena estabilidad y buena tolerancia. La muñeca se coloca en extensión moderada y el pulgar en oposición. La inmovilización atañe también a las interfalángicas distales y proximales (fig. 6). Las ortesis se usan de noche. Si los dolores son muy intensos, es posible utilizarlas por períodos durante el día, sin olvidar la verificación frecuente del estado cutáneo, ya que la piel es muy frágil. El paciente con síndrome de Ehlers-Danlos debe poder manipular las ortesis por sí solo. Los efectos de las mismas contra el dolor son muy beneficiosos.

Es importante no inmovilizar de modo demasiado precoz las articulaciones de los dedos, que deben permanecer funcionales y activas el mayor tiempo posible. El uso permanente de ortesis puede provocar una amiotrofia localizada que agravará la inestabilidad. Las férulas en anillo, inspiradas en los anillos de Murphy para la poliartritis^[4], son una contribución importante en la fase inicial de la inestabilidad de los dedos. Se las confecciona a medida, según el grado de laxitud, y limitan la hiperextensión de las articulaciones interfalángicas de los dedos y la metacarpofalángica de pulgar, al tiempo que conservan la integridad de la flexión. Las propiedades estéticas ayudan a que se las tolere perfectamente.

Otro tipo de ortesis simple es la faja de Montreal con dos anillos terminales y una técnica de empleo que consiste en pasar la faja por la espalda, previo emplazamiento del primer anillo en el codo. Luego se pasa la faja por delante, alrededor del cuello, y se coloca el segundo anillo alrededor de la muñeca. Esto procura un excelente sostén



7 Ortesis de reposo de la mano.

para el hombro, limitando las tensiones capsuloligamentarias de la articulación. También se pueden confeccionar chalecos de contención flexible con refuerzo de tracción elástica, en particular para uso pediátrico.

Rehabilitación lesional y funcional con ergoterapia

Cabe aquí la práctica de actividades de manipulación, seleccionadas con ayuda del ergoterapeuta y considerando las motivaciones y los objetivos que se persiguen. Para disminuir las tensiones capsuloligamentarias se pueden utilizar también una suspensión o un «feeder». Estas sesiones de rehabilitación, junto con la fisioterapia, favorecen el fortalecimiento de los músculos proximales y el desarrollo de las estrategias de movimientos de compensación.

Ortesis funcionales de estabilización

Pueden ser necesarias para el pulgar o la muñeca (mano caída) y facilitan la manipulación-prensión (fig. 7).

En algunos casos se justifica el uso de una silla de ruedas eléctrica por la gran limitación de la marcha, en particular para los desplazamientos fuera de la vivienda. La silla de ruedas manual y los bastones son difíciles de manejar.

Adecuación de los objetos y utilización de las compensaciones

Se refiere a los objetos de uso diario, que se deben adaptar para limitar los esfuerzos de prensión y las dificultades: mangos de cuchillos o tenedores, bolígrafos y maquinillas de afeitar más gruesos; para las bebidas, copas y garrafas en lugar de botellas; soporte para afeitadora eléctrica; llevar objetos en una bolsa en bandolera o en una mochila antes que en la mano.

Esto alcanza también al equipamiento de la vivienda: grifos de funcionamiento automático o equipados con manecillas a fin de reducir los esfuerzos por efecto de palanca; elevar el asiento del inodoro; sala de baño modificada con barras de apoyo, asiento de ducha; electrodomésticos adecuados.

El ordenador se puede equipar con un ratón especial, y en caso de necesidad con un mando vocal, un teclado suave y dispositivos de apoyo de los antebra-

zos. Estos arreglos se extienden a las actividades laborales y recreativas.

El teléfono se puede equipar con un dispositivo de manos libres para limitar el desplazamiento del micrófono hasta la oreja.

El automóvil debe estar equipado con caja automática y dirección asistida, volante grueso o provisto de dos bocas (tanto para agarrar el volante como para impedir la inestabilidad en rotación externa de los hombros al girar el volante). Muy recomendable es el uso de reposacabeza preventivo de lesiones cervicales en caso de choque posterior.

La cama, de ser necesario eléctrica, se debe equipar con un colchón no demasiado duro y una almohada que ocupe por completo el espacio entre cabeza y espalda o cabeza y hombro; la almohada no debe quedar debajo de la espalda. No se recomienda dormir boca abajo. En algunos casos, el colchón antiescaras reduce de manera considerable los dolores nocturnos, quizá porque los apoyos se distribuyen mejor y disminuyen las fuerzas cutáneas y musculoligamentarias.

