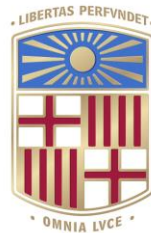


ACTUACIÓN TERAPÉUTICA DEL PODÓLOGO EN EL SÍNDROME EHLERS-DANLOS

*THERAPEUTIC ACTION OF THE PODIATRIST IN
EHLERS-DANLOS SYNDROME*



UNIVERSITAT_{DE}
BARCELONA

Autora: Raquel Fernández Soto

Tutora: Montserrat Marugán de Los Bueis

Curso: Cuarto de Podología

Código de la asignatura: 360416

Trabajo de Final de Grado 2016/17

RESUMEN

El síndrome Ehlers-Danlos forma parte de un grupo hereditario de enfermedades con desorden del tejido conectivo, produciendo hiperextensibilidad de la piel e hipermovilidad articular. Las principales manifestaciones clínicas son el dolor articular, pie equino varo congénito o pie plano laxo y alteraciones en la marcha.

Los objetivos del trabajo son analizar los tratamientos en la hiperlaxitud ligamentosa y ajustar un tratamiento con repercusión en la marcha. Se realizó una búsqueda bibliográfica en las bases de datos de PubMed y Recercador del CRAI de la Universidad de Barcelona, para describir y comparar los diferentes tratamientos. Los tratamientos descritos fueron entrenamientos de fuerza muscular y propioceptivos, manipulaciones correctoras y quirúrgicas, administración de AINE, ácido fólico, vitamina C y soportes plantares.

El análisis de los tratamientos muestra escasos estudios de la marcha y del pie realizados por podólogos. Además, se describen una gran cantidad de terapias, las cuales son parcialmente efectivas para los pacientes afectados con el síndrome.

Para la realización de un tratamiento adecuado con repercusión en la marcha, será necesaria la combinación de un soporte plantar, la utilización de un calzado apropiado y programas fisioterapéuticos.

Palabras claves: Síndrome Ehlers-Danlos, tejido conectivo, dolor musculoesquelético, pie equino varo, tratamientos.

Abreviaturas: Centre de Recursos per a l'Aprenentatge i la Investigació (CRAI), Antiinflamatorios no esteroideos (AINE).

ABSTRACT:

The Ehlers-Danlos syndrome is part of a hereditary group of diseases with connective tissue disorder, producing hyperextensibility of the skin and joint hypermobility. The main clinical manifestations are joint pain, equine varus foot or loose flat foot and alterations in gait.

The objectives of the study are to evaluate the treatments in ligamentous hypermobility and to adjust a treatment with repercussion in gait. The bibliographic search was carried out in PubMed and in databases of University of Barcelona's CRAI to describe and compare the different treatments. The treatments described were muscular and proprioceptive strength training, corrective and surgical manipulations, administration

of NSAIDs, folic acid, vitamin C and plantar orthoses.

The analysis of the treatments shows few studies of gait and foot performed by podiatrists. In addition, many therapies are described, which are partially effective for the patients affected with the syndrome.

A combination of plantar support, the use of appropriate footwear and physiotherapeutic programs will be necessary for adequate treatment with an impact on the gait.

Key words: Ehlers-Danlos syndrome, connective tissue, musculoskeletal pain, equine varus foot, treatments.

Abbreviations: Center for Apprehension and Research Resources (CRAI), Nonsteroidal anti-inflammatory drugs (NSAIDs).

INTRODUCCIÓN

El síndrome Ehlers-Danlos fue descrito por dos dermatólogos en la primera década de 1900. Edvars Ehlers en 1901 publicó las principales manifestaciones de este síndrome y, más tarde, en 1908 Henri-Alexandre Danlos apoyó mediante un estudio de un caso las afirmaciones descritas por Ehlers.¹ Este síndrome forma parte de un grupo hereditario y heterogéneo de enfermedades con desorden del tejido conectivo. Se caracteriza por una síntesis anormal del colágeno produciendo hiperextensibilidad de la piel e hipermovilidad articular, afectando igualmente a ligamentos, vasos sanguíneos y otros órganos. La principal manifestación clínica es el dolor articular producido por luxaciones articulares, hipotonocidad muscular, esguinces, tendinitis, capsulitis, escoliosis, lumbalgias y neuropatías periféricas por atrapamiento. En referencia a la patología podal, existen dos morfotipos: pie plano valgo por laxitud ligamentosa y/o la deformidad congénita de pie equinovaro.^{1,2,3,4}

La incidencia del síndrome es de 1 de cada 5.000 a 20.000 nacimientos y la frecuencia varía dependiendo de la raza, edad y sexo. En la población occidental hay una prevalencia del 10 al 25%, siendo mayor en mujeres y edades tempranas.^{2,4,5,6,7,8} El diagnóstico se basa en criterios clínicos⁹, el cual se establece mediante el criterio de Villefranche^{8,10,11,12,13} y la escala de Beighton^{2,4,6,14,15,16,17,18} (Anexo 1 y 2).

Este síndrome se clasifica en diferentes tipos (Tabla 1). Los considerados más frecuentes son el tipo clásico y el hipermóvil, representado el 90% del total. Ambos son un trastorno musculoesquelético crónico severo que presentan laxitud articular y

complicaciones relacionadas con dolor crónico recurrente en las extremidades.^{9,19,20} En la siguiente tabla se muestra la clasificación actual descrita por Bravo⁶.

