



# Trabajo Fin de Grado

Enfermería, pieza clave para el paciente con  
Síndrome de Ehlers – Danlos.

Nursing, a key piece for the patient with Ehlers –  
Danlos Syndrome.

Autor/es

Nuria Delgado Fañanás

Director/es

Leticia Allué Sierra

2020

**Universidad de Zaragoza**  
**Escuela de Enfermería de Huesca**

# ÍNDICE

<b>1. RESUMEN</b> .....	5
<b>1. ABSTRACT</b> .....	6
<b>2. INTRODUCCIÓN</b> .....	7
<b>3. OBJETIVOS</b> .....	10
OBJETIVO GENERAL.....	10
OBJETIVOS ESPECÍFICOS .....	10
<b>4. METODOLOGÍA</b> .....	11
4.1 ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA .....	11
4.2 RESULTADOS .....	14
<b>5. DESARROLLO</b> .....	19
CLASIFICACIÓN DEL SÍNDROME DE EHLERS- DANLOS, PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS Y DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD. ....	20
DOLOR COMO SÍNTOMA PRINCIPAL DE LA ENFERMEDAD. MANEJO DEL DOLOR CRÓNICO. ....	23
MANEJO DE LA ENFERMEDAD: MEDIDAS PRIMARIAS Y SECUNDARIAS. PREVENCIÓN EN LA MUJER EMBARAZADA .....	24
CUIDADOS DE ENFERMERÍA: MANEJO DE LA ENFERMEDAD.....	26
<b>6. CONCLUSIONES</b> .....	28
<b>7. BIBLIOGRAFÍA</b> .....	30
<b>8. ANEXOS</b> .....	34



## ÍNDICE DE TABLAS

<b>Tabla 1: Perfil de búsqueda</b> .....	12
<b>Tabla 2: Criterios de selección</b> .....	13
<b>Tabla 3: Temas de exclusión</b> .....	13
<b>Tabla 4: Artículos consultados</b> .....	14
<b>Tabla 5: Criterios mayores y menores</b> .....	20
<b>Tabla 6: Tipos de hipermovilidad</b> .....	21
<b>Tabla 7: Puntos de corte en la Escala Beighton.</b> .....	22
<b>Tabla 8: Etapas de la enfermedad</b> .....	26

## ÍNDICE ANEXOS

<b>ANEXO 1. CLASIFICACIÓN SÍNDROME DE EHLERS – DANLOS .....</b>	<b>34</b>
<b>ANEXO 2. ESCALA DE BEIGHTON .....</b>	<b>35</b>
<b>ANEXO 3. RUBBER GLOVE SKIN TEST .....</b>	<b>36</b>
<b>ANEXO 4. ESCALA HAKIMY GRAHAME .....</b>	<b>37</b>

## 1. RESUMEN

**Introducción:** el incremento del número de pacientes que sufren una infradiagnos de Síndrome de Ehlers-Danlos y la aparición de consecuencias derivadas, genera la necesidad de personal capacitado que reduzca el impacto de la enfermedad en la vida del paciente.

**Objetivo:** realizar un análisis de la literatura científica disponible respecto al Síndrome de Ehlers - Danlos y su manejo por parte del personal de enfermería.

**Metodología:** se realizó una búsqueda bibliográfica retrospectiva de artículos publicados entre 2010-2020 de las siguientes bases de datos y buscadores: CUIDEN, ENFISPO, CUIDATGE, DOCUMED, MEDLINE, COCHRANE, JOANNA BRIGGS, SCIELO, LILLACS y PUBMED. Se utilizaron los descriptores "Síndrome de Ehlers- Danlos", "Atención de enfermería", "Inestabilidad articular" e "Hiper movilidad articular" y se consultaron las páginas web de Asociación nacional de los Síndromes de Ehlers - Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatías, Federación Española De Enfermedades Raras y The Ehlers-Danlos Society.

**Desarrollo:** se seleccionaron 21 artículos y tres páginas web, generándose así cuatro categorías de análisis: clasificación del Síndrome de Ehlers- Danlos, principales características y diagnóstico de la enfermedad; dolor como síntoma principal, manejo del dolor crónico, manejo de la enfermedad: medidas primarias y secundarias. Prevención en la mujer embarazada y cuidados de enfermería: abordaje de la enfermedad.

**Conclusiones:** el paciente debe convertirse en protagonista del control de su enfermedad y rehabilitador de sus consecuencias. Además, la interacción profunda entre características, desarrollo y complicaciones de la enfermedad, obligan a desarrollar una actuación conjunta de los diferentes sectores sanitarios.

**Palabras clave:** Síndrome de Ehlers - Danlos, atención de enfermería, inestabilidad articular e hiper movilidad articular.

## 1. ABSTRACT

**Introduction:** the increase in the number of patients suffering from an underdiagnosis of Ehlers-Danlos Syndrome and the appearance of derived consequences, generates the needed of trained personnel to reduce the impact of the disease on the patient's life.

**Objective:** the aim is to carry out an analysis of the available scientific literature regarding Ehlers - Danlos Syndrome and its management by nursing personnel.

**Methodology:** a retrospective bibliographic search of articles published between 2010-2020 was carried out from the following databases: CUIDEN, ENFISPO, CUIDATGE, DOCUMED, MEDLINE, COCHRANE, JOANNA BRIGGS, SCIELO, LILLACS and PUBMED. The descriptors "Ehlers-Danlos syndrome", "Nursing care", "Joint instability" and "Joint hypermobility" were used. The websites of the National Association of Ehlers - Danlos Syndromes, Hypermobility and Cholangenopathies, the Spanish Federation of Rare Diseases and The Ehlers - Danlos Society were consulted.

**Development:** 21 articles and three web pages were selected, generating four categories of analysis: Classification of Ehlers-Danlos Syndrome, main characteristics and diagnosis of the disease; Pain as the main symptom. Chronic pain management; Disease management: primary and secondary measures and prevention in pregnant women and Nursing care: approach to the disease.

**Conclusions:** the patient must become the protagonist of the control of his disease and the patient must be the rehabilitator of its consequences. In addition, the deep interaction between characteristics, development and complications of the disease, forces to carry out a joint action of the different health sectors.

**Key words:** Ehlers - Danlos syndrome, nursing care, joint instability and joint hypermobility.



## 2. INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Ehlers- Danlos (EDS) es una alteración del sistema conectivo hereditaria, caracterizado por hipermovilidad articular generalizada, mala cicatrización e hiperextensión de la piel. <sup>1</sup>

Afecta a ambos sexos, de cualquier origen racial y étnico. Es una enfermedad hereditaria, ligada a los patrones autosómico recesivo y dominante. <sup>2</sup>

Por el año 1988, se reconocieron 11 subtipos de este síndrome. Sin embargo, una nueva categorización surgida en 2017 reconoció finalmente trece subtipos entre los que se incluyen los fenotipos que causan la sintomatología clínica base del síndrome (**Anexo 1**). <sup>3</sup>

Villefranche Nosology, estableció en 1997 una serie de criterios para la clasificación del síndrome. Los criterios mayores tienen una especificidad diagnóstica más elevada sirviendo así, para simplificar el diagnóstico de la enfermedad, el descarte de otras patologías y la diferenciación con otros subtipos de EDS. Los criterios menores se utilizan como herramientas colaboradoras en la determinación final del diagnóstico.

