



# Mayo es el Mes de Concientización sobre el Síndrome(s) de Ehlers-Danlos







## Dato de Conciencia de SED #1

*Cortesía de Chiari Bridges*

Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) son un grupo de trastornos hereditarios del tejido conectivo que involucran defectos en nuestro colágeno. El colágeno es una proteína estructural que a menudo se describe como el "pegamento fibroso" que mantiene nuestros cuerpos juntos. Es la proteína más abundante en el cuerpo humano, que proporciona estructura a nuestros órganos, músculos, huesos, piel, vasos sanguíneos y tejidos conectivos.

## Dato de Conciencia de SED #2

*Cortesía de Chiari Bridges*

Ahora hay 14 subtipos conocidos de síndromes de Ehlers-Danlos (SED). Si bien tienden a compartir ciertas características generales: hipermovilidad, laxitud de la piel y fragilidad del tejido, cada subtipo tiene su propio conjunto de síntomas y criterios que pueden ayudar a reducir las pruebas genéticas necesarias.





# Dato de Conciencia de SED #3

*Cortesía de Chiari Bridges*

Los estudios han demostrado que los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) pueden tener muchas manifestaciones neurológicas y espinales, que incluyen:

- Hipertensión intracraneal (HI/HII)
- Malformaciones de Chiari (MC)
- Inestabilidad atlantoaxial y craneocervical (IAA/ICC)
- Cifosis segmentaria e inestabilidad
- Síndrome del Cordón Atado (SCA)
- Fugas espontáneas de LCR que causan hipotensión intracraneal
- Distonías y otros trastornos del movimiento
- Complicaciones neuromusculares
- Síndrome del quiste de Tarlov



## Dato de Conciencia de SED #4

*Cortesía de Chiari Bridges*



Se sabe que los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) causan fugas de LCR (incluso fugas espontáneas). De la misma manera que causa fragilidad en la piel, también hace que la duramadre sea delgada y frágil. De hecho, el Dr. Schievink, experto en fugas de LCR, estima que "un poco menos del 100 por ciento de los pacientes con una fuga espontánea de LCR tiene un trastorno subyacente en el tejido conectivo."

# Dato de Conciencia de SED #5

*Cortesía de Chiari Bridges*

En la escuela de medicina, a los estudiantes se les enseña a no descuidar lo obvio, con la analogía de "cuando escuchas los cascos, piensa en los caballos, no en las cebras." Esta filosofía plantea un problema para las personas con síndromes de Ehlers-Danlos, ya que no es que nuestra condición sea rara, sino que es raro que los médicos sepan algo al respecto; así que a menudo pasamos años o décadas buscando respuestas a nuestros numerosos síntomas.





# Dato de Conciencia de SED #6

*Cortesía de Chiari Bridges*

I Puede parecer contrario a la intuición, pero muchas personas hipermóviles también sufren rigidez y rigidez en las articulaciones y los músculos ... La rigidez y la rigidez musculares se deben al trabajo extra que los músculos deben hacer para mantener las articulaciones de una persona hipermóvil estable. ¡Nos referimos cariñosamente a ellas como Zebras Rígidas!





*Cortesía de Chiari Bridges*

## Dato de Conciencia de SED #7

La malformación de Chiari tipo 1 (MC1) se ha informado como una condición comórbida en el SED hipermóvil (hSED). La incidencia precisa de la asociación de MC1 y SED es desconocida, pero la proporción mujer a hombre es mayor en el subgrupo de MC1 y SED (9:1) que en la población general de MC1 sola (3:1).