	Defecto molecular	Manifestaciones principales
Clásico	Mutación gen COL5A, COL5A2 y alteración colágeno V	Hiperextensibilidad de la piel, cicatrices atróficas ampliadas e hipermovilidad de las articulaciones.
Hipermóvil	Alteración en TNX-B Desconocido	Hipermovilidad articular generalizada y pie equino varo. Piel hiperextensible y aterciopelada.
Vascular	Mutación gen COL3A1	Piel fina, translúcida y equimosis con facilidad. Pie equino varo.
Cifoesciolítico	Mutación gen LOD1	Hipermovilidad articular generalizada, hipotonía y escoliosis congénita. Fragilidad escleral y hábitos marfanoides.
Artroachalasia	Mutación gen COL1A1 y COL1A2	Hipermovilidad articular generalizada, luxación congénita de cadera.
Dermatosparaxis	ADAMTS-2	Piel frágil, laxa, suave y redundante.

Tabla 1. Tipos y manifestaciones principales del síndrome Ehlers-Danlos.^{6,8}

Estos pacientes presentan una disminución de la calidad de vida y un alto nivel de incapacidad. Especialmente el tipo hipermóvil, al ser el más debilitante con respecto a la función musculoesquelética.^{21,22} Sufren dolor crónico ligado a trastornos del sueño²³ y a las frecuentes dislocaciones y traumatismos causados por el rango de movilidad anormal.^{12,18} Además, muchos casos presentan apnea típica e hipopnea agravando la fatiga crónica de estos pacientes.^{24,25}

La mayoría de estos presentan deformidades en hallux valgus y dedos en garra, junto a inflamaciones del tejido blando como la fascitis plantar.^{26,27} En el patrón de la marcha se observa hipotonía muscular y reducción de la propiocepción, provocando una disminución de la velocidad de la marcha y de la longitud del paso. Se observa una extensión de rodilla aumentada y una reducción de la dorsiflexión del tobillo en la fase de carga y de oscilación.^{14,15,16,18,29} La pérdida de propiocepción es causada por la fatiga³⁰ y por la proyección del centro de masa fuera de la base de apoyo.³¹

El diagnóstico diferencial se realiza con diferentes trastornos del tejido conectivo, tales como síndrome de Marfan^{2,4,16,17,27,32}, síndrome de Loeys-Dietz^{2,17}, síndrome de Prader-Willi^{28,33}, osteogénesis imperfecta^{4,16,27}, síndrome de Stickler¹⁷ y cutis laxo.³⁴

Los métodos empleados en la actualidad para mejorar la sintomatología de los trastornos musculoesqueléticos son: programas de rehabilitación adaptados a mejorar la fuerza muscular y la propiocepción, técnicas quirúrgicas, tratamiento ortopodológico y la administración de analgésicos.

El motivo de elaborar esta revisión bibliográfica es conocer de manera más extensa el síndrome y sus tratamientos más actuales, con el propósito de realizar una actuación podológica adecuada delante de estos pacientes.

OBJETIVOS

El propósito de esta búsqueda bibliográfica es analizar los tratamientos más actuales en la hiperlaxitud ligamentosa y concretar el tratamiento adecuado con repercusión en la marcha según la clasificación del síndrome Ehlers-Danlos.

MATERIAL Y MÉTODOS

Fuentes de datos

La búsqueda bibliográfica se ha realizado entre los meses de octubre del 2016 y de febrero del 2017. Las bases de datos empleadas han sido PubMed y Recercador del CRAI de la Universidad de Barcelona, junto con la búsqueda en otras fuentes como Elseiver, Google Académico y *Dipòsit* de la Universidad de Barcelona. Las palabras claves utilizadas en el sondeo fueron *treatment of Ehlers-Danlos*, *foot Ehlers-Danlos*, *Ehlers Danlos syndrome hypermobility*, *Loeys-Dietz syndrome review* y tratamiento Ehlers Danlos. La búsqueda se delimitó a artículos filtrados por texto completo, especialidad de medicina física y rehabilitación, realizado en humanos e idioma inglés y castellano. Se acudió a la consulta privada de la Dra. Anna Ey, especialista en traumatología y localizada en Barcelona, donde tratan a pacientes con pie equino varo congénito.

Selección de estudios

Los criterios de inclusión fueron estudios de pacientes con síndrome Ehlers-Danlos que cursan con trastornos musculoesqueléticos, estudios experimentales y casos clínicos. Los criterios de exclusión utilizados han sido los artículos de revisión bibliográfica que no presentaban tratamiento o que este no se centraba en la afectación del sistema musculoesquelético.

Tras obtener un total de 165 resultados, se realizó un cribado inicial quedando un número de 161 artículos, descartando 4 por estar duplicados. De estos, se excluyeron 106 por no tratar la hipermovilidad y se obtuvieron 55 resultados tras leer el resumen. Posteriormente, se excluyeron 37 por no especificar el tratamiento, por lo que 18 estudios fueron incluidos en el trabajo. Finalmente, se seleccionaron 13 para el análisis final ya que según sus características eran los más adecuados para el estudio.

La selección de estudios está reflejada en la Figura 1.