El subtipo de EDS con mayor prevalencia es aquel cuya característica principal es la hiperlaxitud generalizada, recibiendo por ello el nombre de subtipo hiperlaxo (hEDS). Así mismo, cabe destacar la inexistencia de un examen genético para diagnosticarlo, de ahí que en este caso, su identificación dependerá de la presencia de los criterios anteriormente nombrados. <sup>4</sup>

Este síndrome origina diversas complicaciones, entre las que ha de destacarse la hipermovilidad articular como aquella de mayor envergadura. Ello implica que las articulaciones presenten un rango de amplitud de movimiento muy superior a lo considerado dentro de la normalidad. Esta hipermovilidad o hiperlaxitud articular, puede ser generalizada o focalizada en unas pocas articulaciones. Cabe destacar que dicha hiperlaxitud generalizada, podría estar influenciada por la edad, el sexo o la etnia y podría ser asintomática. <sup>4,5</sup>

La hipermovilidad generalizada debe ser confirmada con la Escala Beighton, una escala estandarizada cuyo máximo es 9 puntos sobre 9 (**Anexo 2**)

Su punto de corte para considerarse positivo dependerá de la edad del individuo a quien se estudia: 6 puntos sobre 9 para niños con edades comprendidas entre el nacimiento y la preadolescencia, 5 de 9 para niños adolescentes y adultos hasta 50 años y por último, 4 puntos respecto a los 9 totales para adultos mayores de 50. Dicha diferenciación por edades responde a la variabilidad de los síntomas entre los diferentes grupos etarios.<sup>6</sup>

Sin embargo, un resultado negativo en esta escala en presencia de una alteración de la movilidad articular, subraya la necesidad de administrar el cuestionario Hakimy Grahame, constituido por cinco ítems y en el que se precisan dos o más respuestas positivas para considerar que la persona padece hiper movilidad articular. De él pueden destacarse una especificidad del 80-90% y una sensibilidad del 80 al 85%.<sup>6,7</sup>

Según los datos de la Ehlers- Danlos Society, la prevalencia total de esta enfermedad actualmente es de 1 paciente cada 2.500/5.000 personas, aunque la experiencia clínica insinúa que el EDS podría ser más común de lo estadísticamente registrado.<sup>2</sup>

Desde el punto de vista enfermero, se debe contemplar al paciente como un ser holístico, portador de una enfermedad crónica, la cual afecta a todas las necesidades de la vida.<sup>4</sup>

El fin de identificar al paciente como un todo es facilitar el diagnóstico, ya que si se fragmenta al paciente en las diferentes especialidades, se dificulta en gran medida su identificación y en consecuencia, se genera un retraso en el inicio del tratamiento.<sup>4</sup>

Se conoce que esta enfermedad es muy individualizada y variable (cada paciente presenta diferentes síntomas) lo que dificulta todavía más su hallazgo. Dada la escasa investigación publicada al respecto y el infradiagnóstico demostrado de la misma, el tratamiento y los cuidados hacia estos pacientes se encuentran en constante estudio y resultan desconocidos en multitud de estratos sociales.<sup>4</sup>

Esta situación implicaría un acompañamiento ineficaz por parte del cuerpo enfermero, sin la red de apoyo necesaria en todas las fases de la enfermedad, algo que es mucho más común de lo que debería aceptarse. Todo ello conlleva



un enorme impacto psicosocial para el individuo que ha de sumarse al deterioro orgánico que ya presenta. <sup>4</sup>

Por tanto, la escasa bibliografía existente sobre el tema, la dificultad de su diagnóstico y el enorme impacto en todas las esferas vitales del sujeto con síndrome de Ehlers-Danlos, impulsan la realización de este trabajo, cuyo fin último radica en el conocimiento de los cuidados enfermeros de calidad y basados en la evidencia científica que en este caso han de prestarse.



### 3. OBJETIVOS

#### OBJETIVO GENERAL

1. Realizar un análisis de la literatura científica disponible respecto al Síndrome de Ehlers – Danlos y su manejo por parte del personal de enfermería.

#### OBJETIVOS ESPECÍFICOS

1. Conocer las principales características de la enfermedad así como el impacto generado en la vida del individuo que la sufre.
2. Analizar el abordaje multidisciplinar en el tratamiento y la prevención de las complicaciones en el Síndrome de Ehlers- Danlos.
3. Resaltar la importancia del papel de enfermería en la educación sanitaria del paciente con esta patología para la consecución de una mejor calidad de vida.

## 4. METODOLOGÍA

El proceso de trabajo ha consistido en la elaboración y estructuración de un conjunto de métodos y técnicas para conseguir el desarrollo de este proceso de investigación según las siguientes etapas: definición de los criterios de selección, búsqueda bibliográfica de la literatura científica, selección de los artículos que cumplan con los criterios determinados, revisión de los mismos y por último, análisis y resumen de la información recogida.

### 4.1 ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA

#### DEFINICIÓN DE LOS CRITERIOS DE SELECCIÓN

Se ha llevado a cabo una revisión de la literatura científica a través de una búsqueda bibliográfica retrospectiva consultando diez bases de datos y/o buscadores diferentes: CUIDEN, ENFISPO, CUIDATGE, DOCUMED, MEDLINE, COCHRANE, JOANNA BRIGGS, SCIELO, LILLACS y PUBMED. Dicho proceso tuvo lugar entre enero y febrero del año 2020.

A continuación, una vez identificadas las palabras clave de los artículos primarios, se consultó la Biblioteca Virtual en Salud (BVS) para la obtención los descriptores en Ciencias de la Salud "DeCS", determinándose finalmente las siguientes palabras clave:

- "Ehlers – Danlos Syndrome" o "Síndrome de Ehlers- Danlos"
- "Nursing Care" o "Atención de enfermería"
- "Joint instability" o "Inestabilidad articular"
- "Joint Hypermobility" o "Hiper movilidad articular"

Se ha decidido utilizar la palabra clave "Ehlers – Danlos Syndrome" o las palabras claves "Joint Instability" y "Joint Hypermobility" (debido a que son características principales del síndrome) en combinación con la palabra clave "Nursing Care" con el fin de precisar la búsqueda al objetivo de la investigación.