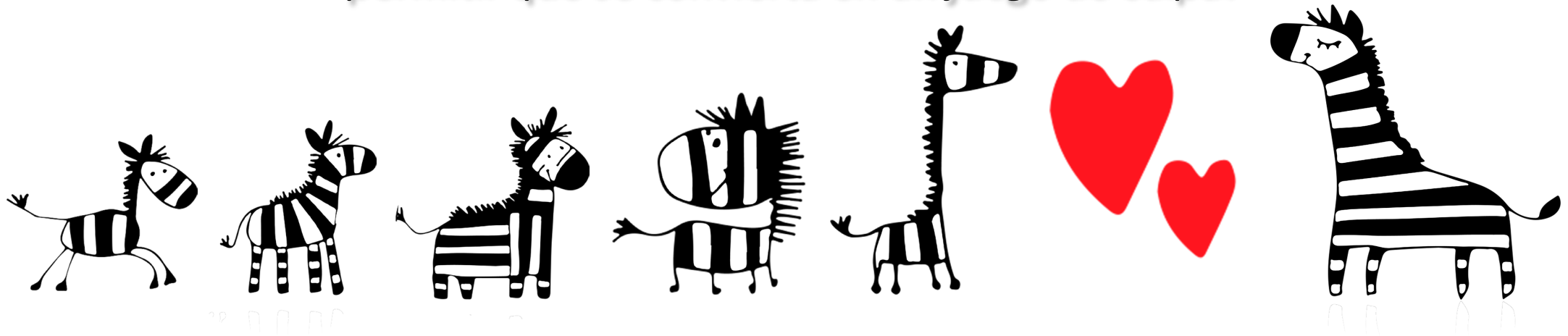
-Dr. Fraser Henderson



# Dato de Conciencia de SED #8

*Cortesía de Chiari Bridges*

Se sabe que los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) son hereditarios. Se sabe que algunos son autosómicos recesivos (donde ambos padres deben tener el gen mutado para transmitírselo a un niño) y otros son autosómicos dominantes (donde solo uno de los padres necesita el gen mutado para transmitírselo al niño). Es importante recordar que no puedes controlar genéticamente lo que transmites a tus hijos, ¡por lo que NUNCA se debe permitir que se convierta en un juego de culpa!





## Dato de Conciencia de SED #9

*Cortesía de Chiari Bridges*

Los estudios muestran que las personas con síndromes de Ehlers-Danlos (SED) tienen una mayor prevalencia de apnea obstructiva del sueño sintomática (32% frente a 6% en la población general). Por esta razón, recomendamos que TODAS las personas con EDS sean examinadas para detectar la apnea del sueño y que utilicen su CPAP DE FORMA RELIGIOSA.



# Dato de Conciencia de SED #10

*Cortesía de Chiari Bridges*

Las estadísticas recientes están demostrando que Ehlers-Danlos es mucho más común de lo que se creía inicialmente (se creía que la prevalencia era de 1 en 5.000 a 1 en 20.000, según el subtipo). Los números más recientes publicados sobre su prevalencia son de 1 en 2,500 a 1 en 5,000 personas, dependiendo del subtipo (1,5-3 millones de personas en todo el mundo).