En la infancia, los protectores para las rodillas, hechos a medida o comprados en una tienda de artículos deportivos, limitan la formación de equimosis y heridas. El aspecto comercial y la similitud con los patines hacen que el niño acepte usar estos dispositivos de prevención. Lo mismo ocurre con los codos. Los tamaños de las ortesis de rodilla fabricadas en serie no se adecúan a las necesidades del niño.

Además se deben adaptar las actividades físicas en su conjunto (desplazamientos en particular, posibilidad de estacionar en los lugares reservados para las personas con dificultades para desplazarse). Marcar los tiempos de reposo es importante y puede obligar a hacer algunos cambios en el lugar de trabajo.

La necesidad de recibir ayuda de una o más personas se evalúa e integra en el marco de la organización de las actividades diarias.

La familia y sus allegados deben recibir explicaciones minuciosas acerca del uso de las ortesis y de las necesidades de adaptación del medio circundante. A menudo la enfermedad no es ostensible y la incompreensión de las personas cercanas provoca rechazo y exclusión.

■ Equipamiento

Ocupa un lugar importante y está representado por las diversas ortesis de reposo, de estabilización funcional, de

contención elástica (limitación con descarga articular y fortalecimiento muscular).

Al lado de las ortesis de la mano ya descritas, figuran:

- la confección de anillos de estabilización funcional de las articulaciones interfalángicas;
- las ortesis plantares de apoyo retrocapital y de la bóveda, y las ortesis de silicona para los dedos del pie;
- las fajas lumbares elásticas, los collares cervicales; en algunas formas que se acompañan de inestabilidad cervical puede ser útil una minerva;
- otras contenciones flexibles (codo, región epicondilea, tobillo);
- las medias elásticas, que estimulan el retorno venoso, previenen el ortostatismo y es probable que faciliten el trabajo muscular.

El uso de buena parte de esos dispositivos está limitado a menudo por la mala tolerancia cutánea.

En los miembros inferiores se pueden indicar ortesis más rígidas: férulas cruropédicas de uso nocturno para prevenir dolores; ortesis de estabilización de una rodilla particularmente móvil y luxable.

Las rodilleras no deben ser demasiado rígidas a causa de la mala tolerancia cutánea.

Los casquillos moldeados pueden ser útiles en algunas formas muy acentuadas.

Conviene recordar que, en contra de una idea preconcebida no fundamentada, estas contenciones elásticas no provocan atrofia muscular.

Hay pruebas en curso con nuevos materiales de contención elástica, más adecuados para combatir la intolerancia cutánea y aptos para uso infantil.

■ Contribución de la medicina física al tratamiento del dolor

Son útiles algunos tratamientos locales simples: frío (de 15 a 20 minutos) para los dolores periarticulares; calor (20 minutos) para los dolores musculares.

El mejor tratamiento antálgico es todavía el uso de ortesis y la disminución de las incomodidades e impedimentos que generan los objetos de uso diario (colchón, disposición diferente de muebles y artefactos, etc.).

Las infiltraciones locales con corticoides actúan como complemento en algunas algias periarticulares (tendinitis), particularmente dolorosas; el efecto de los geles de aplicación local es moderado.

En cambio, la estimulación eléctrica transcutánea con corrientes de baja fre-



8 Reducción durable de la hiper movilidad de las articulaciones metacarpofalángicas por cirugía funcional (a la derecha).

cuencia y por medio de estimuladores portátiles (TENS) suele dar buenos resultados. Se conocen diversos programas: nosotros utilizamos de forma alternativa, cada 2 a 6 horas, estimulación con una frecuencia muy baja (de 2 a 5 por segundo) y frecuencias más elevadas (de 80 a 120 por segundo).

Las manipulaciones vertebrales tienen contraindicación formal a raíz de la laxitud de los tejidos de sostén de la columna vertebral.

Los tratamientos de medicina física se combinan con la toma de analgésicos, en algunos casos potentes, a los cuales recurren buena parte de los pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos.

■ Otros métodos

La ortofonía (en los trastornos de deglución), la ortóptica (en caso de dificultad para controlar la mirada) y la psicomotricidad (para el mejoramiento del control gestual) pueden ser útiles en situaciones específicas.