Se ha empleado en dicha combinación el operador booleano "AND" junto con la aplicación de tres filtros:

- Fecha de publicación 2010-2020
- Idioma Inglés / Castellano
- Posibilidad de obtener texto completo

Una vez habiendo aplicado todos los criterios citados, se obtuvieron un total de 695 resultados que se resumen en la siguiente tabla (**Tabla 1**):

**Tabla 1: Perfil de búsqueda**

	NURSING CARE AND JOINT INSTABILITY	NURSING CARE AND EHLERS-DANLOS SYNDROME	NURSING CARE AND JOINT HYPERMOBILITY	EHLERS-DANLOS SYNDROME AND JOINT INSTABILITY	EHLERS-DANLOS SYNDROME AND JOINT HYPERMOBILITY
<b>MEDLINE</b>	10	3	6	167	278
<b>COCHRANE</b>	0	0	0	6	12
<b>SciELO</b>	1	1	1	2	4
<b>LILACS</b>	0	0	0	4	5
<b>PUBMED</b>	11	2	11	53	138
<b>TOTAL</b>	22	6	18	232	417
					<b>695</b>

Fuente: elaboración propia

Se eliminaron manualmente 63 resultados por duplicidad, 43 por no cumplir con los criterios de inclusión y exclusión determinados (**Tabla 2**) y 9 más por constituir casos clínicos concretos o entrevistas a pacientes sin capacidad para extrapolar los resultados.

**Tabla 2: Criterios de selección**

CRITERIOS DE INCLUSIÓN	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN
- Idioma: Inglés y Castellano	- Temática alejada al ámbito sanitario
- Fecha de publicación comprendida entre los años 2010/2020	- Publicaciones que no aborden la temática de manera específica
- Referencia explícita de los artículos al Síndrome de Ehlers-Danlos y a la Hiper movilidad articular	- Trabajos acerca de casos clínicos o situaciones en concreto.
- Posibilidad de conseguir el artículo a texto completo.	- Imposibilidad de conseguir el original

Fuente: elaboración propia

A continuación, se analizaron los títulos y resúmenes del total, descartando 556 artículos que no hacían referencia a la temática específica, relacionándolos con otros temas de menor relevancia para este trabajo (**Tabla 3**):

**Tabla 3: Temas de exclusión**

TEMAS DE EXCLUSIÓN PARA LA REVISIÓN
Artículos centrados en una temática exclusiva facultativa
Artículos de temática genética explícita

Fuente: elaboración propia

#### 4.2 RESULTADOS

Por lo tanto, se obtuvieron un total de 21 artículos que cumplían con el propósito de la investigación, los cuales pueden consultarse en la **tabla 4**:

**Tabla 4: Artículos consultados.**

AUTOR	AÑO	TÍTULO	TIPO DE ESTUDIO	ÁREA DE ESTUDIO
Malfait F., Wenstrup R. y De Paepe A.	2018	Classic Ehlers- Danlos Syndrome	Artículo de revisión	Abordaje general del síndrome de Ehlers - Danlos
Malfait F.	2017	The 2017 International Classification of the Ehlers - Danlos Syndromes	Artículo de revisión.	Clasificación de la enfermedad
Gonzalez- Adonis F., Bratz J., Sandoval Ramírez M.	2019	Hiper movilidad articular y Síndrome de Ehlers- Danlos: consideraciones desde el cuidado de enfermería	Artículo de revisión.	Cuidado especializado de Enfermería
Syx D., De Wandele I., Rombaut L. Malfait F.	2017	Hypermobility, the Ehlers - Danlos Syndromes and chronic pain	Artículo de revisión	Dolor crónico como síntoma principal de la enfermedad.
Levy H.P.	2018	Hypermobility Ehlers - Danlos Syndrome	Artículo de revisión	Abordaje general del subtipo hiperlaxo.
Tinkle B. et al.	2017	Hypermobility Ehlers - Danlos Syndrome (a.k.a Ehlers -Danlos Syndrome Type III and Ehlers - Danlos Syndrome Hypermobility Type): Clinical Description and Natural History.	Artículo de revisión	Abordaje general de subtipo hiperlaxo

Castori M. et al.	2017	A framework for the Classification of Joint Hypermobility and Related Conditions.	Artículo de revisión	Criterios para la clasificación de la enfermedad. Subtipo Hiperlaxo.
Gazit Y., Jacob G. y Grahame R.	2017	Ehlers - Danlos Syndrome Hypermobility Type: A much neglected Multisystemic Disorder	Artículo de revisión	Enfoque general del subtipo hiperlaxo.
Bravo J.F	2016	Síndrome de Ehlers - Danlos Clásico o Ehlers - Danlos tipo I o II	Artículo de revisión	Enfoque general del Síndrome de Ehlers - Danlos
Kumar B., Lenert P.	2017	Joint Hypermobility Syndrome: Recognizing a Commonly Overlooked Cause of Chronic Pain.	Artículo de revisión	Dolor Crónico como síntoma principal del Subtipo hiper móvil.
Grahame R.	2016	Ehlers - Danlos Syndrome	Estudio descriptivo	Test de elasticidad de la piel
Scheper M.C, De Vries J. E.	2015	Chronic Pain in hypermobility síndrome and Ehlers- Danlos síndrome (hypermobility type): it is a challenge	Artículo de revisión	Dolor crónico como síntoma principal del subtipo hiperlaxo y manejo del mismo.

Engelbert H.H. R. et al.	2017	The evidence based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents and adults diagnosed with joint hypermobility síndrome / hypermobile Ehlers Danlos Syndrome	Artículo de revisión	Impacto de la enfermedad en cuanto a la calidad de vida de niños y adultos.
Chopra P. et al.	2017	Pain management in the Ehlers – Danlos Syndromes	Artículo de revisión	Manejo del dolor crónico.
Clark C.J y Knight I.	2017	A humanisation approach for the management of Joint Hypermobility Syndrome / Ehlers – Danlos Syndrome – Hypermobility Type (JSH/EDS – HT)	Artículo de revisión	Humanización de la enfermedad para conseguir una mejor gestión de la enfermedad
Malfait F, Wenstrup R.J, De Paepe A.	2010	Clinical and genetic aspects of Ehlers – Danlos Syndrome classic type	Artículo de revisión	Enfoque diagnóstico y gestión de los síntomas clínicos.
Castori M.	2012	Ehlers- Danlos Syndrome, Hypermobility Type: An Underdiagnosed Hereditary Connective Tissue Disorder With Mucocutaneous, articular and Systemic Manifestations.	Artículo de revisión	Enfoque general en subtipo hiperlaxitud articular