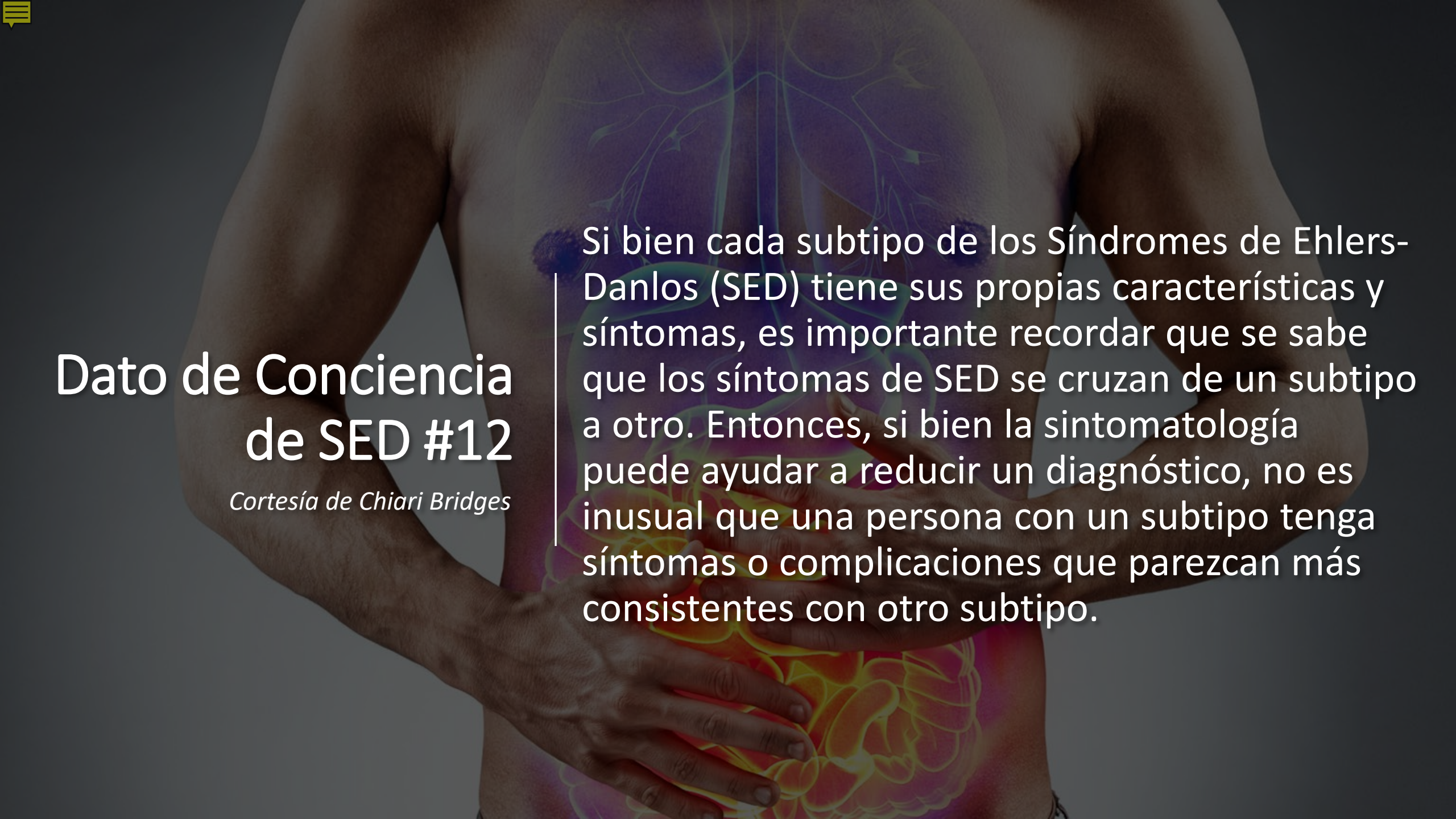




# Dato de Conciencia de SED #11

*Cortesía de Chiari Bridges*

No hay curas conocidas para los síndromes de Ehlers-Danlos (SED). No hay manera de cambiar/reparar nuestro colágeno mutado. Tratamos un síntoma a la vez cuando nuestros cuerpos intentan interactuar con nuestro colágeno defectuoso, como si fuera normal. Por lo general, contamos con una multitud de especialistas médicos (para cada manifestación) y una caja de aparatos para tratar de ayudar a mantener nuestras articulaciones en su lugar.



# Dato de Conciencia de SED #12

*Cortesía de Chiari Bridges*

Si bien cada subtipo de los Síndromes de Ehlers-Danlos (SED) tiene sus propias características y síntomas, es importante recordar que se sabe que los síntomas de SED se cruzan de un subtipo a otro. Entonces, si bien la sintomatología puede ayudar a reducir un diagnóstico, no es inusual que una persona con un subtipo tenga síntomas o complicaciones que parezcan más consistentes con otro subtipo.



# Dato de Conciencia de SED #13

---

Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) implican una mutación en nuestro colágeno. El colágeno se describe a menudo como el "pegamento celular" que mantiene todo en nuestros cuerpos juntos. Siguiendo esa analogía, es como si lo que debería ser Gorilla Glue, fuera reemplazado por el Elmer's Glue diluido. Simplemente no tiene la consistencia de mantener las cosas juntas como lo necesitamos.

