

MAGDALENA PÉREZ, AFECTADA POR EL SÍNDROME DE EHLERS DANLOS Y PRESIDENTA DE ANSEDH

Los afectados por los SED exigen diagnósticos correctos

El desconocimiento de los Síndromes de Ehlers Danlos y la falta de empatía por parte de los médicos, unido a la falta de recursos económicos para investigación y formación son las principales barreras contra las que luchan los afectados por esta enfermedad rara a través de la Asociación Nacional de los Síndromes de Ehlers Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatías (ANSEDH). Magdalena Pérez, afectada por el SED y presidenta de la asociación, nos detalla estas reivindicaciones y nos cuenta su experiencia con la enfermedad. Durante la entrevista la acompaña Susan Cuéllar, secretaria de la asociación y delegada de la Comunidad de Madrid, quien nos explica que mayo es el mes internacional de los SED, siendo el día 15 el Día Internacional, lo que permite concienciar y visibilizar una enfermedad que incapacita a las personas que la sufren con dolores y fatiga muscular que les impide, por ejemplo, mantener un trabajo o coger una cuchara para comer.



Miembros de ANSEDH en el centro CREER de Burgos, junto a Aitor Aparicio, Director Gerente del centro, durante las jornadas de convivencia.

¿En qué consiste el Síndrome de Ehlers Danlos? ¿Por qué se produce?

El Síndrome de Ehlers Danlos (SED) es una enfermedad del tejido conectivo: nuestro organismo sintetiza mal el colágeno y éste es el que da fuerza y consistencia a todos los tejidos del cuerpo. Un colágeno defectuoso implica problemas en las articulaciones, huesos y músculos; tendones débiles, así como piel y órganos internos frágiles.

Orphanet¹ define esta enfermedad de la siguiente manera: "El Síndrome de Ehlers Danlos es una enfermedad minoritaria del tejido conectivo; es una enfermedad grave y discapacitante en muchos grados. El SED de tipo IV o vascular es de extrema gravedad: los enfermos sufren graves rupturas arteriales y uterinas. Las complicaciones vasculares pueden afectar a todas las áreas anatómicas, con preferencia por las arterias de diámetro grande y medio. Son habituales las disecciones de arterias vertebrales y las carótidas en sus segmentos extra-intracraniales (fístula carótida cavernosa). Hay un alto riesgo de perforaciones de colon recurrentes. Durante el embarazo aumenta el riesgo de rup-

tura uterina o vascular. En el tipo vascular la cirugía está contraindicada ya que al despertar de la anestesia puede provocar una ruptura arterial".

Se trata de un síndrome de difícil diagnóstico, ¿qué pruebas son necesarias?

A simple vista la apariencia de un afectado de SED es completamente normal ya que no tenemos problemas de movimiento y en las analíticas y radiografías no se aprecia ninguna alteración, lo que dificulta tanto el diagnóstico como el reconocimiento de la discapacidad, para el cual se suele medir la limitación de movimiento.

Hay dos formas de diagnóstico, el más común es el diagnóstico clínico basado en la sintomatología del paciente; si el facultativo está familiarizado con la enfermedad puede darse cuenta enseguida ya que afecta o puede afectar a varios sistemas del organismo que, en principio, no parecen tener relación entre ellos, como podrían ser dolor articular, problemas en la vista, fragilidad capilar y problemas digestivos, por ejemplo; aparentemente no tiene nada que ver una cosa con la otra y se tratan de forma individual, sin embargo nos están indicando un

problema del tejido conectivo.

El método más fiable y riguroso es el diagnóstico genético, con la salvedad de que hay miles de variantes implicadas en esta colagenopatía y sólo se estudian unas pocas, y que el gen afectado en el tipo Hiperlaxitud aún no está definido.

Además, nos encontramos con dificultades para tener acceso a este tipo de estudios porque son pruebas muy costosas y sino hay sospecha de un tipo grave no se llevan a cabo.

A veces se confunde con la fibromialgia, pero aunque ésta es una enfermedad muy dolorosa no te mata por sí misma, mientras que los SED pueden llegar a matarnos por la fragilidad de los tejidos debido a la falta de colágeno.

