

Un vistazo al síndrome de Ehlers-Danlos (EDS)

El síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) es un grupo de trastornos hereditarios del tejido conectivo que afectan principalmente la piel y las articulaciones. El tejido conectivo proporciona soporte a muchas partes del cuerpo como la piel, los músculos y los ligamentos. Las personas con EDS pueden tener piel frágil o articulaciones inestables.

- El síndrome de Marfan es otro trastorno del tejido conectivo.



Conozca a Bayla en la página 10

Cerca de 1 de cada 20,000 bebés nace con EDS. Se puede heredar de manera autosómica dominante, autosómica recesiva o recesiva ligada al cromosoma X.

NOTA: En marzo de 2017, se revisaron los tipos de EDS, y se publicaron nuevas clasificaciones y criterios. Estas páginas reflejan esos cambios.

Existen 13 tipos reconocidos de EDS según la nueva clasificación. Los nuevos nombres incluyen la sigla del síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) seguido por un nombre descriptivo:

- el tipo más común es el EDS hipermóvil (hEDS), anteriormente conocido como Tipo III;
- lo sigue el EDS clásico (cEDS), anteriormente conocido como Tipo I y
- el EDS vascular (vEDS), anteriormente conocido como Tipo IV.

Cada tipo tiene características propias no solo respecto de sus causas genéticas, sino también en lo que refiere a los síntomas. Es importante saber qué tipo se diagnosticó al niño. Ese tipo se repetirá en la familia. Esto significa que, si un miembro de la familia tiene EDS hipermóvil, los otros miembros con la enfermedad también tendrán ese tipo, y no otro. Dentro de cada tipo, la gravedad de los síntomas puede variar según cada persona, incluso dentro de la misma familia.

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

Las personas con EDS no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma

equilibrada es importante.

La lista de problemas médicos *posibles* en cada tipo de EDS puede ser amplia. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos problemas médicos varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

Es posible que los niños en edad escolar con EDS deban consultar a distintos médicos y especialistas durante el año para controlar sus afecciones.

Características físicas o síntomas:

EDS hiper móvil, el tipo más común:

- LA HIPERMOVILIDAD GENERALIZADA DE LAS ARTICULACIONES ES UNA CARACTERÍSTICA ESENCIAL
 - La hiper movilidad articular es común en los niños con EDS.
- Otros problemas en las articulaciones
 - Dislocaciones/subluxaciones recurrentes (posición anormal o dislocación parcial)
 - Dolor en las articulaciones
 - Laxitud y dolor en la articulación temporomandibular (TMJ)
- Problemas en la piel
 - Piel suave (como de terciopelo)
 - Estrías no relacionadas con el aumento de peso
 - Hematomas frecuentes
 - NO asociados con la piel frágil
- Otros hallazgos
 - Dolor crónico: articular o de tipo ardor
 - Trastornos intestinales a nivel funcional
 - Síndrome de colon irritable
 - Taquicardia ortostática postural (POTS) o disautonomía
 - Se caracteriza por taquicardia excesiva (frecuencia cardíaca más rápida que lo normal) y otros síntomas al ponerse de pie.
 - Si desea obtener información adicional sobre la POTS/disautonomía, consulte: <http://www.dinet.org/content/information-resources/pots/pots-symptoms-r96/>
 - Paladar (techo de la boca) estrecho y alto
 - Apiñamiento de los dientes
 - NO asociado con una mayor frecuencia de fracturas en los niños.

EDS clásico

- Problemas en la piel
 - Piel suave (como de terciopelo)

- Piel frágil muy fina y en la que se forman hematomas con facilidad
- Piel hiperelástica
- Predisposición a la formación de hematomas; pueden ser graves
- Cicatrización deficiente y lenta
- Pequeñas protuberancias benignas (no cancerosas) debajo de la piel
- Problemas en las articulaciones
 - Las articulaciones flojas e inestables causan dislocaciones
 - Articulaciones hiperextensibles
 - Dolor en las articulaciones (debido a dislocaciones)
 - Laxitud y dolor en la articulación temporomandibular (TMJ)
- Problemas en los ojos
 - Miopía
- Taquicardia ortostática postural (POTS) o disautonomía
 - Se caracteriza por taquicardia excesiva (frecuencia cardíaca más rápida que lo normal) y muchos otros síntomas al ponerse de pie.
 - Si desea obtener información adicional sobre la POTS/disautonomía, consulte: <http://www.dinet.org/content/information-resources/pots/pots-symptoms-r96/>.