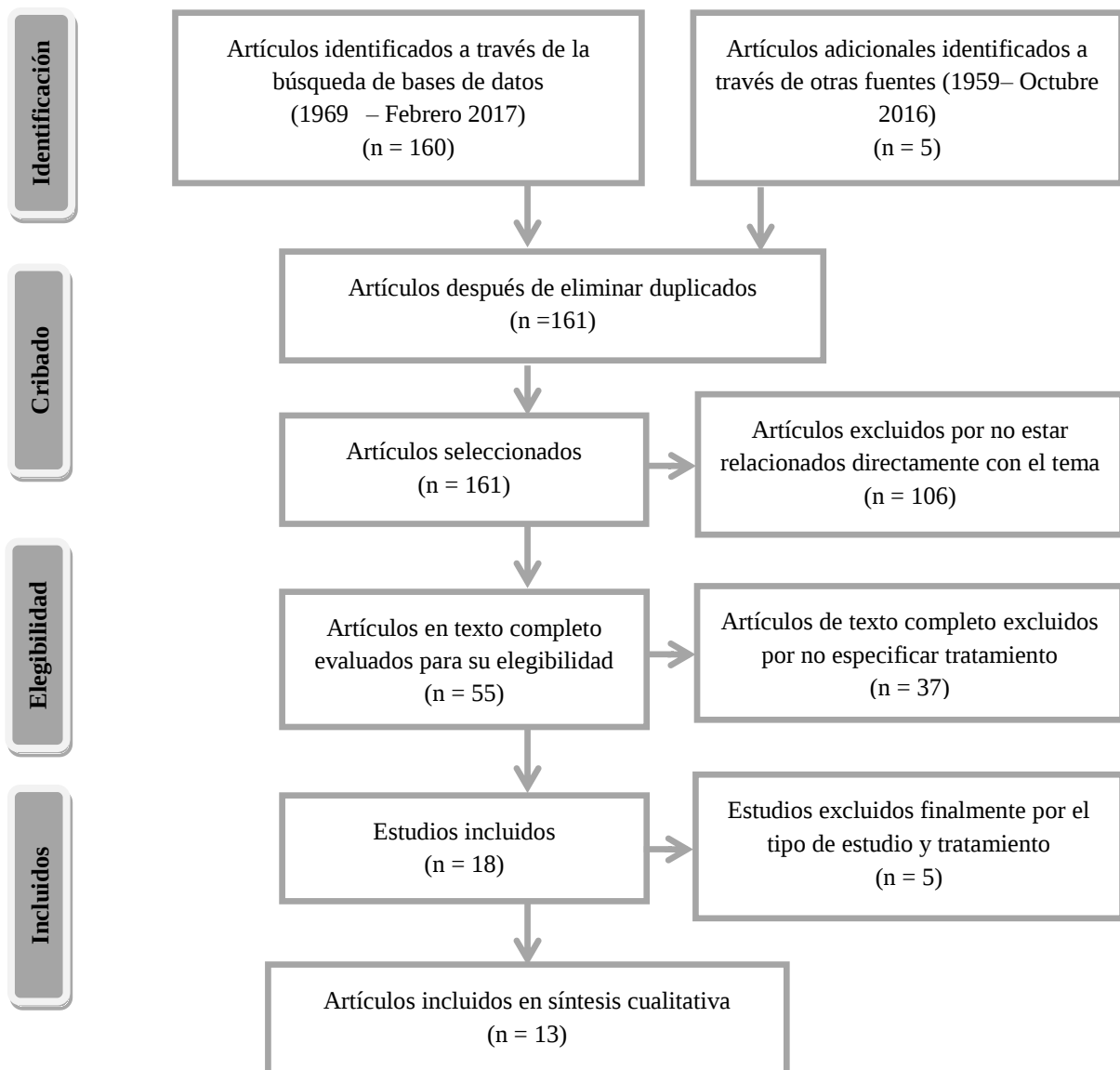


Figura 1. Diagrama de flujo que muestra el proceso de selección de los artículos relevantes para la revisión bibliográfica, siguiendo la metodología Prisma.³⁵

Extracción de datos

Con la intención de analizar los datos, se confeccionaron tablas resumen para la gestión de la información necesaria. La clasificación de la primera tabla consta de: autor, año,

especialidad del autor, tipo de estudio, nivel de evidencia, número de casos, sexo y edad. Para determinar el nivel de evidencia se ha utilizado la metodología SIGN³⁶. En la segunda tabla resumen se muestran los datos más significativos, ordenándola en: autor, tipo de tratamiento, metodología y conclusión.

RESULTADOS

A partir de la búsqueda bibliográfica sobre los tratamientos en el síndrome Ehlers-Danlos, se observa que siete de los trece estudios utilizan una combinación de estrategias terapéuticas. El procedimiento más común es el entrenamiento de la fuerza muscular y la propiocepción,^{4,11,28,29,33,43} le siguen las manipulaciones correctoras y la cirugía,^{3,39,40,42} y, por último, el uso de medicamentos y ortesis.^{4,37,38,39,41,43}

A continuación, se muestra la Tabla 2 comparando el nivel de evidencia de los artículos seleccionados para la síntesis cualitativa. Seguidamente, se observa la Tabla 3 mostrando la información más relevante de estos.

AUTOR	AÑO	ESPECIALIDAD DEL AUTOR	TIPO DE ESTUDIO	NIVEL DE EVIDENCIA ³⁶	Nº DE CASOS	SEXO F/M	EDAD (años)
Dorca³⁷	1991	Podología	Estudio de casos	2+	1	1/0	12
Céspedes³⁸	1991	Podología	Estudio de casos	2+	1	1/0	12
Hamada³	1992	Cirugía ortopédica	Estudio de seguimiento	2+	4	3/1	0 a 10
Cole³⁹	1999	Traumatología y ortopedia	Estudio de casos	2+	2	2/0	34 y 38
Akpinar⁴⁰	2002	Traumatología y cirugía ortopédica	Estudio de casos	2+	5	5/0	11 a 13
Rahim⁴¹	2008	Fisiología	Estudio de casos	2+	2	0/2	12 y 27
Ponseti⁴²	2009	Traumatología ortopédica	Estudio de casos	2+	3	0/3	0 a 1
Rombaut¹¹	2010	Rehabilitación y fisioterapia	Estudio transversal	3	32	32/0	25 a 67
Pont⁴	2010	Medicina física y rehabilitación	Estudio de casos	2+	1	1/0	14
Galli²⁹	2010	Medicina física y rehabilitación	Estudio de casos aleatorios	2++	42	21/21	±40
Galli³³	2011	Rehabilitación ortopédica y análisis postural de la marcha	Estudio experimental	2++	53	35/18	±30
Cimolin²⁸	2011	Rehabilitación ortopédica y análisis postural de la marcha	Estudio experimental	2++	59	36/23	±30
Rombaut⁴³	2011	Medicina física y rehabilitación	Estudio transversal	3	79	71/8	Adultos (no especifica edad)

Tabla 2. Estudios finalmente seleccionados siguiendo los criterios de inclusión.