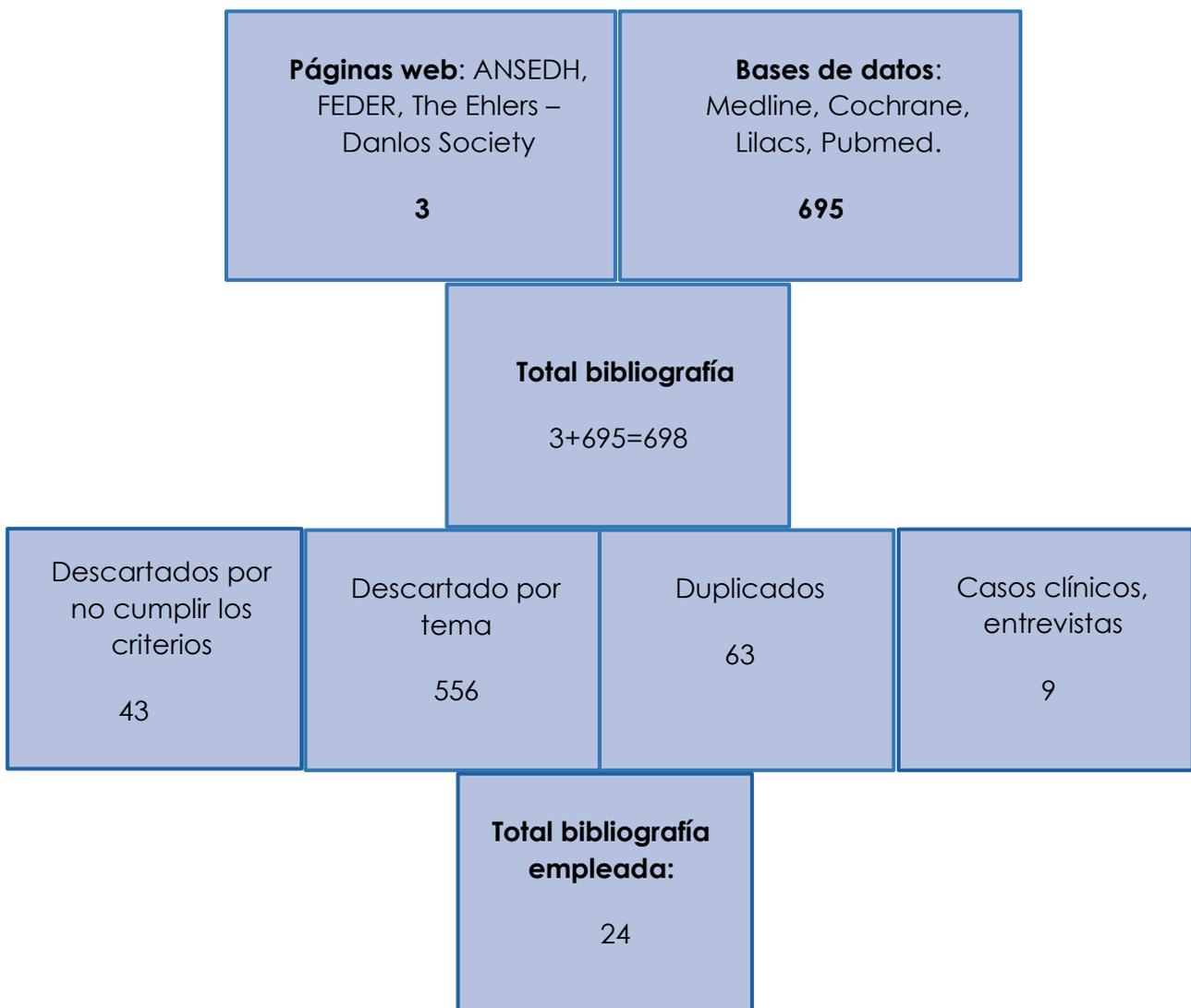
Hakim A., De Wandele I., O'Callaghan C., Pocinki A., Rowe P.	2017	Chronic Fatigue in Ehlers - Danlos Syndrome - Hypermobility Type	Artículo de revisión	Cansancio crónico en el paciente con Ehlers - Danlos Syndrome
Catallin M., Khubchandani R., Cimaz R.	2015	When flexibility is not necessarily a virtue: a review of hypermobility syndromes and chronic or recurrent musculoskeletal pain in children	Artículo de revisión	Hipermovilidad articular y dolor en niños. Manejo de la enfermedad.
Bowen M.J. et al.	2017	Ehlers- Danlos Syndrome, Classical Type.	Artículo de revisión	Enfoque general del Síndrome de Ehlers - Danlos.
Anderson L.K	2015	Nursing Management of Patients with Ehlers - Danlos Syndrome.	Artículo de revisión	Gestión de la enfermedad. Cuidado de enfermería.

Fuente: elaboración propia

A ellos se sumaron la consulta de las siguientes páginas web:

- **ANSEDH:** Asociación Nacional de los Síndromes de Ehlers – Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatías.
- **FEDER:** Federación Española de Enfermedades Raras.
- **The Ehlers- Danlos Society:** comunidad global de pacientes con Ehlers-Danlos.

Todo este proceso queda reflejado gráficamente en el siguiente diagrama de flujo (**diagrama de flujo1**):



Fuente: elaboración propia



## 5. DESARROLLO

Tras la lectura comprensiva y revisión de los documentos elegidos, se hace una observación exhaustiva y comparativa entre todos ellos, generándose varias categorías de análisis:

1. Clasificación del Síndrome de Ehlers- Danlos, principales características y diagnóstico de la enfermedad.
2. Dolor como síntoma principal. Manejo del dolor crónico.
3. Manejo de la enfermedad: medidas primarias y secundarias. Prevención en la mujer embarazada.
4. Cuidados de enfermería: abordaje de la enfermedad.

CLASIFICACIÓN DEL SÍNDROME DE EHLERS- DANLOS, PRINCIPALES CARACTERÍSTICAS Y DIAGNÓSTICO DE LA ENFERMEDAD.

La nueva clasificación de Villefranche Nosology divide la enfermedad en trece subtipos diferentes, cuyo criterio de clasificación son los fenotipos que representan la clínica distintiva de cada uno de ellos, entre los que se encuentran: hipermovilidad articular, hiperextensión de la piel y fragilidad tisular. Esta clínica sirve para diferenciar el EDS del resto de enfermedades que cursan con hipermovilidad articular. Bien es cierto que en el artículo desarrollado por Brad Tinkle et al. se reseña que en dicha categorización deben incluirse el dolor crónico y la fatiga, que no aparecían en la antigua clasificación de 1988, dando visibilidad a estos síntomas de gran envergadura para los pacientes.<sup>3,7</sup>

En concordancia con la clasificación anterior, Fransiska Malfait et al. muestran que para identificar cada subtipo se precisan unos criterios **(tabla 5)**:<sup>3</sup>

**Tabla 5: Criterios mayores y menores**

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Alta especificidad diagnóstica	Menor especificidad
Presentes en la mayoría de afectados	Complemento diagnóstico
Característicos del subtipo	

Fuente: Malfait F et al, 2017 (3).