*Cortesía de Chiari Bridges*





# Dato de Conciencia de SED #14

*Cortesía de Chiari Bridges*



La conexión entre "discopatía y enfermedad espondilótica degenerativa temprana en el tipo de hipermovilidad de Ehlers-Danlos (hSED) y el tipo clásico (cSED), está bien establecida. La SED se caracteriza por la inestabilidad segmentaria, la cifosis y la escoliosis."



## Dato de Conciencia de SED #15

*Cortesía de Chiari Bridges*

La mayoría de los especialistas recomiendan una RM vertical para los pacientes que tienen un problema en la unión craneocervical y SED. Esto les permite ver con precisión cómo se mueven las cosas malas y qué tan bajas van las amígdalas cuando la gravedad se incluye en la ecuación mientras está en posición vertical. A pesar de sus recomendaciones bien documentadas, todavía tenemos que luchar para realizar estas importantes pruebas.





## Dato de Conciencia de SED #16

*Cortesía de Chiari Bridge*

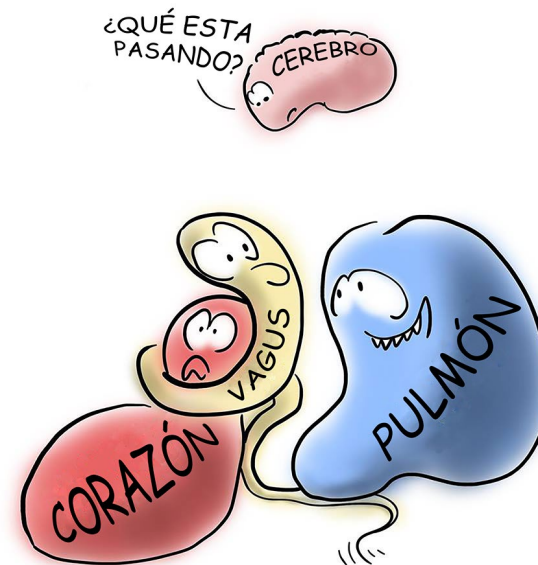
Los estudios han demostrado que, "una alta prevalencia de pacientes con trastornos hereditarios del tejido conjuntivo en su serie retrospectiva de fracasos post-descompresión de MC1, necesitó una intervención adicional, incluida la fusión craneocervical y/o la liberación del cordón anclado ... lo que sugiere que 'SED y otros Los trastornos del tejido conectivo no deben pasarse por alto en el MC1.'"

Algunos de estos "trastornos del tejido conectivo" son patológicos a las malformaciones de Chiari (MC), ¡Es por eso que recomendamos probarlos todos antes de la descompresión!