■ Lugar de la cirugía funcional

La prescripción de cirugía funcional debe ser prudente, ya sea que se trate de cirugía articular o de cirugía pélvica. En cualquier caso, las indicaciones se deben discutir previamente con un especialista en rehabilitación para fijar una estrategia funcional coherente que integre todas las posibilidades del tratamiento. La cirugía ligamentaria o pélvica suele llevar al fracaso. Algunos procedimientos de cirugía funcional parecen arrojar resultados positivos: cirugía capsular de los dedos (fig. 8) y bloqueo del hombro.

■ Cuidado de la subjetividad

Implica un doble compromiso: el del equipo de rehabilitación-readaptación

por su comprensión (incluso compasión) y el del paciente con un síndrome de Ehlers-Danlos a través de su confianza en los conocimientos y habilidades del equipo de terapeutas. En esas condiciones, el mecanismo de la readaptación encuentra un terreno favorable para desarrollarse con un máximo de posibilidades de éxito.

Además de la acción de los profesionales de la rehabilitación, la función pedagógica de la asociación que engloba a estos enfermos es fundamental. Sirve para forjar un espíritu solidario entre personas que padecen un mismo síndrome y, al mismo tiempo, un movimiento de esperanza a corto plazo, basado en los progresos de la medicina de rehabilitación, y a largo plazo merced a la investigación científica en pos de un tratamiento del mecanismo biológico de los síndromes de Ehlers-Danlos. Un comienzo de efectos favorables de los tratamientos de medicina física y la demostración de que, a pesar de las lesiones y las limitaciones funcionales, muchas actividades, proyectos y realizaciones son posibles, contribuyen a devolver la confianza a los pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos. En algunos casos, y en la infancia en particular, es muy útil la intervención de un psicólogo bien formado en la problemática de la minusvalía e integrado a la dinámica del equipo de readaptación y genética.

El hecho de que la acción terapéutica no tenga un plazo definido lleva a pensar en el problema del agotamiento familiar, de los terapeutas y de los allegados en general, respecto del cual es preciso tomar algunas medidas: períodos de descanso para la familia y trabajo a tiempo parcial de los terapeutas.

■ **Recomendaciones y consejos individuales**

Los médicos clínicos, cirujanos y obstetras que atienden a personas con síndrome de Ehlers-Danlos deben tener muy en cuenta una serie de precauciones, que representamos aquí en forma de cuadro.

■ **Readaptación familiar y social**

Se emprende al mismo tiempo que la rehabilitación y progresa en forma paralela. Es una excelente manera de ganar tiempo y armonizar el tratamiento de rehabilitación con los objetivos de inclusión social.

A menudo se debe franquear un primer obstáculo: el reconocimiento por parte de los organismos competentes (Comisiones técnicas de orientación y reubicación profesional, Organismos públicos para la educación especial) de

Recomendaciones y consejos para las personas con síndrome de Ehlers-Danlos

- **No se deben someter a punción lumbar ni peridural (riesgo de hemorragias y de lesión de la duramadre).**
- **Prevenir al clínico o al cirujano en caso de:**
 - **endoscopia;**
 - **herida;**
 - **cualquier operación quirúrgica;**
 - **anestesia general (intubación), local o raquídea;**
 - **punción arterial (gases en sangre, arteriografía);**
 - **colocación de un catéter.**
- **Control especial del embarazo y el parto, con información del ginecólogo y el obstetra.**

la naturaleza invalidante de los síntomas y de las manifestaciones clínicas. Lo mismo con respecto al reconocimiento del 100% de los gastos por parte de las cajas de seguro médico. Está claro que todavía falta por hacer un gran trabajo de divulgación.

La *escolarización* se debe cumplir en ámbitos comunes, cerca de la familia, y de preferencia con métodos apropiados para minusválidos. Las actividades gimnásticas no se deben contraindicar de manera sistemática. Basta con tomar algunas precauciones simples de vigilancia como, por ejemplo, protección de las rodillas.

Se debe buscar la *permanencia laboral*, en colaboración con el especialista en medicina del trabajo, disponiendo cambios de puesto de tareas o, llegado el caso, una reorientación profesional.

Lo mismo con respecto a la práctica deportiva. La natación, salvo en modo crol (a causa de los amplios movimientos de los hombros y el peligro de luxación), suele considerarse beneficiosa. También se aconseja practicar equitación. El atletismo y los deportes de equipos tienen más restricciones, por lo que debe buscarse un equilibrio entre las aspiraciones del paciente, los beneficios que se consiguen y el riesgo capsuloligamentario o cutáneo. En estas circunstancias es de suma utilidad el trabajo conjunto con un asistente social.