EDS vascular, mucho menos común

- Rasgos faciales característicos (presentes solo en algunas personas)
 - Labios delgados, mentón pequeño, nariz delgada, ojos grandes
- Problemas en la piel
 - Piel traslúcida; se pueden ver las venas fácilmente
 - Hematomas frecuentes
 - Aparición de várices temprana
 - Aspecto avejentado, especialmente en las manos
- Problemas en las articulaciones
 - Hiper movilidad de las articulaciones pequeñas
 - Subluxaciones/dislocaciones crónicas
 - Displasia de cadera congénita
- Ruptura de los vasos sanguíneos
 - Ruptura arterial
 - Ruptura intestinal
 - Ruptura uterina durante el embarazo
 - Conexiones anormales entre las arterias y las venas

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Converse sobre el plan de manejo del dolor con los padres.
 - Utilice antiinflamatorios según corresponda.
 - Cuente con compresas frías/paquetes de gel en la escuela.
 - Evite las aspirinas.

- Las personas pueden experimentar dolor de estómago frecuente debido al reflujo, trastornos en el vaciamiento gástrico, colon irritable, etc.
 - Se debe contar con un plan vigente para tratar estos síntomas.
- Es importante tratar las lesiones rápidamente. Es posible que los niños con disautonomía no informen dolor.
- Exámenes de la visión regulares
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo normal dada la situación y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.

2. Apoyos a la educación

Lo que necesitas saber

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen síndrome de Ehlers-Danlos. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

No existen pruebas de que el EDS por sí mismo cause complicaciones en el aprendizaje. Sin embargo, el nacimiento prematuro es una complicación asociada con este síndrome y esto puede provocar diferencias en el aprendizaje.

Las personas pueden tener problemas de habla, visuales o de audición. También pueden presentarse dificultades motrices debido a la hipermovilidad articular.

Lo que puedes hacer

- Las pruebas de coeficiente intelectual (IQ) y de desempeño pueden resultar útiles.
- Si existen discrepancias en cuanto al desempeño verbal, asegúrese de que no se deban a dificultades motrices.
 - Las dificultades motrices debido a la hipermovilidad de la mano pueden afectar las calificaciones en las pruebas escritas.
 - Tal vez se requieran maneras alternativas para evaluar el desempeño o se deba proporcionar tiempo adicional.
- Asigne al alumno en pareja con otro alumno que tome notas.
- Utilice adaptadores para lápiz
- Algunas personas con EDS hiper móvil también se benefician del uso de férulas en forma de anillo para los dedos.
- Utilice computadoras.
- Proporcione dos juegos de libros de texto: uno para el hogar y otro para la escuela.
- Permita el uso de un ascensor o brinde tiempo adicional para trasladarse de un salón de clases a otro.

- Proporcione un casillero a la altura de la vista con un candado digital.
- Ofrezca prioridad a la hora de elegir asientos.
- Proporcione un cojín para sentarse en el piso y para la silla.
- La música puede ser de ayuda.
 - Seleccione instrumentos que minimicen la tensión en las articulaciones.
- Si el alumno tiene taquicardia ortostática postural (POTS):
 - Haga que beba más líquido antes de levantarse luego de un período de descanso.
 - Permita que tome descansos frecuentes ya que le resulta difícil sentarse en la misma posición durante mucho tiempo.

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Las personas con EDS pueden tener:

- Dificultades psicológicas y psicosociales
 - La fatiga y el dolor pueden empeorar los problemas psicológicos.
 - El estrés psicológico puede aumentar el dolor.
 - Pueden presentar depresión, ansiedad, trastorno afectivo, baja confianza en sí mismos, pensamientos negativos, sentimientos de desesperanza y desesperación.
 - La depresión a menudo se asocia con el dolor crónico y las discapacidades.
 - Las personas pueden sentirse incomprendidas, solitarias o que el resto duda de ellos.
 - Los niños pueden cohibirse debido a las diferencias físicas.
- Dolor
 - El dolor es un factor determinante del EDS.
 - El temor al dolor y a la inestabilidad articular puede generar una conducta evasiva, y empeorar la disfunción y discapacidad

Lo que puedes hacer

- El asesoramiento y apoyo para el dolor pueden ser de ayuda.
- La meditación y el yoga pueden ser beneficiosos.
- Los antidepresivos pueden ser de utilidad.
- Brinde ayuda con la adaptación y la aceptación de los problemas y posibles limitaciones.

4. Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesitas saber

El EDS es diferente para cada persona. Una persona con EDS puede requerir muchas adaptaciones, o ninguna. Es posible que los niños necesiten un plan 504.

Se debe proporcionar un crédito alternativo por atención de la salud si no se pueden facilitar las adaptaciones para los programas de educación física (PE). Los niños con disautonomía pueden tener dificultades en el caso de temperaturas extremas; pueden requerir el uso de aire acondicionado en días muy calurosos, y tal vez necesiten evitar las temperaturas muy bajas.

Con EDS hiper móvil:

- Aprender a proteger las articulaciones ayudará a evitar lesiones adicionales y a que el niño se mantenga activo.
- Los niños deben participar de actividades que no causen dolor en las articulaciones y encontrar maneras de moverse y realizar ciertas tareas que les resulten menos dolorosas.
- Evitar las actividades que estiren demasiado o traben las articulaciones
- El frecuente estiramiento de las articulaciones puede causar artritis traumática.
- La estabilidad de las articulaciones puede mejorar a través de programas de ejercicios que fortalezcan los músculos.
- Los ejercicios de baja resistencia pueden aumentar el tono muscular.
- Es importante incrementar la fuerza del tronco y de las extremidades.
- Es posible que algunas personas presenten trastornos en la propiocepción (capacidad de sentir la posición de las partes del cuerpo).
- Si hay distensión de los dedos y la mano, es posible que necesite adaptaciones para escribir.
- Los ejercicios en los que no se soporta el propio peso promueven la fuerza y la coordinación.

Lo que puedes hacer

Ejercicios en los que no se soporta el propio peso

- Natación/actividades en el agua
- Caminar
- Andar en bicicleta
- Ejercicio aeróbico de bajo impacto
- Ejercicios para tonificar el tronco

Terapia física

- La liberación miofascial proporciona un alivio a corto plazo del dolor.
- El calor, el frío, los masajes, el ultrasonido, la estimulación eléctrica, la acupuntura, la biorretroalimentación y la relajación también pueden ayudar.
- Los ejercicios de baja resistencia para tonificar los músculos pueden mejorar la estabilidad de las articulaciones.
- Los ejercicios que promueven la propiocepción o el equilibrio son importantes.

Dispositivos de asistencia

- Soportes para mejorar la estabilidad de las articulaciones
- El uso de una silla de ruedas/escúter puede ayudar a aliviar el estrés.
- Colchón adecuado para mejorar el sueño
- Pueden utilizar canilleras o calcetines de esquí para proteger la piel contra los hematomas durante las actividades

Medicamentos para el dolor

- Leve a moderado:
 - Según sea necesario, el uso de medicamentos puede ser suficiente.
- Dolor más agudo:
 - Puede requerir de dosis más altas y varios medicamentos.
- La prevención y el control del dolor son importantes.

Terapia ocupacional

- Enseñe estrategias para proteger las articulaciones
- Ajuste la silla/el escritorio
- férulas en forma de anillo para los dedos para estabilizar las articulaciones
- Muñequera u ortesis para la muñeca/el pulgar para la inestabilidad de las articulaciones pequeñas
- Cuello ortopédico
 - Puede ayudar con el dolor de cuello y los dolores de cabeza
- Silla de ruedas/escúter
- Puede requerir adaptaciones en la escuela
 - Uso del ascensor
 - Tiempo adicional en los pasillos

Evite lo siguiente:

- Estiramiento excesivo de las articulaciones
- Ejercicios de resistencia que pueden causar inestabilidad en las articulaciones y

empeorar el dolor

- Las bandas de resistencia tal vez no sean efectivas
- Los ejercicios isométricos pueden ser problemáticos ya que implican demasiada resistencia.
- La actividad de alto impacto aumenta el riesgo de:
 - Subluxación/dislocación
 - Dolor crónico
 - Osteoartritis
- El ajuste quiropráctico se debe realizar con cuidado.
- Las muletas y los bastones pueden aplicar mayor tensión en las extremidades superiores.
- Ciertas actividades
 - Levantamiento de peso
 - Correr
 - Deportes de contacto/lucha
 - Fútbol americano
- Es posible que no pueda levantar libros/mochilas pesadas.