# Dato de Conciencia de SED #17

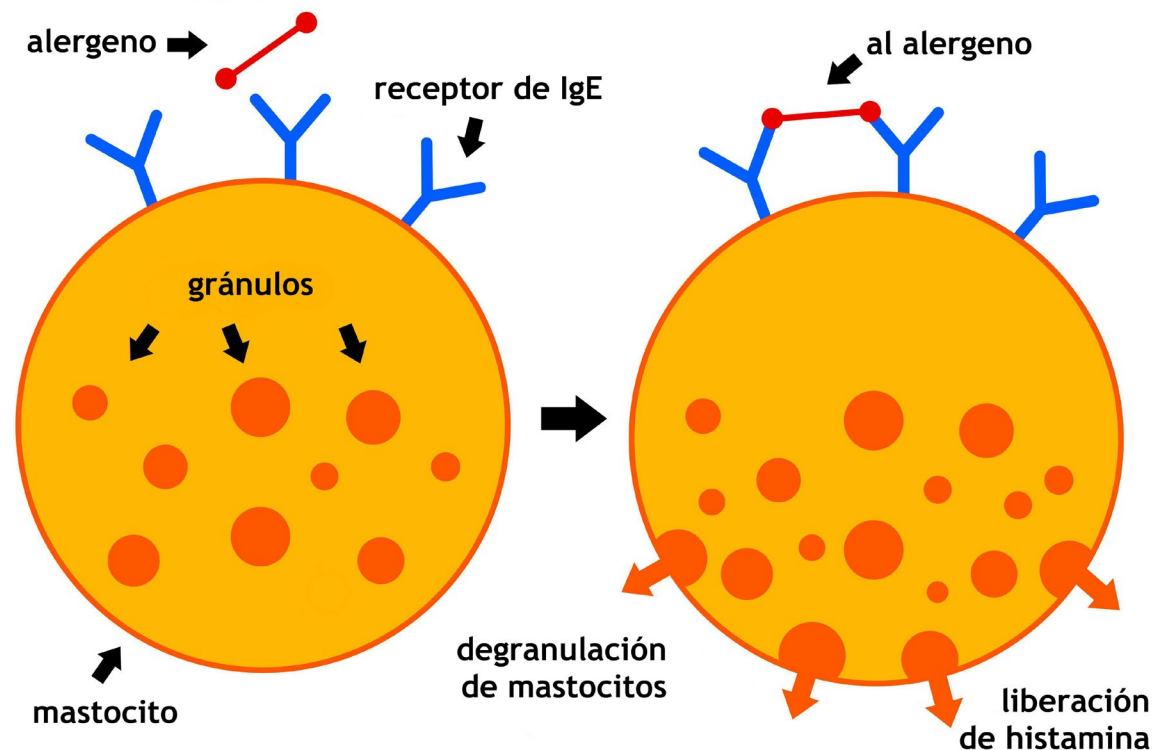
*Cortesía de Chiari Bridges*

Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) tienden a causar problemas en la unión cervicomedular, que a menudo comprimen la médula (parte inferior del tronco cerebral) y el nervio vago. Esto a menudo conduce al daño del Sistema Nervioso Autónómico (SNA), que controla su presión arterial, frecuencia cardíaca, respiración, deglución, temperatura corporal, sistema digestivo y otros síntomas de disautonomía.



# Dato de Conciencia de SED #18

*Cortesía de Chiari Bridges*



El síndrome de activación celular es común entre las personas con síndromes de Ehlers-Danlos (SED). Incluso si ha dado negativo en las alergias, es posible que tenga aumentos periódicos en la histamina y triptasa que se manifiestan con reacciones en la piel, el tracto gastrointestinal, el sistema cardiovascular y/o el sistema respiratorio.





*Cortesía de Chiari Bridges*

## Dato de Conciencia de SED #19

Algunos especialistas ahora creen que el 50-60% de las personas con fibromialgia tienen el síndrome de Ehlers-Danlos (SED) o al menos el síndrome de hipermovilidad de las articulaciones (SHA). Si esto es cierto, SED es mucho más común de lo que se pensaba originalmente.

# Dato de Conciencia de SED #20

*Cortesía de Chiari Bridges*

Se sabe que los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) implican una mutación en el colágeno de nuestro cuerpo, pero no es tan simple como parece. SED no solo afecta nuestra piel y articulaciones, sino todo lo que tenemos en nuestro cuerpo que fue diseñado para interactuar con ese colágeno. Es por eso que tendemos a tener tantos problemas en todo nuestro cuerpo que uno pensaría que no podrían estar relacionados. Realmente son nuestros tejidos conectivos los que conectan los problemas.





*Cortesía de Chiari Bridges*

# Dato de Conciencia de SED #21



Todas las cebras no son iguales! Si bien a menudo tenemos muchos síntomas en común, cada uno de nosotros libra una batalla exclusivamente nuestra. "Los criterios de diagnóstico están destinados únicamente a distinguir un SED de otros trastornos del tejido conectivo, y hay muchos más síntomas posibles para cada cebra que criterios."





# Dato de Conciencia de SED #22

*Cortesía de Chiari Bridges*

El colágeno es la "proteína más abundante en el reino animal." En el cuerpo humano, comprende aproximadamente un tercio de la proteína total, que se encuentra en: piel, cartílago, músculos, huesos, tendones, ligamentos, discos intervertebrales, vasos sanguíneos, órganos, encías, dientes, ojos, etc.



tejido conectivo suelto



tejido conectivo denso



tejido adiposo

A woman with dark hair is lying on her back on a light-colored surface, possibly a bed. She is wearing a white tank top. Her hands are clasped behind her head. A red, glowing overlay is applied to her spine, starting from the neck and extending down to the lower back, indicating a source of pain or inflammation. The background includes a beige pillow and a blue and white striped pillow.