El subtipo hipermóvil es el más común y el menos severo, su característica principal es la hiper movilidad articular. Los pacientes la pueden presentar de dos formas: localizada o generalizada (**Tabla 6**).<sup>10,11</sup>

**Tabla 6: Tipos de hiper movilidad**

HIPERMOVILIDAD LOCALIZADA	HIPERMOVILIDAD GENERALIZADA
Heredada o adquirida por traumatismo u operación	Trastorno congénito
Variable en función de sexo, etnia y edad. A veces asintomática.	Posibilidad de ser adquirida debido a enfermedades degenerativas del sistema conectivo.

Fuente: Castori M, Tinkle B, Levy H, Grahame R., Malfait F and Hakim A, 2017 (3).

Jaime J. Bravo en "Síndrome de Ehlers- Danlos Clásico o Ehlers- Danlos tipo I – II" expone que el diagnóstico de este síndrome se realizará empleando los criterios mayores y menores, considerándose positivo cuando estén tres de los mayores presentes.<sup>12</sup>

Acorde con esta opinión, el artículo "Hypermobility Ehlers – Danlos Syndrome" afirma que los criterios cuya presencia simultánea se precisa para la diagnosis son: hiper movilidad articular generalizada, evidencia de complicaciones musculoesqueléticas y / o historia familiar y la exclusión de otros diagnósticos.<sup>7</sup>

No obstante, el artículo "Joint Hypermobility Syndrome: Recognizing a Commonly Overlooked Cause of Chronic Pain" considera que el papel de la genética en el subtipo hiper movilidad es polémico y considera que únicamente afecta a un pequeño porcentaje de casos. Así mismo, J.F. Bravo añade la inexistencia de exámenes de laboratorio específicos para este síndrome.<sup>12,13</sup>

Dado que otra característica tipo de esta patología es un aumento significativo de la elasticidad de la piel, R. Grahame desarrolló un test para identificarla, conocido como **Rubber glove skin test (Anexo 3)**.<sup>14</sup>

Por otro lado, para el diagnóstico de la GJH, se utiliza la **escala Beighton**. Esta escala es un método internacional usado con gran frecuencia. Consiste en la suma de un grupo determinado de articulaciones hipermóviles, con una puntuación máxima de 9 sobre 9 como queda reflejado en el artículo "Hipermobile Ehlers- Danlos Syndrome" <sup>6</sup>

Respecto a dicha escala, cabe destacar que la nota de corte para considerar positivo el resultado será variable en función de la edad, como consecuencia de la variabilidad de los síntomas entre los diferentes grupos etarios (**tabla 7**). <sup>5, 6</sup>

**Tabla 7: Puntos de corte en la Escala Beighton.**

PUNTOS DE CORTE	EDADES
6 SOBRE 9	Niños entre el nacimiento y la preadolescencia.
5 SOBRE 9	Adolescentes y adultos hasta 50 años.
4 SOBRE 9	Adultos mayores de 50.

Fuente: Levy HP, 2018 (6)

Si el resultado no permitiese el diagnóstico pero existiesen sospechas firmes, se aconsejaría la realización de un cuestionario de cinco preguntas, conocido como el cuestionario **Hakimy Grahame (Anexo 4)**.

En este caso, se precisarán dos o más respuestas positivas para considerar que la persona padece hipermovilidad articular. Según la ANSEDH (Asociación nacional de los Síndromes de Ehlers - Danlos, Hiperlaxitud y Colangenopatías) dicho cuestionario posee una especificidad del 80-90% y una sensibilidad del 80-85%. <sup>6,7</sup>

La identificación de la enfermedad en la mayoría de las veces es tardía en opinión de los autores de "Chronic pain in hypermobility síndrome and Ehlers-Danlos Syndrome", lo que lleva a los pacientes a padecer la enfermedad años sin un diagnóstico establecido. <sup>15</sup>

#### DOLOR COMO SÍNTOMA PRINCIPAL DE LA ENFERMEDAD. MANEJO DEL DOLOR CRÓNICO.

El dolor es un síntoma que aparece en edades tempranas, durante la infancia o la adolescencia. Suele ser identificado cuando el paciente sufre de otras complicaciones como una fractura. <sup>5</sup>

Al comienzo de la enfermedad, el dolor suele ser localizado y migratorio entre varias articulaciones, pero conforme el individuo crece, con él lo hace la enfermedad y las áreas afectadas por el dolor. Este se expande y surgen diversas artralgiás y mialgiás. Cuando el dolor está tan extendido, los pacientes pierden la capacidad de localizarlo. <sup>5</sup>

En el artículo de Scheper MC y De Vries JE, se hipotetiza con la posibilidad de que la hiperalgesia que sufren estos pacientes sea una adaptación del sistema nervioso para compensar los efectos adversos de la hipermovilidad articular.<sup>15</sup>

Tal y como se ha descrito, el dolor comienza a una edad muy temprana, generando un gran impacto en la infancia de los individuos que la padecen, constituyendo una constante a lo largo de su vida. De ahí, que se haya considerado de gran importancia utilizar el test **Health Related Quality of Life (HRQL)** como método de valoración de dicha trascendencia. <sup>15</sup>

Los niños con GJH asisten menos a clase por el dolor y participan menos en el deporte en comparación con el resto, lo cual afecta a su esfera académica. Tal y como remarcan Raoul H.H. Engelbert et al., la búsqueda de las actividades físicas adaptadas a su situación y la planificación de una educación individualizada de acuerdo a los tiempos marcados por la enfermedad, representan las estrategias más eficaces en estos casos. <sup>15.16</sup>

En pacientes adultos, el manejo del dolor estará centrado en tratar la causa del mismo y minimizarlo. Para su manejo será necesario un abordaje multidisciplinar de acuerdo a lo expuesto en Pain Management in the Ehlers – Danlos Syndrome. Aunque necesario, este abordaje normalmente resulta insuficiente, puesto que la medicación analgésica tradicional no cubre las demandas de la mayoría de los pacientes. <sup>5.17</sup>

## MANEJO DE LA ENFERMEDAD: MEDIDAS PRIMARIAS Y SECUNDARIAS. PREVENCIÓN EN LA MUJER EMBARAZADA

Una adecuada gestión de la enfermedad comienza con la comprensión de que el bienestar es un concepto que trasciende más allá de la mera ausencia de enfermedad. Con el fin de completar esta definición, Carol J. Clark e Isobel Knight señalan a la humanización del problema como medida primordial en la mejora de la gestión de la enfermedad.