¿A qué edad suele aparecer la enfermedad?

La enfermedad es genética, por lo tanto nacemos ya con ella. Hay muchos factores que influyen en la afectación de cada persona y uno de ellos es el tipo de SED del que se esté afectado. Hay personas a las que les da la cara en el nacimiento (niños que nacen con alguna luxación o pies equinos, hipotonía...), a otros les da la cara en la adolescencia o,

en el caso de las mujeres, es muy frecuente tener crisis importantes o que se desarrollen síntomas más graves a partir de un cambio hormonal (desarrollo, parto, menopausia).

Independientemente de cuándo se empiezan a tener síntomas, lo típico es que tardan una media de 22 años en dar un diagnóstico². No es probable que lo diagnostiquen en la niñez, lo usual es hacerlo alrededor de la segunda o tercera década de la vida de la persona afectada. Y hay muchos casos en que se diagnostica durante la autopsia.

Según una publicación del H. Virgen del Rocío³ de Sevilla sobre el Ehlers Danlos, el tiempo medio de diagnóstico de la enfermedad en su tipo más grave, el vascular, es de 7,1 años, y eso después de haber pasado el enfermo por múltiples roturas arteriales, perforaciones y rupturas de órganos.

¿Qué capacidades se ven afectadas? ¿Cómo evoluciona la enfermedad?

Eso va a depender del tipo de SED que se padezca, de la persona y del tipo de vida; hemos visto que dentro de la misma familia pueden encontrarse distintos diagnósticos.

El tipo más grave es el tipo IV o vascular, el cual tiene una esperanza de vida de 44 años. Con este tipo se sufren roturas de órganos y arterias y diversos problemas vasculares, aunque, según los máximos expertos en la enfermedad, cualquier tipo de Ehlers Danlos está predisuesto a sufrir este tipo de accidente.

Hay enfermos que padecen múltiples luxaciones/ subluxaciones y/o lesiones con las tareas de la vida cotidiana. Es una enfermedad que genera mucho dolor tanto por las luxaciones/ subluxaciones como por la fatiga muscular a la que estamos sometidos ya que al tener tendones y ligamentos débiles, son los músculos

y el esqueleto los que soportan toda la carga y trabajo. A veces lo comparo con la sensación de tener agujetas (dolor con el movimiento), otros días, te sientes como con gripe (agotado y con dolor articular y muscular), y los peores días son cuando se juntan ambos síntomas. A esto también podemos añadir crisis digestivas, entre otras.

La evolución depende de la persona, pero es como una degeneración progresiva y rápida, como si nuestro cuerpo envejeciera a una velocidad muy superior a la del resto de las personas, tenemos artrosis y osteoporosis desde muy jóvenes, cataratas, etc.

Normalmente, entre los 40-44 años tenemos que dejar de trabajar porque, aunque sean trabajos livianos, el simple hecho de sostener un folio nos fatiga o el manejo del ratón nos puede causar una luxación del dedo.

En mi caso, yo puedo coger las cosas, pero no puedo mantenerlas, puedo sentarme, pero no puedo estar dos horas...

¿Qué tipo de tratamiento y cuidados precisáis las personas afectadas para asegurar vuestra calidad de vida? ¿Necesitáis algún cuidado especial?

Actualmente no existe un tratamiento conocido para nosotros, sólo paliativos para algunos síntomas como los analgésicos, aunque a menudo no nos hacen efecto.

Algunas terapias alternativas, como la acupuntura, parece que suelen ir bien.

Lo que mejor nos funciona es el tratamiento rehabilitador periódico y el ejercicio especialmente adaptado a cada uno de nosotros ya que lo que a un enfermo de SED le va bien, no sirve para otro.

Hemos visto que la alimentación también es un punto fuerte para nosotros, ya que debido a la falta de fuerza en nuestro sistema digestivo (estómago hipotónico y falta de motilidad intestinal) tenemos tendencia a desarrollar sobrecrecimiento bacteriano y permeabilidad intestinal, con lo que ello conlleva, pero aún falta mucho conocimiento e investigación al respecto.