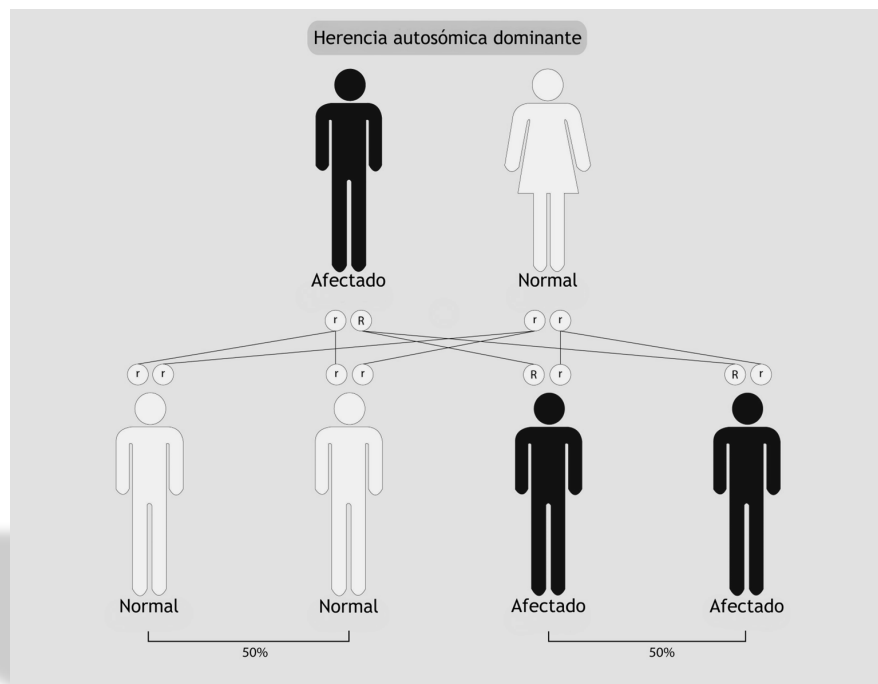
## Dato de Conciencia de SED #23

Nuestro intervertebr los discos están compuestos por colágeno, por lo tanto, los discos de los pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos Syndromes (SED) tienden a deshidratarse, adelgazarse, hincharse, deslizarse y herniarse hacia la médula espinal. La persona promedio puede tener 1-2 problemas de disco en su vida, los pacientes con SED tienden a tener muchos discos abultados y herniados en un momento dado, a menudo en diferentes niveles de la columna vertebral. Esta condición se conoce como enfermedad degenerativa del disco (EDD).



# Dato de Conciencia de SED #24

*Cortesía de Chiari Bridges*



Cada subtipo de SED es un trastorno hereditario distinto. La única vez que se verá más de un subtipo en una familia es si ambos son heredados genéticamente de uno o ambos padres. Cuando se confirma genéticamente más de una mutación, el subtipo más grave será generalmente el diagnóstico dado. Es importante recordar que se sabe que todos los síntomas de SED cruzan las líneas de subtipo, por lo que es bastante común tener síntomas de múltiples subtipos, pero solo tienen una mutación heredada.



# Dato de Conciencia de SED #25

*Cortesía de Chiari Bridges*

## SIGNOS PRIMARIOS DE HIPERMIBILIDAD

Hacer clic/reventar de las articulaciones

El cuello y/o la mandíbula

Enrollar/Torcer los tobillos

Dolor en las articulaciones

Dolor de cuello

Hiperextensión de las articulaciones

Tendonitis (codo de tenista/golfista, tendinitis de Aquiles)