Respecto a la prevención primaria en la práctica deportiva, el artículo "Clinical and genetic aspects of Ehlers – Danlos Syndrome, classic type" recomienda evitar deportes y actividades en las que exista riesgo de daño en la piel, sustituyéndolas por una adecuada fisioterapia y deportes como la natación. Como añaden Brad Tinkle et al., el agua reduce el peso del cuerpo y lo protege frente a los impactos del deporte. <sup>9,19</sup>

Así mismo, "Hypermobility Ehlers – Danlos Syndrome" añade que los ejercicios de baja resistencia mejoran el tono muscular y por tanto, la estabilidad articular. <sup>6</sup>

Los deportes destacados por J.F Bravo como beneficiosos y vinculantes a la opinión anterior, son el yoga o el pilates, actividades que deben ser realizadas diariamente con cortos periodos de descanso. Su beneficio no es exclusivamente deportivo, sino que la enseñanza postural, constituye un aprendizaje fundamental en este tipo de pacientes. <sup>12</sup>

Kumar B y Lenert P apoyan la realización de estos deportes bajo control de un especialista y sin la asunción de riesgos evitables que puedan provocar efectos contrarios. <sup>13</sup>

La prevención primaria en niños, según "Classic Ehlers – Danlos Syndrome" consistirá en la utilización de vendas protectoras y almohadillas en espinillas, rodillas y frente. Además se aconseja su uso para evitar la aparición de hematomas. <sup>1</sup>

Por otro lado, Marco Castori nos explica que a día de hoy no existe un programa específico para el manejo de esta enfermedad. Considera medidas preventivas para mejorar la estabilidad, e incluso medidas para mejorar la

calidad del sueño. También apoya el uso de ayudas mecánicas para aquellos pacientes con una movilidad más empobrecida. <sup>20</sup>

A lo anteriormente descrito, considera de mayúscula importancia la aplicación de cambios en el estilo de vida y nutrición.<sup>20</sup>

Los factores anteriormente nombrados se consideran en "Chronic Fatigue in Ehlers - Danlos síndrome - Hypermobile Type" como causas desencadenantes de la fatiga, pudiéndoles sumar otras como un descanso ineficaz nocturno. Siendo así de obligada actuación evitar las causas desencadenantes, mejorando la calidad de vida del paciente. <sup>21</sup>

Como prevención secundaria y respecto al manejo de las heridas "Classic Ehlers - Danlos Syndrome" añade que deberán ser cerradas con puntos profundos y sin tensión. Así mismo, autores como M. Cattalini, R. Khubchandani y R. Cimaz aconsejan el uso de pegamento adhesivo en la cura de heridas como medida para la prevención de cicatrices. <sup>1.22</sup>

Respecto a la mujer con EDS embarazada serán primordiales las medidas de actuación preventivas en el tercer trimestre de embarazo, cuando el riesgo de ruptura de las membranas está incrementado. Así mismo, Jessica M. Bowen et al. destacan la necesidad de un cuidado minucioso de la episiotomía y otras incisiones que se hayan producido y tratado en el post-parto. Se deberá vigilar la posible aparición de incontinencia fecal y/o urinaria debido a la fragilidad de la piel. <sup>1.23</sup>

CUIDADOS DE ENFERMERÍA: MANEJO DE LA ENFERMEDAD.

El papel de enfermería con estos pacientes se basa en la prestación de un cuidado individualizado en colaboración con el resto de disciplinas profesionales, ofreciendo atención en el ámbito biopsicosocial y familiar. Se deberá tener muy en cuenta al cuidador y atender el rol que desempeña diariamente.

Como menciona "Hiper movilidad articular y Síndrome de Ehlers – Danlos" es principal la diferenciación del problema en función de las etapas de la vida del paciente, ayudando así en la elaboración de medidas de prevención e intervención. Los autores del artículo proponen tres etapas **(tabla 8)**.<sup>4</sup>

**Tabla 8: Etapas de la enfermedad**

ETAPA ENFERMEDAD	DECADAS PACIENTES	INTERVENCIÓN ENFERMERA
PRIMERA	Entre la infancia y adolescencia.	Promoción estilo de vida saludable.
SEGUNDA	Segunda y tercera década de vida.	Intervención multidisciplinar para el control de síntomas.
TERCERA	Tercera y cuarta década de vida.	Manejo del dolor crónico.

Fuente: González Adonis F, Bratz J, Sandoval Ramirez M, Guerrero Nacuante C, 2019 (4)

La segunda fase es el comienzo de dolores de espalda, artralgias y las caídas son más frecuentes.

En la última etapa, el dolor crónico se convierte en el epicentro del individuo, presentándose simultáneamente en varias articulaciones.

El profesional de enfermería se centra en las necesidades individualizadas del paciente ofreciendo cuidados especializados mediante la red asistencial, colaborando en la gestión de sus recursos, trabajando en la prevención de

futuras complicaciones y manteniendo un estilo de vida saludable acorde a su condición.

Debido a que es una enfermedad que afecta a todas las etnias, habrá una variable sociocultural y de género importante en relación con el apoyo y comprensión familiar, por lo que será importante que el profesional de enfermería perfeccione la capacidad de escucha activa con cada paciente.<sup>4</sup>

De otra manera, Anderson L.K., menciona que los profesionales sanitarios no se encuentran lo suficientemente familiarizados con la patología y sus cuidados, como consecuencia de la escasez de protocolos al respecto y una investigación científica que no había sido desarrollada hasta los últimos años. De todos modos, la expansión del conocimiento actual, permite ofrecer una educación sanitaria de calidad que favorece también una gestión más eficaz de la propia situación de salud.<sup>24</sup>

Debido a las características clínicas ya mencionadas, enfermería deberá mostrar mucho cuidado con la movilización y cambios posturales de dichos pacientes, prestando una atención especial a la piel y articulaciones. Podrán utilizarse almohadas y barandillas almohadilladas en los pacientes encamados.<sup>24</sup>

En relación con estas actuaciones, Anderson L.K recalca la importancia de la educación enfermera en el domicilio, con el fin prevenir caídas y contribuir en la mejora de la cotidianidad de quienes han de aprender a vivir con EDS. De manera que todas estas intervenciones confluyan en un incremento de la autonomía y la independencia, que por consiguiente, provocará un mayor bienestar biopsicosocial del individuo que lo logra.<sup>24</sup>