La *vida sexual* no exige restricciones de ninguna índole, salvo tomar algunas precauciones (uso de gel lubricante) que pueden resultar necesarias para evitar traumatismos mucosos. Ya se habló de la asesoría genética y el control riguroso durante la gestación.

Un tema que se plantea es el referido a la *expectativa de vida* de los pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos. Si se exceptúan las formas con localizaciones digestivas y vasculares, las manifestaciones cutáneas y articulares no parecen comprometer el pronóstico vital.

INDICACIONES Y CONDUCTA A SEGUIR EN LA REHABILITACIÓN Y LA READAPTACIÓN

Se vio que la evaluación global demuestra que buen número de pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos no se enfrentan a situaciones de desventaja sino, a lo sumo, a algunas incomodidades. El diagnóstico de síndrome de Ehlers-Danlos no implica necesariamente la puesta en marcha de un programa de rehabilitación.

■ **Medidas comunes a todas las personas afectadas por el síndrome de Ehlers-Danlos**

Es menester proporcionar información acerca de la enfermedad y de las precauciones y disposiciones inherentes a la misma, sin ser inútilmente alarmante.

La escolarización, la formación y la orientación profesional deben ser motivo de una atención particular y deben alentarse lo máximo posible. Esto puede hacer necesaria la colaboración con el médico del trabajo, además de la participación de un consejero de los organismos de seguro social, para evitar la extensión de certificados de incapacidad y las licencias por largo tratamiento, que pueden llevar a la exclusión definitiva del ámbito laboral. Se deben aplicar las mínimas restricciones posibles con respecto a las actividades físicas, tratando en todos los casos de buscar un equilibrio que preserve el capital funcional, sin perjuicio del placer legítimo y útil al bienestar del paciente.

■ **Formas con limitaciones funcionales**

Las indicaciones dependen de la evaluación clínica, que debe renovarse con regularidad. En la mayoría de los casos, el tratamiento consiste en:

- ortesis de reposo de la mano y a veces del tobillo (sobre todo en niños);
- ortesis funcionales adaptadas al cuadro clínico: rodilleras, faja lumbar, tobilleras, coderas si se las tolera, ortesis para dedos;
- recomendaciones y adaptaciones de ergoterapia funcional y situacional;

– fisioterapia de fortalecimiento de las cinturas escapular y pélvica;

– analgésicos.

La cirugía funcional se considera en caso de hombros muy inestables, muy dolorosos y con luxaciones recidivantes, así como de manos igualmente inestables a la altura de las articulaciones metacarpofalángicas y la muñeca, con respecto a las cuales se obtuvieron resultados muy satisfactorios desde el punto de vista funcional.

■ Formas con limitaciones funcionales muy graves

En estas formas, depender de la ayuda de otras personas y de la silla de ruedas eléctrica, la compensación a través de las modificaciones ambientales y el uso del ordenador permiten mantener las capacidades de vida social, al precio de esfuerzos considerables por parte del enfermo, sobre todo por los dolores y la astenia.

■ Formas que comprometen el pronóstico vital

Son excepcionales y comprenden las formas digestivas y las formas vasculares graves. Necesitan medidas terapéuticas, en particular quirúrgicas, que causan inconvenientes vinculados a la aplicación de cuidados drásticos, alrededor de lo cual suele organizarse una vida social restringida, que no excluye la contribución de un equipo de rehabilitación y de su ingenio para encontrar soluciones, aún limitadas.

Conclusión

El síndrome de Ehlers-Danlos es todavía ampliamente desconocido por muchos clínicos y cirujanos. Tal ignorancia es muy perjudicial para las personas afectadas. La identidad clínica del síndrome se conoce desde 1936 y todavía no se cuenta con una identificación genética completa.

Las formas más habituales tienen manifestaciones clínicas particularmente

invalidantes: hiper movilidad, dolor, astenia y fragilidad cutánea. En algunas formas clínicas, la presencia de otras lesiones (perineales, visuales, auditivas, dentales, digestivas y cardiovasculares) incrementa la gravedad de los síndromes de Ehlers-Danlos.

El único tratamiento actual es el que brinda la medicina física y de readaptación mediante la combinación de ortesis, fisioterapia, ergoterapia y analgésicos. Por eso deben llevarse a cabo tareas de sensibilización del cuerpo médico con la finalidad de alcanzar un diagnóstico más precoz, además de una atención terapéutica y una orientación social igualmente precoces y adecuadas. No se debe olvidar la importancia de la asesoría familiar en esta enfermedad genética.