AUTOR	TIPO DE TRATAMIENTO	METODOLOGÍA	CONCLUSIÓN
Dorca ³⁷	- Soporte plantar propioceptivo.	- Maniobras de Wyne-Davis. - Análisis de la huella plantar y de la marcha.	Existe un cambio en la marcha que pasa de ser consciente a automática.
Céspedes ³⁸	- Soporte plantar. - Ortesiología digital.	- Maniobras de Wyne-Davis. - Análisis de la huella plantar y de la marcha.	La paciente refiere mejoría con el tratamiento ortopodológico.
Hamada ³	- Manipulación y yesos en serie. - Cirugía con liberación subtalar. - Cirugía de triple artrodesis.	- Método Carter y Wilkinson. - Arnés de Pavlik. - Características hereditarias de McKusick.	La manipulación y los yesos en serie no dieron los resultados esperados.
Cole ³⁹	- Implantación de un injerto. - Férula termoplástica y soporte articulado.	- Método Osborne y Cotteril.	La inestabilidad articular fue abolida con el tratamiento.
Akpınar ⁴⁰	- Se realiza cirugía mayor.	- Método de Cobb y RMN. - Disectomía anterior y el test de despertar. - Instrumental de Cotrel-Dubousset.	Se consigue una corrección satisfactoria en los planos frontal y sagital con fusión espinal sólida.
Rahim ⁴¹	- Ácido fólico y vitamina C. - Limitación de actividad física. - Ejercicios de fuerza muscular.	- Examen musculoesquelético y pruebas complementarias: análisis sanguíneos, radiografías, ultrasonografía y ecocardiograma.	Los pacientes deben ser informados sobre el tipo de actividad física recomendada para prevenir el auto trauma.
Ponseti ⁴²	- Manipulaciones correctoras. - Serie de yesos. - Tenotomía percutánea del tendón de Aquiles. - Férulas de Denis Browne o yesos. - Transposición del tendón tibial anterior.	- Método de Scarpa y Adams. - Sutura de Bunnell.	Todos los pacientes llevaban a cabo una vida activa sin dolor y participando en actividades atléticas.
Rombaut ¹¹ 2010	- Manejo del dolor crónico. - Entrenamiento físico propioceptivo. - Terapia ocupacional y psicológica.	- Criterio de Villefranche y Beighton y el indicador musculoesquelético HRQoL. - Escalas de EVA, Likert, LTI e ítem RAND-36. - Tests de SPSS, de Mam-Whitney V, de Fisher y de Cramer V.	El estudio demuestra niveles disminuidos de actividad física y un impacto en el bienestar social y emocional en la vida diaria.

Pont⁴	- AINE y electroterapia. - Ortesis. - Ejercicios musculares. - Natación o yoga.	- Test de Beighton y Rotés Querol.	La paciente no muestra síntomas negativos después de un mes de tratamiento.
Galli²⁹ 2010	- Ejercicios musculares.	- Estimadores paramétricos del modelo auto-regresivo. - T-test.	Es necesario los ejercicios para disminuir la debilidad muscular.
Galli³³ 2011	- Programa de rehabilitación propioceptiva. - Ejercicios isométricos.	- MMSE. - Test de Beighton. - Análisis postural. - Smart analyser. - Mann-Whitney U-test y MANOVA.	Es prioritario cuantificar la inestabilidad y el equilibrio.
Cimolin²⁸	- Ejercicios de fuerza muscular y control durante la marcha centrados en el tobillo.	- Criterio de Beighton y Villefranche. - LEFS. - Protocolo de Davis Marker-set y Bts Elite CLinic. - Test de Kolmogorov-Smirnov y Mann-Whitney.	Es fundamental utilizar parámetros clínicos para medir la marcha y poder prevenir la aparición de estrategias compensatorias.
Rombaut⁴³ 2011	- Administración de analgésicos. - Intervención quirúrgica. - Ejercicios neuromusculares.	- Criterio de Villefranche. - Escala de EVA y SIP. - SPSS.	Es necesario cambiar y optimizar estrategias de tratamiento.

Tabla 3. Resumen de los artículos seleccionados para el estudio.

RMN: Resonancia Magnética Nuclear; EVA: Escala Visual Analógica; LTI: Índice de Lesión en Deporte; SPSS: *Statistical Package for Social Sciences*; AINE: AntiInflamatorios No Esteroideos; MMSE: Mini Examen de Estado Mental; MANOVA: Análisis Multivariado de las Variables; LEFS: Escala Funcional de la Extremidad Inferior; SIP: Perfil de Impacto de la Enfermedad.

En primer lugar, es conveniente puntualizar que los pacientes con este síndrome pueden tener dos morfologías muy distintas de pie. Pueden presentar pie plano por laxitud de las estructuras ligamentosas y articulares o pie equino varo congénito o zambo. Por este motivo, los tratamientos estarán indicados en dependencia de estas dos posibilidades.