Cuando estáis hospitalizados, ¿qué cuidados precisáis en urgencias? ¿Y en la planta/unidad?
Un enfermo de Ehlers Danlos puede estar hospi-

MAGDALENA PÉREZ, AFECTADA POR EL SÍNDROME DE EHLERS DANLOS Y PRESIDENTA DE ANSEDH

talizado por muy diversos motivos, así que dependerá del caso.

Existe un Protocolo de Emergencia para aplicar en casos de Urgencia vascular⁴ y una guía para la anestesia⁵, que deberían conocer todos los sanitarios.

También deben saber que hay que evitar las pruebas invasivas como colonoscopias por riesgo de perforaciones, y que no se deben usar contrastes para RM y que, en caso de ser necesarios, se deben inyectar a mínima velocidad de entrada del producto en la vena y con mucho cuidado.

¿Cuántos afectados hay en España?

No se sabe con exactitud. Estamos trabajando con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) para crear un registro de casos, que se hará a través de los profesionales.

No sabemos el número total de afectados, pero en nuestra asociación hay en torno a unos 70.

¿En qué punto están las investigaciones actualmente?

Por el momento no hay investigaciones lo suficientemente avanzadas para encontrar un tratamiento o cura. Se ha avanzado en cuanto al conocimiento genético de diversos tipos, pero aún queda mucho por estudiar e investigar.

El mayor problema es la falta de financiación, por un lado y, por otro, la falta de interés por investigar las patologías que sufren una minoría porque económicamente no resulta ventajoso.

¿Con qué herramientas contáis las personas afectadas?

La principal herramienta, desde mi experiencia, es

el apoyo asociativo y toda la difusión, información y modus operandi o protocolos, que a través de asociaciones de enfermos se va consiguiendo.

¿Con qué trabas tropezáis?

Sobre todo con el desconocimiento de la enfermedad por parte de los médicos y especialistas, la falta de empatía y el hecho de que aún se crea que la hiperlaxitud es benigna. Todo esto unido a la falta de pruebas médicas que muestren nuestra enfermedad, hacen que los diagnósticos se retrasen décadas o nunca lleguen.

Desde ANSEDH habéis puesto en marcha una Escuela Internacional para formar a los profesionales sanitarios sobre el Síndrome de Ehlers Danlos, ¿a qué profesionales está dirigida?

Al tratarse de enfermedades multisintomáticas, va dirigido a todas las especialidades (reumatólogos, odontólogos, cardiólogos, especialistas del aparato digestivo, internistas, genetistas, etc.).

La Escuela es gratuita para estudiantes de la rama sanitaria, para sanitarios y para nuestros socios gracias a ayudas como la de la Obra Social de La Caixa.

¿Cuántos asistieron el año pasado?

Por desgracia hubo muy poca asistencia profesional, esperamos que este año aumente el número de profesionales y estudiantes. No obstante, con la celebración de jornadas y congresos de la Escuela hemos conseguido mayor compromiso por parte de hospitales, universidades y profesionales que nos ayudan en su organización. Vemos un interés

creciente.

¿Qué herramientas se les da a los profesionales en la Escuela?

Las herramientas que se les dan a los profesionales son, principalmente, los conocimientos y experiencia de los expertos del Consorcio Internacional de los Síndromes de Ehlers Danlos -donde se investiga y estudia esta enfermedad-, que les sirven para conocer los SED, poder diagnosticarlos y tratar los síntomas; también se exponen experiencias quirúrgicas, rehabilitadoras, etc.

¿Dónde se va a celebrar este año?

Estamos tratando de organizarlas en Málaga. Contamos con el apoyo de la Universidad y algunos profesionales conocedores de la enfermedad como el Dr. Marc Stefan Dawid-Milner, de la Unidad de Neurofisiología del Sistema Nervioso Autónomo del CIMES, y el Dr. Fernando Cabrera Bueno, cardiólogo y coordinador de la unidad de Marfan y Jefe de Estudios del H.U Virgen de la Victoria de Málaga. Nuestra intención es celebrarlas el próximo octubre.

¿Qué otros objetivos persigue la Asociación?