Bursitis

Dedo del gatillo

Inestabilidad multidireccional del hombro

Lesiones deportivas recurrentes

Dislocaciones frecuentes o subluxaciones

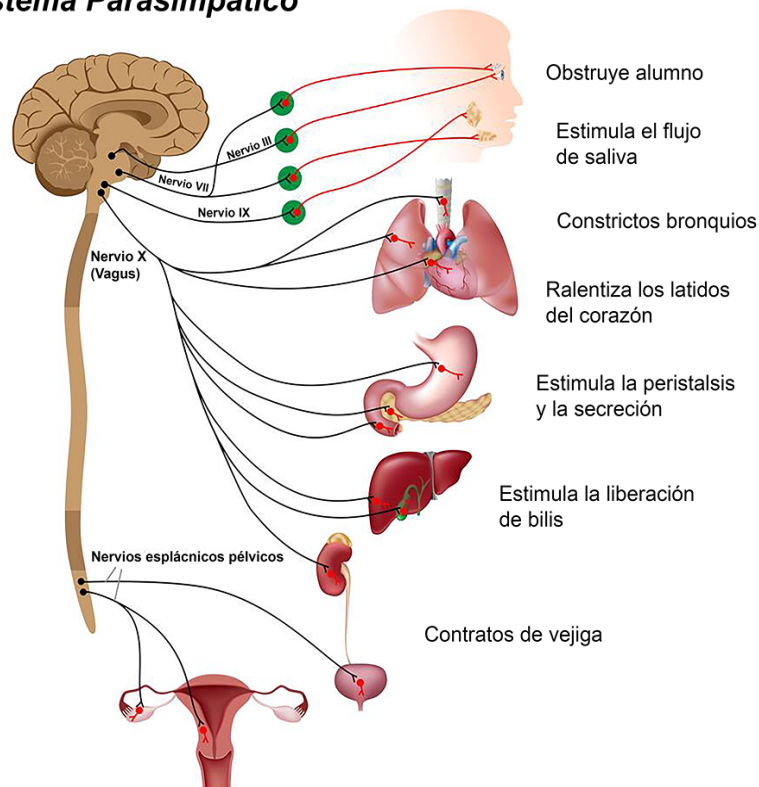
Pobre propiocepción

Rigidez/rigidez muscular Escoliosis

Otros problemas musculoesqueléticos



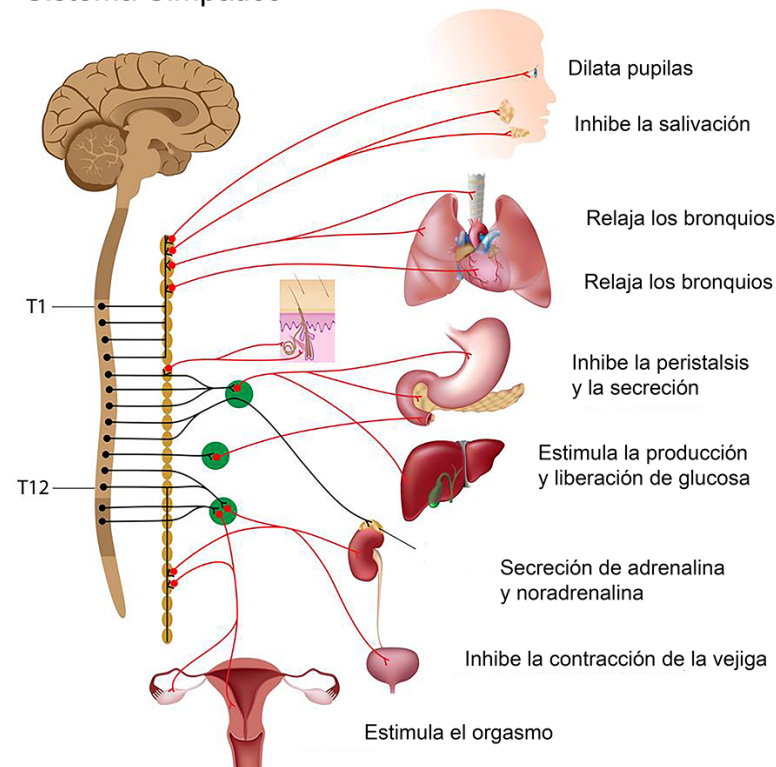
### Sistema Parasimpático



## SIGNOS SECUNDARIOS DE HIPERMIBILIDAD *DYSAUTONOMIA*

La disautonomía es una disfunción del Sistema Nervioso Autonomo (SAN), por lo que incluye todo lo que ocurre en su cuerpo de forma automática (sin pensamiento cognitivo): Taquicardia (pulso rápido); STOP (síndrome de taquicardia ortostática postural); SAM (síndrome de activación de mastocitos); Incapacidad para controlar las funciones básicas del cuerpo, tales como: temperatura corporal, frecuencia respiratoria, presión arterial, digestión, función intestinal/vesical.