Nota: En el EDS clásico se deberán controlar con más atención las lesiones debido a la fragilidad de la piel.

5. Ausencias de la escuela y cansancio

Lo que necesitas saber

- Las ausencias crónicas pueden ser un problema.
- El dolor y la inestabilidad en las articulaciones pueden causar cansancio.
- Comuníquese con los padres si nota cambios

Lo que puedes hacer

- Proporcione asignaciones y notas
- Los dispositivos de asistencia pueden ser de ayuda
- Los descansos frecuentes son importantes

6. Planificación de emergencia

Lo que necesitas saber

- De ser necesario, desarrolle un plan de emergencia según las necesidades individuales de cada niño.
- Tal vez se requieran planes de emergencia específicos en caso de cortes, subluxaciones, dislocaciones o problemas internos, especialmente en las personas con EDS vascular.
 - Consulte www.ednf.org para encontrar información de urgencia sobre complicaciones vasculares

7. Recursos

GeneReviews – EDS vascular

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1494/>

GeneReviews: Ehlers-Danlos, tipo vascular

GeneReviews – EDS hipermóvil

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1279/>

GeneReviews: Ehlers-Danlos, tipo hipermóvil

GeneReviews – EDS clásico

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1244/>

GeneReviews: Ehlers-Danlos, tipo clásico

Clasificación internacional del síndrome de Ehlers-Danlos de 2017

<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.c.31552/epdf>

<https://www.ehlers-danlos.com/2017-eds-international-classification/>

Medline Plus Reference

<https://medlineplus.gov/genetics/condition/ehlers-danlos-syndrome/>

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)

Ehlers-Danlos Society

www.ehlers-danlos.com

Nuestros voluntarios y nuestras familias son el alma de nuestra misión.

http://ednf.org/sites/default/files/EDNF_ParentsGuideForEducators.pdf

Educator's Guide: Meeting the Needs of the Ehlers Danlos Child / Parent's Guide: Helping Your Child Succeed at School (Guía para el educador: cómo satisfacer las necesidades de los niños con Ehlers Danlos/Guía para los padres: cómo ayudar a su hijo a tener éxito en la escuela)

Problemas escolares en niños con síndrome de Ehlers-Danlos

<http://www.ehlersdanlosnetwork.org/School-Issues.html>

Cinco preguntas frecuentes sobre el EDS y la escuela por Peggy Rocha Snuggs

8. Conozca a una niña con síndrome de Ehlers-Danlos

La vida de Bayla

GEMSS quiere agradecer a Bayla y a su madre por su generosidad al compartir esta historia con nosotros. Han llenado de vida el sitio gracias a sus pensamientos y sentimientos. ¡Muchas gracias!

Las piezas del rompecabezas comenzaron a encajar para Bayla y su familia luego de que la pequeña Bayla se tropezara y cayera al suelo en un viaje de campamento familiar. Esta caída causó una gran lesión que probablemente no hubiera sido tan grave para la mayoría de los niños. Se necesitó a un cirujano plástico para reparar la lesión, quien recomendó un seguimiento con el médico de Bayla debido a la extensión de la lesión y la gran elasticidad de la piel. El cirujano plástico recordó lo aprendido sobre el síndrome de Ehlers-Danlos cuando era un estudiante pero nunca había visto a una persona que lo tuviera. El cirujano pensó que los síntomas correspondían al diagnóstico del síndrome de Ehlers-Danlos. Una investigación adicional con un equipo de genética confirmó la sospecha y tras realizar una prueba de sangre, se comprobó que tenía el "tipo clásico" del síndrome (existen otros 5 tipos). De pronto, todos los hematomas que aparecían luego de eventos sin importancia, las



cicatrices pronunciadas al sufrir un corte, y la piel sumamente delicada tuvieron sentido con este nuevo diagnóstico.