## 6. CONCLUSIONES

- Las características principales del síndrome de Ehlers-Danlos son la hipermovilidad articular, la hiperextensión de la piel y la mala cicatrización, aunque a ellas deben añadirse el dolor crónico y la fatiga por su elevada facultad incapacitante. Su conocimiento permite un diagnóstico precoz y por tanto, un manejo temprano de la enfermedad, que así mismo, serán responsables de un menor impacto en la vida del individuo, la cual probablemente se encontrará afectada en todas sus dimensiones.
- El abordaje multidisciplinar en el tratamiento y prevención de complicaciones en el Síndrome de Ehlers – Danlos es vital, como consecuencia de las múltiples áreas que se ven afectadas. Los profesionales de enfermería constituyen la figura de referencia en la educación sanitaria para el abordaje de esta enfermedad y la prevención de sus complicaciones, aunque su labor ha de formar parte de un engranaje necesario, formado por médicos, fisioterapeutas, profesionales de la salud mental o incluso profesores y educadores si la patología tiene lugar a edades tempranas. Todas sus actuaciones se articularán en consonancia con la situación del individuo, sus necesidades y las posibilidades de mejora.
- El papel de enfermería, a través de la educación sanitaria, es clave para la gestión eficaz de la enfermedad y sus complicaciones. Dicha educación sanitaria irá enfocada principalmente al mantenimiento de la integridad de la piel, el cumplimiento de un estilo de vida saludable y la integración de la enfermedad en la vida diaria del paciente con el menor trauma posible. Esta actuación empoderará al paciente frente al control de la enfermedad dotándolo de la información de calidad necesaria para el mismo.
- En definitiva, la interrelación entre el conocimiento de las características, desarrollo y complicaciones producidas por el síndrome y el dominio de las actuaciones sanitarias que desde los diferentes sectores sanitarios han de llevarse a cabo, es fundamental para manejo de este síndrome, aunque no es la única estrategia. Enfermería, desde la enseñanza, debe convertir



al paciente en el protagonista del control de su enfermedad y rehabilitación de sus consecuencias.

## 7. BIBLIOGRAFÍA

1. Malfait F, Wenstrup R, De Paepe A. Classic Ehlers – Danlos Syndrome. [Internet]. 2018 [consulta el 17 de enero 2020]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301422>
2. Ehlers – Danlos Society [Internet]. [consulta el 17 enero 2020]. Disponible en: <https://www.ehlers-danlos.com/>
3. Malfait F et al. The 2017 International Classification of the Ehlers – Danlos Syndromes. American Journal of Medical Genetics Part C [Internet]. 2017 [consulta el 18 de enero de 2020]; 175 (1): 8-26. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1002/ajmg.c.31552>
4. González Adonis F, Bratz J, Sandoval Ramírez M, Guerrero Nacuante C. Hiper movilidad articular y Síndrome de Ehlers – Danlos: consideraciones desde el Cuidado de Enfermería. Iatreia [internet]. 2019 [consulta el 19 enero 2020]; 32 (4): 346 -353. Disponible en: <https://revistas.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/view/335144>
5. Syx D, De Wandele I, Rombaut L, Malfait F. Hypermobility, The Ehlers-Danlos syndromes and chronic pain. 2017 [consulta el 19 enero 2020]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28967365>.
6. Levy HP. Hiper mobile Ehlers – Danlos Syndrome. [Internet]. 2018. [consulta el 19 enero 2020]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301456>
7. Asociación Nacional Síndrome de Ehlers – Danlos, Hiperlaxitud y Colagenopatias (ANSEDH) [Internet]. Murcia; [consulta el 19 enero 2020]. Disponible en: <https://ansedh.org/>
8. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) [Internet]. [consulta el 20 enero 2020]. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php>
9. Tinkle B et al. Hypermobility Ehlers – Danlos Syndrome (a.k.a Ehlers – Danlos Syndrome Type III and Ehlers – Danlos Syndrome Hypermobility Type: Clinical Description and Natural History. American Journal of Medical Genetics Part C [Internet]. 2017 [consulta el 22 enero 2020]; 175 (1): 48-69. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31538>

10. Castori M, Tinkle B, Levy H, Grahame R., Malfait F and Hakim A. A framework for the Classification of Joint Hypermobility and Related Conditions. American Journal of Medical Genetics Part C [Internet]. 2017 [consulta el 2 febrero 2020]; 175 (1): 148-157. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31539>.
11. Gazit Y, Jacob G, Grahame R. Ehlers – Danlos Syndrome Hypermobility type: A much neglected Multisystemic Disorder. RMMJ [Internet]. 2016 [consulta el 3 febrero 2020]; 7 (4). Disponible en: <https://www.rmmj.org.il/issues/31/articles/628>
12. Bravo JF. Síndrome de Ehlers – Danlos Clásico o Ehlers – Danlos tipo I – II. Revista chilena de reumatología [Internet]. 2016 [consulta el 5 de febrero 2020]; 32: 123-130. Disponible en: [http://www.reumatologia-dr-bravo.cl/Sochire/Ehlers-Danlos\\_Clasico2017.pdf](http://www.reumatologia-dr-bravo.cl/Sochire/Ehlers-Danlos_Clasico2017.pdf).
13. Kumar B, Lenert P. Joint Hypermobility Syndrome: Recognizing a Commonly overlooked cause of chronic pain. The American Journal of Medicine [Internet]. 2017 [consulta el 6 febrero 2020]; 130 (6): 640-647. Disponible en: [https://www.amjmed.com/article/S0002-9343\(17\)30220-6/fulltext](https://www.amjmed.com/article/S0002-9343(17)30220-6/fulltext).
14. Grahame R. Ehlers – Danlos Syndrome. South African Medical Journal [internet]. 2016 [consulta el 6 febrero 2020]; 106 (6) Disponible en: <http://www.samj.org.za/index.php/samj/article/view/10991/0>
15. Scheper CM, De Vries JE, Verbunt J, Engelbert R HH. Chronic Pain in hypermobility syndrome and Ehlers – Danlos syndrome (hypermobility type): it is a challenge. Journal of Pain Research [Internet]. 2015 [consulta el 7 febrero 2020]; 8: 591-601. Disponible en: <https://www.dovepress.com/chronic-pain-in-hypermobility-syndrome-and-ehlersndashdanlos-syndrome--peer-reviewed-article-JPR>.
16. Engelbert R HH et al. The evidence – based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents and adults diagnosed with Joint Hypermobility Syndrome / Hypermobility Ehlers – Danlos Syndrome. American Journal of Medical Genetics Part C [Internet]. 2017 [consulta el 9 febrero 2020]; 175: 158-167. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31545>