En cuanto al tratamiento ortopodológico, Céspedes indicó un soporte plantar y ortesiología, mientras que Dorca un soporte plantar propioceptivo. En el diagnóstico realizaron las maniobras de Wyne-Davis, análisis de la huella y de la marcha. Ambos obtuvieron resultados satisfactorios produciendo una marcha automática y estable, proporcionando así mayor sensación de seguridad y equilibrio.^{37,38}

Hamada describe en su estudio una combinación de terapias basadas en la corrección del pie zambo. Al inicio se realizan manipulaciones y yesos en serie. Si no responde al tratamiento se indica la cirugía de liberación subtalar completa, causando gran deformidad en valgo de esta articulación. Algunos de los casos no manifestaron pie plano y, por tanto, se decidió realizar cirugía de triple artrodesis. La metodología empleada para valorar la hipermovilidad fue el método de Carter y Wilkinson. En algunos casos que presentaban luxación congénita de cadera se trataron con arnés de Pavlik y para el diagnóstico diferencial se utilizó las características hereditarias y bioquímicas de McKusick. Con respecto al objetivo terapéutico de dejar un pie plantígrado, únicamente las cirugías podían conseguir la corrección completa de las deformidades fijas y rígidas.³

Pocos años después, Cole propuso la implantación de un injerto procedente de la cresta ilíaca en la fosa olecraneana y, posteriormente, la colocación de una férula termoplástica. Obtuvo unos resultados muy favorables aboliendo la inestabilidad articular y la ausencia de cambios degenerativos en la articulación después de la cirugía.³⁹

En 2002, Akpınar realizó tratamiento quirúrgico para corregir la escoliosis idiopática en pacientes con este síndrome. En la valoración de la escoliosis utilizó el método de Cobb y una RMN para descartar la posible deformidad intramedular. Los resultados obtenidos en este estudio mostraron que la corrección se conseguía en los planos frontal y sagital mediante la fusión espinal sólida. Aunque cabe destacar un alto riesgo de complicaciones vasculares durante la cirugía.⁴⁰

El fisiólogo Rahim administró ácido fólico y vitamina C para disminuir la aparición de hematomas, provocados por los repetidos traumatismos que sufren estos pacientes en la realización de la actividad física. Además, propuso ejercicios isométricos para aumentar la fuerza muscular y la estabilidad articular. Utilizó un examen clínico musculoesquelético y pruebas complementarias para determinar el diagnóstico.⁴¹

Ponseti introdujo el tratamiento indicado para los niños recién nacidos con pie equino varo congénito. Consiste en manipulaciones de las articulaciones del tarso para la corrección de la aducción e inversión. Tras estas, se colocan yesos y se efectúa una tenotomía percutánea del tendón de Aquiles con el objetivo de corregir el equinismo. Después de dicha intervención se colocan de nuevo yesos durante 15 días y, posteriormente, férulas de Denis Browne. Si a los 6 años no se obtiene un pie plantígrado, se realiza una transposición del tendón tibial anterior a la cuña lateral o a cuboides para favorecer la eversión. Finalmente, se inmoviliza durante 4 semanas con yesos. Todos los pacientes que se sometieron a este tratamiento mejoraron su calidad de vida al no presentar dolor. Es necesario recalcar que Ponseti sugiere que la transposición es útil en casos de pie zambos severos y recidivantes.⁴²

En el año 2010 y 2011, Rombaut publicó dos estudios a través de cuestionarios utilizando escalas y test valorando el tipo de dolor, el impacto social y la calidad de vida de estos pacientes. Los tratamientos que propuso son varios: manejo del dolor crónico con la ayuda de terapias ocupacionales y psicológicas, administración de analgésicos e intervenciones quirúrgicas, ejercicios neuromusculares y propioceptivos. Los resultados de las encuestas demostraron que existe un impacto importante en el bienestar social y emocional de los pacientes afectados junto a una disminución de la actividad física. Afirmó la necesidad de cambiar las estrategias de tratamiento para los pacientes que no refieren mejoría.^{11,43}

Durante el 2010, Pont propuso diferentes terapias para acabar con los síntomas de una paciente con hiperlaxitud ligamentosa. Dichas terapias son: administración de AINE y relajantes musculares, electroterapia y soporte plantar, ejercicios musculares y propioceptivos, la realización de natación y yoga. Al cabo de un mes, la única paciente que había tratado, se mostraba asintomática.⁴

En el mismo año, Galli planteó ejercicios que mejoraran el sistema propioceptivo y reforzaran los grupos musculares que actúan en la estabilidad podal. Para el análisis

postural utilizó estimadores paramétricos basados en el modelo autorregresivo y los resultados se compararon entre el grupo control y el de pacientes con el síndrome, utilizando el T-test valorando el comportamiento postural. Concluyó que era necesario realizar ejercicios para disminuir la debilidad muscular, prevenir las caídas y las estrategias compensatorias.²⁹ Un año después, Galli presentó un programa incorporando nuevas técnicas de rehabilitación propioceptiva, ejercicios isométricos y de acondicionamiento cardiorrespiratorio. El examen clínico lo realizó en un laboratorio de análisis de movimiento con una plataforma postural y un sistema de video. Para la recogida y valoración de los datos utilizó diferentes programas informáticos y test descritos en la Tabla 3. En cuanto a los resultados, afirmó que es prioritario la cuantificación de la inestabilidad y el equilibrio para desarrollar mejores opciones de tratamiento.³³

Finalmente, Cimolin expuso ejercicios de fuerza muscular centrados en el tobillo para el control de la marcha. En la realización experimental utilizó la escala funcional de la extremidad inferior, juntamente con marcadores para la plataforma de presiones y el sistema de video. En la recogida y valoración de datos utilizó diferentes programas informáticos y los test descritos en la Tabla 3. Los resultados del estudio demostraron la importancia de utilizar parámetros clínicos para la medición de la marcha y la prevención de la aparición de estrategias compensatorias.²⁸

DISCUSIÓN

Los tratamientos utilizados para esta patología son muy variados, ya que este síndrome es complejo y tiene afectaciones en diferentes sistemas. Este trabajo se ha centrado en analizar exclusivamente los problemas musculoesqueléticos derivados del síndrome Ehlers-Danlos.

El tratamiento para el pie equino varo congénito que propuso Hamada³ fueron manipulaciones correctoras y yesos en serie. Al no obtener resultados significativos, decidió efectuar cirugías artrodesantes con el objetivo de obtener un pie plano valgo y plantígrado. Los resultados de los tratamientos empleados en estos pacientes fueron analizados mediante el estudio de seguimiento, los cuales no mejoraron su calidad de vida.

