

Comunicar la vivencia del Ehlers-Danlos

Carolina Baeza-Velasco [1]

Este número especial está dedicado a los síndromes de Ehlers-Danlos (SED), con énfasis en el subtipo hiper móvil, también llamado Síndrome de Hiperlaxitud Articular (Tinkle et al., 2009) que es el más frecuente. Poco conocidos, no sólo por la población general sino también por los profesionales de la salud, los SED constituyen un grupo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo que incluye formas clínicas heterogéneas, que van desde formas leves a otras que presentan riesgo vital.

Para introducir al lector no familiarizado con estas patologías, quizás la manera más didáctica es comenzar por el colágeno, que forma las fibras colágenas que se encuentran en la mayoría de los tipos de tejido conectivo. Para entender la función de esta proteína que es el colágeno, se suele usar la imagen del adhesivo: es el adhesivo del cuerpo. Esto debido a que es el responsable de la cohesión de los tejidos y órganos. Es lo que le da solidez a las estructuras de soporte tales como músculos, huesos, tendones y cartílagos... Entonces cuando por defectos moleculares del colágeno la adhesión y soporte del cuerpo es deficiente, la consecuencia general es la fragilidad, y esto en varios órganos debido a la gran distribución del colágeno en el cuerpo. Una descripción de los SED más detallada será propuesta en los artículos que componen este número, pero esta imagen simple aunque sin duda reduccionista, puede servir de punto de entrada a la comprensión de los SED, e invita a cuestionarnos por la vivencia y los correlatos psicológicos de heredar un defecto que produce una deficiencia en la estabilidad y solidez física.

Evidenciar esta patología y comunicar su vivencia no es ejercicio fácil. Aunque potencialmente incapacitantes, gran parte de los múltiples síntomas son invisibles, y quienes los padecen pueden presentar una apariencia

que Grahame (2003) describió como “engañosamente buena” (*deceptively well*) en referencia al subtipo hiper móvil. Como el defecto genético en este subtipo no ha sido dilucidado, a diferencia de lo que ocurre en la mayoría de los subtipos de SED (Castori et al., 2012), es el solapamiento clínico entre las otras enfermedades hereditarias del colágeno y la forma hiper móvil lo que se utiliza como prueba presunta de que forma parte de este grupo de trastornos (Grahame, 1999). En este contexto y sin prueba biológica confirmatoria para el diagnóstico del subtipo más prevalente, el desinterés y la incredulidad reinan. Así, la clínica como siempre es clave, y este síndrome requiere de una clínica con una escucha atenta, curiosa, holística y adaptada al carácter multisistémico de la patología. Esto no es fácil considerando la fragmentación, especialización y tecnologización de la atención médica actual. Como lo señala Knight (2015), esta patología requiere de una aproximación narrativa de la medicina, lo que apunta a una disponibilidad y receptividad a la historia del otro, a la historia de su enfermedad (ver trabajos de Rita Charon sobre medicina narrativa). Los pacientes afectados tienen mucho que decir en general, no sólo acerca de la descripción compleja de un síndrome polifacético que pone en dificultad a la medicina actual, carente muchas veces de tiempo y de la mirada panorámica necesaria a su reconocimiento, sino también porque en muchos casos el padecimiento físico se acompaña de experiencias de incomprensión y de trayectorias médicas llenas de vicisitudes que llegan incluso hasta el no respeto de la dignidad (Berglund et al., 2010).


La pertinencia de este tema en *Cuadernos de Neuropsicología Panamerican Journal of Neuropsychology* es clara; la psicología y sus sub-

disciplinas (principalmente la psicología clínica, de la salud, del desarrollo y la neuropsicología) tienen mucho que contribuir a la evaluación y tratamiento de estos síndromes (Baeza-Velasco et al., 2011): en el apoyo dado a los pacientes y sus familias, en la prevención y gestión del dolor crónico y de las emociones negativas, en el desarrollo de estrategias de afrontamiento, en la evaluación y tratamiento de la psicopatología y de los trastornos del neurodesarrollo asociados, en la detección de problemas cognitivos y en la optimización de tales recursos entre otros.

El estudio de las alteraciones del colágeno y particularmente el SED hipermóvil, abre nuevas perspectivas para el estudio de las conexiones mente-cuerpo. Estos vínculos han sido estudiados por nuestro grupo desde hace varios años de una manera que podemos catalogar de moderna e integrativa, en el sentido que considera datos de la genética, la neurofisiología, la neuroimagen y especialmente de la clínica (Bulbena et al., 2015).

Esta edición especial se compone de 6 artículos de revisión. Los autores son expertos de renombre internacional e investigadores emergentes en este campo, provenientes principalmente de Europa y América y trabajando en diferentes áreas de la salud y ciencias sociales. Sus contribuciones tratan globalmente sobre aspectos históricos, clínicos somáticos y psicológicos, de empoderamiento y asociacionismo.

Esperamos que la realización de este número monográfico contribuya a fomentar el interés en este campo que requiere del esfuerzo e iniciativa de la parte de investigadores y clínicos de varias disciplinas, no sólo para profundizar los conocimientos existentes, sino también para difundirlos a la sociedad con el fin

de generar soluciones para las personas afectadas. Su realidad hoy en día, es que se ven confrontadas a una falta de reconocimiento y de propuestas por parte de los sistemas de salud a nivel internacional. 

REFERENCIAS

- Baeza-Velasco, C., Gély-Nargeot, MC., Bulbena, A., Bravo, JF. (2011). Joint hypermobility syndrome: problems that require psychological intervention. *Rheumatology International*, 31, 1131-1136.
- Berglund, B., Anne-Cathrine, M., Randers, I. (2010). Dignity not fully upheld when seeking health care: Experiences expressed by individuals suffering from Ehlers-Danlos syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 32, 1-7.
- Bulbena, A., Pailhez, G., Bulbena-Cabré, A., Mallorqui-Bagué, N., Baeza-Velasco, C. (2015). Joint hypermobility, anxiety and psychosomatics: two and a half decades of progress toward a new phenotype. *Advances in Psychosomatic Medicine*, 34,143-157.
- Castori, M. (2012). Ehlers-Danlos syndrome, hypermobility type: An underdiagnosed hereditary connective tissue disorder with mucocutaneous, articular, and systemic manifestations. *ISRN Dermatology*, 2012, 751768.
- Grahame, R. (1999). Joint hypermobility and genetic collagen disorders: are they related?. *Archives of Disease in Childhood*, 80, 188-191.
- Grahame, R. (2003). Hypermobility and hypermobility syndrome. En: Keer R, Grahame R, (eds). *Hypermobility syndrome: Recognition and management for physiotherapists*. Elsevier. Philadelphia.
- Knight, I. (2015). The role of narrative medicine in the management of joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. *American Journal of Medical Genetics*, 169C, 123-129.
- Tinkle, BT., Bird, HA., Grahame, R., Lavalley, M., Levy, HP., Sillence, D. (2009). The lack of clinical distinction between the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome and the joint hypermobility syndrome (a.k.a. hypermobility syndrome). *American Journal of Medical Genetics*, 149A, 2368-2370.