Agradecimientos. – Colaboración técnica: B. Huet, S. Morenas, I. Bouriquet, L. Barbara, C. Béchereau y D. Morel.

Cualquier referencia a este artículo debe incluir la mención del artículo original: C Hamonet, A Dassouli, A Kponton-Akpaie, C Boulay, Y Macé, C Rigal, JY Boulanger, MH Boucand, T Magalhaes. Apports de la médecine physique et de réadaptation chez les personnes avec un syndrome d'Ehlers-Danlos. Encycl Méd Chir (Elsevier SAS, Paris, tous droits réservés), Kinésithérapie-Médecine physique-Réadaptation, 26-478-A-10, 2003, 12 p

Bibliografía

- [1] Beighton P, DePaepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndrome : revised nosology. Villefranche 1997. *Am J Med Genet* 1998; 77 : 33-37
- [2] Beighton P, Horan FT. Orthopaedic aspects of the Ehlers-Danlos syndromes. *J Bone Joint Surg* 1969; 51 : 444-451
- [3] Beighton P, Solomon L, Soskolne CL. Articular mobility in an african population. *Ann Rheum Dis* 1973; 32 : 413-418
- [4] Boucand MH, Gaveau MN, LeMerrer M, Planchu H. Les syndromes d'Ehlers-Danlos. Brochure de l'association française des syndromes d'Ehlers-Danlos, Hyères-les-Palmiers, 1998
- [5] Boulanger A. Le syndrome d'Ehlers-danlos, intérêt du diagnostic précoce et apports de la médecine de rééducation. [thèse médecine], Faculté de Médecine de Créteil, 2001
- [6] Carley ME, Shaffer J. Urinary incontinence and pelvic organ prolapse in women with Marfan or Ehlers-Danlos syndrome. *Am J Obstet Gynecol* 2000; 182 : 1021-1023
- [7] Chignon JC, Jan F. La réadaptation ambulatoire à l'effort en pathologie cardio-vasculaire. Modalités pratiques dur'entraînement. Paris : Masson, 1998
- [8] Dubos R. L'homme ininterrompu. Paris : Denoël, 1972
- [9] Fauchet-Tartarat-Chapitre Y. Les manifestations rachidiennes des syndromes d'Ehlers-Danlos. A propos de 20 observations. *Ann Réadapt Méd Phys* 1986; 29 : 325-345
- [10] Francès C, Thomas D. Maladies héréditaires du collagène et du tissu élastique. In : Godeau P, Herson S, Piette JC éd. Traité de médecine. Paris : Flammarion, 1996 : 265-272
- [11] Germain D. Les syndromes d'Ehlers-Danlos, aspects cliniques, génétiques et moléculaires. *Ann Dermatol Vénérolog* 1995; 122 : 187-204
- [12] Grahame R. Joint hypermobility and genetic collagen disorders: are they related? *Arch Dis Child* 1999; 80 : 188-191
- [13] Hamonet C, Magalhaes T. Système d'identification et de mesure du handicap (SIMH). Paris : Éditions Eska, 2000
- [14] Hamonet C, Dassouli A, Kponto-Akpaie A, Boulay CH, Macé Y, Rigal C. Une pathologie mal connue, source d'erreurs diagnostiques et thérapeutiques : le syndrome d'Ehlers-Danlos. Apports nouveaux de la médecine de rééducation. In : Entretiens de Bichat, Médecine. Paris : Expansion Scientifique Française, 2001 : 6-9
- [15] Hamonet C, Saraoui A, Lambert M, Roncey K, Malingrey L. Ehler-Danlos et hypermobilité commune, syndromes déconcertants. Apport de la réadaptation. Communication affichée. Congrès SOFMERR Lyon, Octobre 1998
- [16] Letouneau Y, Peruse R, Buihieu H. Oral manifestations of syndrome d'Ehlers-Danlos. *J Can Dent Assoc* 2001; 67 : 330-334
- [17] Norton LA, Assael LA. Othodontic and temporomandibular joint considerations in treatment of patients with Ehlers-Danlos syndrome. *Am J Orthod Dent Orthop* 1997; 111 : 75-84
- [18] Stanitski DF, Najdarian R, Stanitski CL. Orthopaedic manifestations of Ehlers-Syndrome. *Clin Orthop* 2000; 376 : 213-221
- [19] Weinberg J, Doering C, McFarland EE. Joint surgery in Ehlers-Danlos syndrome patients: results of a survey. *Am J Orthop* 1999; 28 : 406-409