Ponseti,⁴² especialista en el tratamiento del pie equino varo congénito, también utilizó manipulaciones correctoras y yesos como Hamada.³ En cambio, se decantó por intervenciones quirúrgicas menos traumáticas como la tenotomía percutánea del tendón de Aquiles y la transposición del tibial anterior. De esta manera se produce una mejora en la calidad de vida de los pacientes al no presentar dolor. Ambos mantienen limitaciones en cuanto a la función biomecánica de la extremidad después de la intervención, no presentan grupo control y el número de muestra es muy reducido.

Otros autores como Cole³⁹ y Akpınar⁴⁰ realizaron tratamiento quirúrgico en pacientes con escoliosis idiopática grave e inestabilidad en la articulación glenohumeral. Cabe destacar, que la corrección en cuanto al grado de movimiento y fusión no fue completa en ninguno de los dos tratamientos. En ambos estudios existe ausencia de grupo control y escaso número de muestra. Dicho lo anterior, los resultados no son significativos, por lo que se necesitan más estudios con mayor evidencia científica.

Autores como Perucho⁴, Rahim⁴¹, Malfait² y Bravo⁶ hablan de un tratamiento más conservador que los mencionados anteriormente. Todos ellos administran vitamina C, magnesio, ácido fólico y AINE. Para la prevención de las posibles complicaciones a nivel musculoesquelético, Perucho y Bravo recomiendan actividades físicas como yoga o natación.^{4,6} Por el contrario, Malfait y Rahim aconsejan una limitación de la actividad física.^{2,41} Estos estudios no demuestran la eficacia de las terapias planteadas al realizar estudios bibliográficos^{2,6} y análisis de casos clínicos^{4,41} con muestras muy reducidas. Por lo que los resultados no se pueden extrapolar a la población afectada con este síndrome.

Durante el año 2010 y 2011, Rombaut publicó dos estudios analizando la actividad física, el impacto social y la eficacia de las terapias en estos pacientes. Los resultados obtenidos fueron muy diversos, demostrando que ninguna terapia era significativamente efectiva. De esta manera, se manifiesta la necesidad de modificar las estrategias de tratamiento para este síndrome. Acerca de la metodología de estos estudios, ambos se realizaron mediante cuestionarios y diferentes escalas. Es por esto, que carecen de evidencia científica y es necesaria la realización más estudios comparando la eficacia de dichos tratamientos.^{11,43}

En 2013 Shceper²⁰, Cimolin²⁸ y Galli^{29,33} explican diferentes terapias rehabilitadoras. Todos ellos presentan modelos de ejercicios isométricos para el control durante la marcha. Explican la importancia de determinar la estrategia terapéutica adecuada mediante la cuantificación de los parámetros clínicos de la inestabilidad y del equilibrio de estos pacientes durante la marcha. Tanto Cimolin como Galli se basan en el análisis postural para aconsejar dichas terapias, pero no verifican las mejoras producidas por los tratamientos.^{28,29,33}

La utilización de un soporte plantar propioceptivo y una ortesis interdigital fue propuesta en dos estudios de caso clínico. Dorca³⁷ y Céspedes³⁸ analizan la marcha antes y después del tratamiento ortopodológico de la misma paciente. A pesar del buen resultado del tratamiento, ambos estudios presentan limitaciones. En la exploración únicamente utilizaron las maniobras para la hiperlaxitud ligamentosa y el análisis de la huella plantar. En cuanto al tratamiento, no especifican los materiales que emplean ni el modo de realizarlo. El resultado positivo del tratamiento ortopodológico no demuestra eficacia científica en basarse tan sólo en un caso.

Durante la búsqueda bibliográfica se observa escasos artículos referentes a la marcha y al pie de los pacientes con síndrome Ehlers-Danlos. La mayoría de los estudios seleccionados para el análisis manifiestan una falta de grupo control y un número de muestras reducido. Por estos motivos, hay una disminución de los niveles de evidencia y de rigor científico. Debido a esto, es necesaria más investigación de las complicaciones musculoesqueléticas, en la eficacia de los diferentes tratamientos propuestos, en el análisis de la marcha y en el efecto terapéutico del soporte plantar en pacientes con síndrome Ehler-Danlos.

CONCLUSIÓN

- Los tratamientos más actuales descritos para la hiperlaxitud ligamentosa y los trastornos musculoesqueléticos presentes en el síndrome Ehlers-Danlos son: los entrenamientos rehabilitadores de la fuerza muscular y propioceptiva, actividades físicas como natación y yoga, manipulaciones correctoras con yesos y botas en serie junto a intervenciones quirúrgicas en la presentación de pie equino varo congénito, administración de fármacos como ácido fólico, vitamina C, AINE y soportes plantares según la necesidad de cada caso.