Nuestro mayor objetivo es que investigadores o farmacéuticas se interesen por nosotros y encuentren una cura, así como dar a conocer el Protocolo de Urgencias Vasculares.

Mientras tanto, queremos que se aprenda a diagnosticar porque hay muchos más afectados de lo que se cree. Necesitamos que se tome conciencia de lo incapacitante que es esta enfermedad y que no existe la hiperlaxitud benigna, de hecho la hiperlaxitud no es

un diagnóstico, tal y como señaló el reumatólogo londinense Rodney Grahame durante la Escuela celebrada en Murcia.

¿Qué actividades realizáis?

Damos charlas en hospitales, centros de salud, universidades y congresos para dar a conocer los SED y la ANSEDH.

Asimismo, realizamos actividades benéficas para recaudar fondos para la investigación y formación. En este sentido, también colaboramos con diversas entidades y especialistas para ayudar en el estudio e investigación.

A los afectados por los SED les aconsejamos a qué médico conocedor de la enfermedad pueden acudir y qué pruebas deben hacerles en caso de tener un diagnóstico. También realizamos convivencias y reuniones entre los socios.

Finalmente, difundimos los SED y la información médica a través de nuestras redes sociales, de prensa, radio, televisión, etc.

¿Cuáles son las principales reivindicaciones a las Administraciones?

Principalmente, la creación de Unidades Específicas de atención y tratamiento de los SED y otras colagenopatías en las distintas Comunidades Autónomas, así como la creación de Centros de Referencia (CSUR) para colagenopatías en España.

También queremos que se desarrollen protocolos de actuación en atención primaria y hospitales para el diagnóstico y tratamiento de las colagenopatías y la creación y difusión de los Protocolos de Emergencias a todos los centros de atención sanitaria.

Desde el punto de vista

de las ayudas, queremos que se revisen, ya que todo lo tenemos que pagar de nuestro bolsillo: la rehabilitación, el psicólogo, la fisioterapia... y son terapias muy caras. Yo ya sólo puedo ir cuando se me bloquean las cervicales y no me queda más remedio. No podemos vivir así.

En este sentido, ha habido mucho abuso y la Administración y los médicos siempre piensan que buscas una paga por discapacidad; un prejuicio que hace que nos traten muy mal: A veces, a pesar de que un médico que conoce la enfermedad la diagnostica, los médicos de la Seguridad Social cambia el diagnóstico a síndrome de hiperlaxitud articular, lo que no es correcto porque solo indica que tienes hiperlaxitud articular y síntomas relacionados con ella, pero no te dice qué enfermedad podrías padecer y cómo de grave es.

¿Hay algún tipo de apoyo institucional?

La Comisión de Sanidad y Servicios Sociales del Senado está trabajando en la moción, aprobada en 2017, que solicita la creación de unidades y centros de referencia en España⁶, pero hasta ahora no se ha llevado a cabo el proyecto de creación de las mismas.

Por su parte, el Instituto Murciano de Acción Social ha creado una Guía de Valoración de la Discapacidad de Enfermedades Raras, en la que ha incluido el SED tipo Hiperlaxitud. En este sentido, la consejera andaluza se ha comprometido con nosotros a hacer algo similar.

Finalmente, el Director de la unidad de Marfan de Málaga ha ampliado la agenda para acoger a los afectados por SED y otras colagenopatías.

1. www.orpha.net. Orphanet es un sitio web europeo que proporciona información sobre medicamentos huérfanos y enfermedades raras. Contiene información tanto para profesionales de la salud como para pacientes.

2. <https://ehlersdanlos.org.es/dr-hamonet-es-inaceptable-tardar-22-anos-en-diagnosticar-el-sed/>

3. www.revclinesp.es/es/congresos/xxxv-congreso-nacional-sociedad-espanola/15/sesion/inflamacion-enfermedades-autoinmunes/1351/roturas-vasculares-y-viscerales-retrato/14890.

4. <https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/UrgenciaEhlersDanlostipo4.pdf>

5. https://www.orpha.net/data/patho/Pro/en/Ehlers_Danlos_En.pdf

6. <https://ehlersdanlos.org.es/el-sindrome-de-ehlers-danlos-llega-al-senado/>