

Síndrome de Ehlers-Danlos

Condición: El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es un grupo de trastornos que afectan la piel, las articulaciones, los órganos internos y / o los vasos sanguíneos.

Antecedentes: Se desconoce la prevalencia real del SED porque muchos pacientes nunca son diagnosticados, particularmente si solo tienen un síntoma. La presentación puede ser en la niñez o más tarde en la vida cuando se identifican más molestias vasculares.

Factores de riesgo: El SED es un trastorno genético, lo que significa que se transmite de padres a hijos. Si un padre tiene uno de los tipos más comunes de SED, existe un 50% de probabilidad de que su hijo o hijos nazcan con el mismo gen de SED.

Historia y síntomas: Los niños pueden presentar retraso en el desarrollo, moretones fáciles y flacidez. Los pacientes con SED a menudo tienen articulaciones inusualmente flexibles, piel flácida y piel que cicatriza fácilmente y no cicatriza bien. Algunas personas con SED solo tienen un síntoma, otras tienen más y pueden variar de leves a graves. Es importante saber que los síntomas también pueden variar ampliamente entre los diferentes tipos de SED.

Por ejemplo, un bebé con uno de los tipos más comunes puede nacer con caderas dislocadas; un individuo con SED que afecta los vasos sanguíneos puede tener piel casi translúcida con venas visibles; los pacientes con cifoescoliosis SED pueden tener problemas oculares y escoliosis. La única forma de SED con una esperanza de vida más corta es la vascular, que puede presentar un problema médico importante a los 40 años, que implica la rotura de los vasos sanguíneos y la afectación intestinal. Los pacientes pueden tener problemas de hipotensión (presión arterial baja), así como dificultades con la motilidad gastrointestinal, lo que provoca estreñimiento.

Examen físico: Además de examinar la piel y las articulaciones, el médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación (Fisiatra) puede pedir a los pacientes que se doblen y coloquen las manos en el suelo sin doblar las rodillas, u otras pruebas que componen el Beighton Score, para comprobar la hipermovilidad. Los médicos Fisiatras también pueden evaluar los patrones de marcha para hacer las recomendaciones adecuadas. Se pueden realizar otros exámenes para ayudar a identificar un tipo específico de SED.

Proceso de diagnóstico: El diagnóstico de SED se confirma mediante una biopsia de piel y una prueba de muestra de sangre para realizar una prueba genética y descartar otros problemas. Se recomiendan las imágenes cardíacas, abdominales y torácicas antes de la autorización para deportes de competición.

Manejo de la rehabilitación: La rehabilitación debe centrarse en mejorar la postura y la orientación espacial, desarrollar la fuerza y el control motor, estabilizar las articulaciones y aumentar la actividad física. La educación también es importante para que los pacientes puedan permanecer activos, pero hacerlo de una manera segura que incluya deportes y actividades que minimicen el riesgo para las articulaciones. También se pueden usar medicamentos para controlar el dolor. La natación o el ciclismo no soportan peso y, por lo tanto, son útiles para desarrollar la fuerza y ayudar con el equilibrio. Evite los deportes de alta intensidad y el levantamiento de pesas pesado. También se proporciona ayuda para las actividades de la vida diaria, como utensilios con agarre ancho para disminuir el dolor y la tensión en las articulaciones de los dedos. Los equipos ortóticos para apoyar los pies pueden ser útiles.

También se pueden instituir adaptaciones escolares. Los médicos Fisiatras son especialistas que pueden ayudar a coordinar la atención, especialmente el manejo interdisciplinario. Los miembros de la familia deben recibir educación sobre la protección de la piel y las articulaciones, el uso de equipo de protección y evitar los deportes

de contacto si tienen antecedentes de hematomas intensos. Los pacientes con SED que afecte a los vasos sanguíneos deben evitar los deportes competitivos.

Se debe vigilar a los pacientes para detectar artritis precoz. La cirugía debe abordarse con cautela debido a la mala cicatrización de la herida y al riesgo de aumento del sangrado.

Otros recursos para pacientes y familias: La Fundación Nacional Ehlers-Danlos ofrece muchos recursos para pacientes y familias, como información sobre grupos de apoyo y una línea de ayuda.

Preguntas Frecuentes

¿Qué es la especialidad en Medicina Física y Rehabilitación?

La Medicina Física y Rehabilitación (MF&R), también conocida como Fisiatría, es una especialidad médica primaria que tiene como objetivo mejorar y restaurar la capacidad funcional, y mejorar la calidad de vida de las personas con lesiones, impedimentos físicos o discapacidades que afectan el cerebro, la médula espinal, los nervios, los huesos, articulaciones, ligamentos, músculos y tendones. Los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación (Fisiatras), evalúan y tratan todo el cuerpo, maximizan la independencia de los pacientes en su vida diaria y son expertos en el diseño de planes de tratamiento integrales y centrados en el paciente para capacitar a los pacientes logren sus metas. Al tener en cuenta todo el cuerpo, pueden identificar con precisión los problemas, disminuir el dolor, ayudar en la recuperación de lesiones devastadoras y maximizar los resultados y el rendimiento generales con opciones no quirúrgicas y peri-quirúrgicas. Para obtener más información, visite www.aapmr.org/aboutpmr.

¿Que hace a los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación (Fisiatras) únicos?

La formación de los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación se centra no solo en el tratamiento de afecciones médicas, sino también en mejorar el rendimiento y la calidad de vida del paciente en el contexto de esas afecciones médicas. Se enfocan no solo en una parte del cuerpo, sino en el desarrollo de un programa integral para volver a unir las piezas de la vida de una persona, médica, social, emocional y vocacionalmente, después de una lesión o enfermedad. Los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación realizan y tratan diagnósticos médicos, diseñan un plan de tratamiento y prescriben las terapias que realizan los fisioterapeutas u otros terapeutas aliados o que realizan los propios pacientes. Al proporcionar un plan de tratamiento adecuado, los médicos especialistas en Medicina Física y Rehabilitación ayudan a los pacientes a mantenerse lo más activos posible a cualquier edad. Su amplia experiencia médica les permite tratar afecciones incapacitantes a lo largo de la vida de una persona.

¿Como localizo un médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación cerca de mí?

Visite www.aapmr.org/findapmrphysician o comuníquese con su médico de cuidado primario para obtener una referido.