- A cerca del tratamiento adecuado con repercusión en la marcha dependerá del tipo de pie y patrón de esta. Será conveniente una exploración exhaustiva del aparato locomotor y un análisis de la marcha. Posteriormente, se combinarán diferentes terapias en dependencia de las necesidades del paciente. Según la clasificación del síndrome, la mayoría de los tipos manifiestan complicaciones musculoesqueléticas. Las cuales pueden ser tratadas mediante el uso de soportes plantares y la utilización de un calzado apropiado proporcionando sujeción y estabilidad. Será fundamental la actuación por parte del fisioterapeuta para la realización de un programa de rehabilitación personalizado para cada caso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Parapia LA, Jackson C. Ehlers-Danlos syndrome. A historical review. Br J Haematol. 2008;141(1):32–5.
2. Malfait F, Wenstrup RJ, De Paepe A. Clinical and genetic aspects of Ehlers-Danlos syndrome, classic type. Genet Med. 2010;12(10):597–605.
3. Hamada S, Hiroshima K, Oshita S, Ono K. Ehlers-danlos syndrome with soft-tissue contractures. 1992;74(6):902–5.
4. Perucho Pont C, Pérez Mesquida ME, Guirao Cano LI, Pleguezuelos Cobo E. Síndrome de hiperlaxitud articular. A propósito de un caso. Rehabilitacion. 2010;44(2):180–2.
5. Sheehan FT, Derasari A, Brindle TJ, Alter KE. Understanding patellofemoral pain with maltracking in the presence of joint laxity: Complete 3D in vivo patellofemoral and tibiofemoral kinematics. J Orthop Res. 2009;27(5):561–70.
6. Bravo JF. Síndrome de Ehlers-Danlos con especial énfasis en el síndrome de hiperlaxitud articular. Rev Med Chil. 2009;137(11):1488–97.
7. Eller Vainicher C, Bassotti A, Imeraj A, Cairoli E, Ulivieri FM, Cortini F, et al. Bone involvement in adult patients affected with Ehlers-Danlos syndrome. Osteoporos Int. 2016;27(8):2525–31.
8. Voermans NC, Castori M. Neurological manifestations of Ehlers-Danlos syndrome: A review. Iran J Neurol. 2014;13(4):190–208.
9. Celletti C, Castori M, La Torre G, Camerota F. Evaluation of kinesiophobia and its correlations with pain and fatigue in joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. Biomed Res Int. 2013;1-7.

10. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-danlos syndromes: Revised nosology, Villefranche, 1997. *Am J Med Genet.* 1998;77(1):31–7.
11. Rombaut L, Malfait F, Cools A, De Paepe A, Calders P. Musculoskeletal complaints, physical activity and health-related quality of life among patients with the Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. *Disabil Rehabil.* 2010;32(16):1339–45.
12. Scheper M, Rombaut L, de Vries J, De Wandele I, van der Esch M, Visser B, et al. The association between muscle strength and activity limitations in patients with the hypermobility type of Ehlers–Danlos syndrome: the impact of proprioception. *Disabil Rehabil.* 2017; 39 (4):1–7.
13. Germain DP. Ehlers-Danlos syndrome type IV. *Orphanet J Rare Dis.* 2007; 2:32.
14. Pacey V, Adams RD, Tofts L, Munns CF, Nicholson LL. Proprioceptive acuity into knee hypermobile range in children with joint hypermobility syndrome. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2014; 12:40.
15. Celletti C, Galli M, Cimolin V, Castori M, Tenore N, Albertini G, et al. Use of the Gait Profile Score for the evaluation of patients with joint hypermobility syndrome/Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. *Res Dev Disabil.* 2013;34(11):4280–5.
16. Terry RH, Palmer ST, Rimes KA, Clark CJ, Simmonds J V, Horwood JP. Living with joint hypermobility syndrome: patient experiences of diagnosis, referral and self-care. *Fam Pract.* 2015;32(3):354–8.
17. Cattalini 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. *Pediatr Rheumatol Online J.* 2015;13(1):40.
18. Scheper MC, Engelbert RHH, Rameckers EAA, Verbunt J, Remvig L, Juul-Kristensen B. Children with generalised joint hypermobility and musculoskeletal complaints: State of the art on diagnostics, clinical characteristics, and treatment. *Biomed Res Int.* 2013:1-13.
19. Rombaut L, Malfait F, De Paepe A, Rimbaut S, Verbruggen G, De Wandele I, et al. Impairment and impact of pain in female patients with Ehlers-Danlos syndrome: A comparative study with fibromyalgia and rheumatoid arthritis. *Arthritis Rheum.* 2011;63(7):1979–87.

20. Proske S, Hartschuh W, Enk A, Hausser I. Ehlers-Danlos syndrome 20 years experience with diagnosis and classification at the university skin clinic of Heidelberg. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2006;4(4):308–18.
21. Jiménez R, Miñano Pérez JA, Bercial Arias J, González Gutiérrez MA, Morant Gimeno F, Seminario Noguera I, et al. Ehlers-Danlos tipo IV con complicaciones vasculares precoces. Descripción de un caso y revisión bibliográfica. *Angiologia.* 2004;56(5):521–7.
22. Voermans NC, Knoop H. Both pain and fatigue are important possible determinants of disability in patients with the Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type. *Disabil Rehabil.* 2011;33(8):706–7.
23. Voermans NC, Knoop H, Bleijenberg G, Van Engelen BG. Pain in Ehlers-Danlos Syndrome is common, severe, and associated with functional impairment. *J Pain Symptom Manage.* 2010;40(3):370–8.
24. Voermans NC, Knoop H, van de Kamp N, Hamel BC, Bleijenberg G, van Engelen BG. Fatigue is a frequent and clinically relevant problem in Ehlers-Danlos Syndrome. *Semin Arthritis Rheum.* 2010;40(3):267–74.
25. Guilleminault C, Primeau M, Chiu HY, Yuen KM, Leger D, Metlaine A. Sleep-disordered breathing in Ehlers-Danlos syndrome: A genetic model of OSA. *Chest.* 2013;144(5):1503–11.
26. Pau M, Galli M, Celletti C, Morico G, Leban B, Albertini G, et al. Plantar pressure patterns in women affected by Ehlers-Danlos syndrome while standing and walking. *Res Dev Disabil.* 2013;34(11):3720–6.
27. Grahame R. Joint hypermobility and genetic collagen disorders: are they related? *Arch Dis Child.* 1999;80(2):188–91.
28. Cimolin V, Galli M, Vismara L, Grugni G, Camerota F, Celletti C, et al. Gait pattern in two rare genetic conditions characterized by muscular hypotonia: Ehlers-Danlos and Prader-Willi syndrome. *Res Dev Disabil.* 2011;32(5):1722–8.
29. Galli M, Rigoldi C, Celletti C, Mainardi L, Tenore N, Albertini G, et al. Postural analysis in time and frequency domains in patients with Ehlers-Danlos syndrome. *Res Dev Disabil.* 2011;32(1):322–5.
30. Celletti C, Galli M, Cimolin V, Castori M, Albertini G, Camerota F. Relationship between fatigue and gait abnormality in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility type. *Res Dev Disabil.* 2012;33(6):1914–8.