17. Chopra P et al. Pain Management in the Ehlers – Danlos Syndromes. American Journal of Medical Genetics Part C [Internet]. 2017 [consulta el 11 de febrero 2020]; 175: 212-219. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31554>
18. Clark JC, Knigh I. A humanization approach for the management of Joint Hypermobility Syndrome / Ehlers – Danlos Syndrome – Hypermobility Type (JHS / EDS-HT) International Journal of Qualitive Studies on Health and well- being [Internet]. 2017 [consulta el 15 febrero 2020]; 12(1). Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/17482631.2017.1371993>
19. Malfait F, Wenstrup RJ, De Paepe A. Clinical and genetic aspects of Ehlers – Danlos syndrome classic type. Genetics in medicine [Internet]. 2010 [consulta el 28 febrero 2020]; 12 (10). Disponible en: <https://www.nature.com/articles/gim2010100>
20. Castori M. Ehlers – Danlos Syndrome, hypermobility Type: An underdiagnosed hereditary connective tissue disorder with mucocutaneous, articular and systemic manifestations. 2012 [consulta el 2 marzo 2020]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23227356>
21. Hakim A, De Wandele I, O´Callaghan C, Pocini A, Rowe P. Chronic Fatigue in Ehlers – Danlos Syndrome – Hypermobility Type. American Journal of Medical Genetics Part C [Internet]. 2017 [consulta el 5 marzo 2020]; 175 (1): 175-180. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31542>
22. Catallini M, Khubchandani R, Cimaz R. When flexibility is not necessarily a virtue: a review of hypermobility syndromes and chronic or recurrent musculoskeletal pain in children. 2015 [consulta el 6 marzo 2020]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4596461/>
23. Bowen JM et al. Ehlers – Danlos Syndrome, Classical Type. American Journal of Medical Genetics Part C [Internet]. 2017 [consulta el 10 marzo 2020]; 175 (1):27-39. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/full/10.1002/ajmg.c.31548>



24. Anderson L.K. Nursing Management of Patients with Ehlers – Danlos syndrome. AJN [Internet]. 2015 [consulta el 15 marzo 2020]; 115 (7). Disponible en:  
[https://journals.lww.com/ajnonline/Fulltext/2015/07000/CE\\_Nursing\\_Management\\_of\\_Patients\\_with.25.aspx](https://journals.lww.com/ajnonline/Fulltext/2015/07000/CE_Nursing_Management_of_Patients_with.25.aspx)

## 8. ANEXOS

### ANEXO 1. CLASIFICACIÓN SÍNDROME DE EHLERS – DANLOS

<i>Name of EDS Subtype</i>	<i>IP*</i>	<i>Genetic Basis</i>	<i>Protein Involved</i>
Classical EDS (cEDS)	AD	Major: <i>COL5A1</i> , <i>COL5A2</i>	Type V collagen
		Rare: <i>COL1A1</i> c.934C>T, p.(Arg312Cys)	Type I collagen
Classical-like EDS (clEDS)	AR	<i>TNXB</i>	Tenascin XB
Cardiac-valvular EDS (cvEDS)	AR	<i>COL1A2</i> (biallelic mutations that lead to <i>COL1A2</i> NMD and absence of pro $\alpha$ 2(I) collagen chains)	Type I collagen
Vascular EDS (vEDS)	AD	Major: <i>COL3A1</i>	Type III collagen
		Rare: <i>COL1A1</i> c.934C>T, p.(Arg312Cys) c.1720C>T, p.(Arg574Cys) c.3227C>T, p.(Arg1093Cys)	Type I collagen
Hypermobile EDS (hEDS)	AD	Unknown	Unknown
Arthrochalasia EDS (aEDS)	AD	<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>	Type I collagen
Dermatosparaxis EDS (dEDS)	AR	<i>ADAMTS2</i>	ADAMTS-2
Kyphoscoliotic EDS (kEDS)	AR	<i>PLOD1</i>	LH1
		<i>FKBP14</i>	FKBP22
Brittle cornea syndrome (BCS)	AR	<i>ZNF469</i>	ZNF469
		<i>PRDM5</i>	PRDM5
Spondylodysplastic EDS (spEDS)	AR	<i>B4GALT7</i>	$\beta$ 4GalT7
		<i>B3GALT6</i>	$\beta$ 3GalT6
		<i>SLC39A13</i>	ZIP13
Musculocontractural EDS (mcEDS)	AR	<i>CHST14</i>	D4ST1
		<i>DSE</i>	DSE
Myopathic EDS (mEDS)	AD or AR	<i>COL12A1</i>	Type XII collagen
Periodontal EDS (pEDS)	AD	<i>C1R</i>	C1r

Fuente: Ehlers – Danlos Society

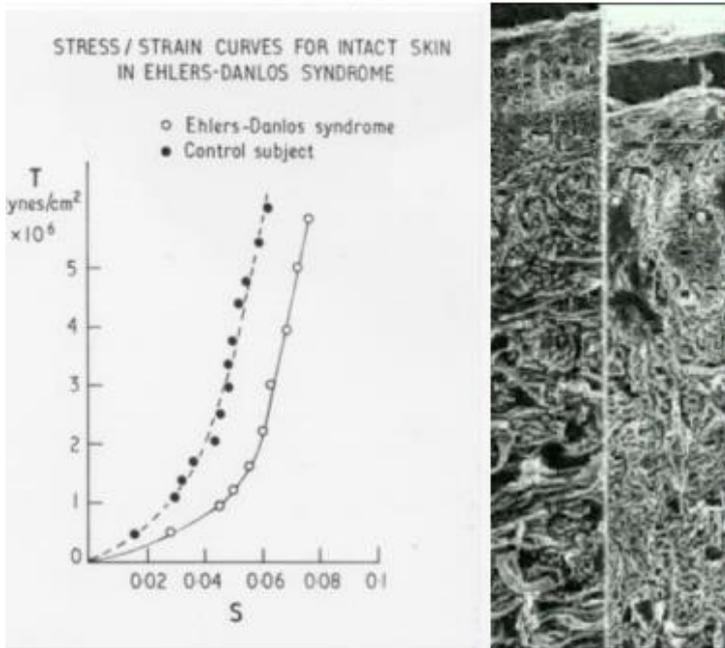
## ANEXO 2. ESCALA DE BEIGHTON

	DERECHA	IZQUIERDA		Total: 9 puntos
				
1-Hiperextensión del codo más de 10º	1	1		
2-Aposición del pulgar al antebrazo	1	1		
3-Extensión pasiva de los dedos del dedo meñique a más de 90 º	1	1		
4-Hiperextensión de rodilla más de 10º	1	1		
5-Tocar con las palmas el suelo		1		

Fuente: ANSEDH

### ANEXO 3. RUBBER GLOVE SKIN TEST

PHYSICAL PROPERTIES OF THE SKIN IN THE  
EHLERS-DANLOS SYNDROME\*  
BY  
R. GRAHAME† AND P. BEIGHTON‡  
*From the Clinical Research Division, Kennedy Institute of Rheumatology, London, W.5, and  
St. Thomas's Hospital, London*



Fuente: Ehlers – Danlos Society



#### ANEXO 4. ESCALA HAKIMY GRAHAME

- ¿Puede o ha podido Ud. en alguna ocasión apoyar totalmente las manos en el suelo sin doblar las rodillas?
- ¿Puede o ha podido alguna vez doblar el dedo pulgar hasta tocarse el antebrazo?
- Cuando era niño ¿divertía a sus amigos retorciendo el cuerpo en formas extrañas o podía abrirse de piernas?
- En su infancia o adolescencia, ¿se dislocó más de una vez el hombro o la rótula?
- ¿Considera que tiene articulaciones dobles (Laxitud)?

Fuente: ANSEDH