Bayla es una niña dinámica de cuatro años a la que le gusta divertirse; su madre la describe como “extrovertida, pícaro y llena de vida”. Pronto comenzará a asistir al kindergarten. La familia desea asegurarse de que el personal conozca bien las necesidades de Bayla, sus síntomas y sus habilidades antes del primer día de escuela. Bayla asistió a preescolar durante un breve período. Sin embargo, su madre, Kate, creyó que las necesidades de comunicación entre el hogar y la escuela eran muy importantes; y su propia ansiedad se incrementó con este nuevo diagnóstico, por lo que Bayla dejó de ir a la escuela. Kate menciona lo importante que fue escuchar *cada* queja física de Bayla de manera oportuna para poder abordar sus necesidades médicas. Esta experiencia hace que Kate esté un poco nerviosa al pensar en el kindergarten pero se esfuerza para asegurarse de que todos estén sincronizados.

A Bayla le encantan los deportes y, con su diagnóstico, los deportes de contacto presentan un mayor riesgo de lesiones. Si bien Bayla debe elegir deportes que tengan menos contacto directo, como la natación, su familia la anima a que explore todo lo que le interesa. Bayla y su familia toman las precauciones necesarias para evitar las lesiones sin limitar la exploración de nuevas actividades. La familia de Bayla quiere asegurarse de que pueda tener una vida plena y activa. El diagnóstico de Bayla también le da una ventaja en algunas áreas. Es mucho más ágil y flexible que una persona promedio. Bayla experimenta esguinces, dislocaciones, hematomas y desgarros en la piel a menudo. Para la mayoría de los padres, esto podría causar mucha ansiedad, pero los padres de Bayla reconocen que esta es su “nueva vida normal” con Bayla y no entran en pánico con cada lesión. Aprendieron a sentirse cómodos al manejar las lesiones y el cuidado que necesita.

Cuando Bayla juega y queda al cuidado de otra persona, esto les provoca ansiedad pero Kate se asegura de que todos conozcan la afección de Bayla. Se preocupa por no limitar la capacidad de Bayla de “desplegar las alas y volar”. Bayla tiene dos hermanos que saben que la deben tratar con un poco más de cuidado. Los padres han ayudado a la hermana mayor a comprender que Bayla es más sensible y, de esta forma, su hermana ha desarrollado un gran sentido de lo que puede ser peligroso.

Kate es administradora de enfermería y tiene algunos consejos y estrategias útiles para padres y maestros.

Para los padres:

- ¡Confíen en su instinto de padres! Kate sentía que algo no andaba bien 2 años antes del diagnóstico. Preguntaba sobre los hematomas frecuentes, la piel delgada y el

prolapso del recto en las visitas de control médico pero no se realizaron estudios hasta un tiempo después.

- Permitan que su hijo determine sus propios límites. Sepan que, a medida que crezca, conocerá mejor su cuerpo y será consciente de los posibles desafíos y restricciones.
- Conéctense con otros que tengan EDS. El mejor recurso que Kate ha encontrado son las personas de mayor edad (incluso adultos) que viven con este síndrome. Le han ofrecido consejos importantes sobre cómo preservar y proteger a Bayla y evitar las lesiones.
- Creen conciencia, con los médicos, amigos y la familia. Los padres de Bayla descubrieron que muchas personas, incluidos los médicos, no conocen este síndrome.

Para los maestros:

- Mantengan las líneas de comunicación abiertas con el niño y los padres, de modo que todos sepan qué sucede. Busquen pistas y escuchen las quejas de los niños con atención.
- Informen incluso las quejas menores a los padres, ya que ellos las controlan con atención.
- Los niños con EDS presentan trastornos con el colágeno en el cuerpo. Tienen más hematomas que otros niños y se lastiman con más frecuencia. Algo tan simple como agarrar el brazo del niño mientras corre puede resultar en un hematoma significativo. Preste atención a esto y asegúrese de que los niños que jueguen con un niño con EDS también lo sepan. Los compañeros de clase necesitan saber que el juego debe ser suave.
- Trabajar con un niño con EDS requiere de un enfoque colaborativo en el entorno escolar. Los maestros en el patio de juegos, el maestro de educación física, la enfermera escolar y los compañeros del niño deben conocer su afección.