### Sistema Simpático



# Dato de Conciencia de SED #26

*Cortesía de Chiari Bridges*





*Cortesía de Chiari Bridges*

# Dato de Conciencia de SED #27

## SIGNOS SECUNDARIOS DE EHLERS-DANLOS *PROBLEMAS GASTROINTESTINALES*

Síndrome del intestino irritable (SII); Sensibilidades alimentarias; Malabsorción; Dismotilidad; Sensibilidad esofágica/espasmos; Disfagia esofágica; ERGE (enfermedad por reflujo gastroesofágico); Gastroparesia; Síndrome de dumping y dispepsia funcional. Los síntomas pueden variar desde reflujo, diarrea, estreñimiento, gases, distensión abdominal y vómitos. Los problemas GI adicionales asociados con SED incluyen: Hernias hiatales, prolapso de órganos y aneurisma aórtico abdominal.







# Dato de Conciencia de SED #28

*Cortesía de Chiari Bridges*

## SIGNOS SECUNDARIOS DE EHLERS-DANLOS

### **OB/GIN**

Menstruación irregular, pesada y dolorosa

Mayor dolor en las articulaciones antes/durante el embarazo  
menstruación

Alta tasa de abortos involuntarios

Trabajo prematuro

Placenta Previa

Inestabilidad del suelo pélvico

Prolapso uterino

Incontinencia urinaria

Las filtraciones de CSF de las epidurales son comunes.

Además, tendemos a tener problemas hormonales por diferentes razones, estos problemas deben considerarse cuando se introducen terapias hormonales (control de la natalidad).



*Cortesía de Chiari Bridges*

## Dato de Conciencia de SED #29

---

### **SIGNOS SECUNDARIOS DE EHLERS-DANLOS**

#### ***PIEL Y HUESOS***

Moretones con facilidad; Estrías; Venas varicosas; Curación lenta de heridas; Cicatrización anormal; Piel elástica/elástica; (especialmente debajo de los brazos y la parte superior/muslos internos); y/o piel translúcida (especialmente el pecho/senos y parte inferior de los brazos); Osteopenia; Baja densidad ósea; Baja masa ósea; Estructura ósea debilitada y/o pies planos.





# Dato de Conciencia de SED #30

## COMORBILIDADES COMUNES

Malformación de Chiari (y otros prolapsos de órganos); Síndrome del Cordón Atado; Enfermedad degenerativa del disco; Atlantoaxial (AAI) y la inestabilidad craneocervical (ICC); Hipertensión intracraneal (HI); Hipotensión intracraneal (Fugas de LCR); Escoliosis, fibromialgia; Síndrome de Activación de Mastocitos; Tabique nasal desviado; Síndrome de fatiga crónica; Síndrome de dolor regional complejo (SDRC); Neuropatía; Síndrome de Raynaud; Hernias, y/o Aneurismas.



## HACERSE DIAGNOSTICO

Ehlers-Danlos Syndromes (SED) no es difícil de diagnosticar. Lo que es difícil es encontrar un médico que conozca los síntomas lo suficiente como para remitirlo a un genetista.

Una vez referido, un genetista hará una evaluación clínica para la hipermovilidad (conocida como su puntuación de Beighton). A continuación, lo evaluarán según sus criterios mayores/menores (llamados The Brighton Criteria). Una vez que se evalúen, determinarán qué pruebas genéticas se deben realizar para su caso. Todos los subtipos tienen mutaciones conocidas que se pueden probar, excepto hSED.



# Dato de Conciencia de SED #31

*Cortesía de Chiari Bridges*

[www.ChiariBridges.org](http://www.ChiariBridges.org)