31. Rombaut L, Malfait F, De Wandele I, Thijs Y, Palmans T, De Paepe A, et al. Balance, gait, falls, and fear of falling in women with the hypermobility type of ehlers-danlos syndrome. *Arthritis Care Res.* 2011;63(10):1432–9.
32. A Kirk BJ, Ansell BM, L Bywaters EG. The hypermobility syndrome, musculoskeletal complaints associated with generalized joint hypermobility. *Ann Rheum Dis.* 1967;26 :419–25.
33. Galli M, Cimolin V, Vismara L, Grugni G, Camerota F, Celletti C, et al. The effects of muscle hypotonia and weakness on balance: A study on Prader-Willi and Ehlers-Danlos syndrome patients. *Res Dev Disabil.* 2011;32(3):1117–21.
34. M. de Cárdenas y A. Oslo. Síndrome de Ehlers-Danlos. *Rev Clin Esp.* 1959; 74 (2): 112-6.
35. Moher D, Liberati A, Tetzlaff J, Altman DG, The PRISMA Group. Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses: The PRISMA Statement. *PLoS Med.* 2009; 6(6): e1000097.
36. Manterola CD, Zavando DM, Mincir G. Cómo interpretar los Niveles de Evidencia en los diferentes escenarios clínicos. *Rev Chil Cir.* 2009;61(6):582–95.
37. Dorca A, Céspedes T, Carrera A, Cuevas R, Prats B. Acción propioceptiva de los tratamientos ortopodológicos. *Rev Esp Pod.* 1991; 2 (4): 181-184.
38. Céspedes T, Dorca A, Cuevas R, Sacristan S. Tratamiento ortopodológico del caso clínico de Ehlers-Danlos. *Rev Esp Pod.* 1991; 2 (4): 177-180.
39. Cole S, Hill G, Abela M, y Carr J. Recurrent instability of the elbow in the Ehlers-Danlos syndrome. A report of three cases and a new technique of surgical stabilisation. *J Bone Joint Surg Am.* 2000; 82(5): 702–704.
40. Akpinar S, Talu U, Hamzaoglu A,y Dikici F. Surgical management of the spinal deformity in Ehlers-Danlos syndrome type VI. *Eur Spine J.* 2003; 12(2), 135–40.
41. Hingorjo, M. R. Case Report Ehlers-Danlos Syndrome - Clinical presentation. *J Pak Med Assoc.* 2008; 58(5): 279–281.
42. Ponseti I, Campos J. Observations on pathogenesis and treatment of congenital clubfoot. *Clin Orthop Relat Res.* 2009; 467:1124–1132.
43. Rombaut L, Malfait F, De Wandele I, Cools A, Thijs Y, De Paepe, A. et al. Medication, surgery, and physiotherapy among patients with the hypermobility type of ehlers-danlos syndrome. *Arch Phys Rehabil.* 2011; 92(7): 1106–1112.

AGRADECIMIENTOS

El presente trabajo de final de grado ha sido elaborado con la supervisión de la profesora Montserrat Marugán de los Bueis, a la cual agradezco la ayuda y el apoyo para poder realizarlo. Además, me gustaría agradecer a la profesora Laura Pérez Palma por guiarme en la selección del tema del trabajo.

Dar las gracias también a la podóloga Marta Vinyals y a la traumatóloga Anna Ey por permitirme visitar su consulta y poder aprender de ellas.

A mis compañeras y amigas de la universidad por todos los consejos y momentos compartidos. Y a mi familia por el apoyo incondicional.

ANEXOS

Anexo 1. Criterios de Villefranche para los seis tipos del síndrome de Ehlers-Danlos.⁸

Variante Común	Herencia	Gen causante	Criterios principales	Criterios secundarios
Clásico	AD	COL5A1, COL5A2	• Hiperextensibilidad de la piel • Cicatrices atróficas ampliadas • Hiper movilidad de las articulaciones	• Piel suave y aterciopelada • Pseudotumor de los moluscos • Esferoides subcutáneos • Complicaciones de la hiper movilidad articular • Hipotonía muscular, retraso motor • Fáciles hematomas • Manifestaciones de extensibilidad y fragilidad tisular • Complicaciones quirúrgicas • Historial familiar positivo
Hipermóvil	AD	Desconocido	• Piel hiperextensible, suave y aterciopelada • Hiper movilidad articular generalizada • Constitución delgada	• Alteraciones articulares recurrentes • Dolor crónico de las articulaciones • Historial familia positivo
Vascular	AD	COL3A1	• Piel fina y translúcida • Fragilidad o ruptura arterial/intestinal/uterina • Hematomas extensos • Apariencia facial característica	• Acrogeria • Hiper movilidad de las pequeñas articulaciones • Ruptura del tendón de Aquiles y tríceps sural • Pie equino varo congénito • Venas varicosas de inicio precoz • Fístula del seno arteriovenoso, carotídeo-cavernoso • Neumotórax • Recesiones gingivales • Antecedentes familiares positivos
Cifoescoli-	AR	PLOD1	• Hiper movilidad articular generalizada	• Fragilidad del tejido y cicatrices atróficas • Hábitos marfanoides

ótico			• Hipotonía congénita • Escoliosis congénita • Fragilidad escleral • Ruptura del globo ocular	• Microcornea • Osteopenia/porosis • Antecedentes familiares positivos
Artroacha-lasia	AD	COL1A1, COL1A2	• Hiper movilidad articular generalizada con subluxaciones recurrentes. • Dislocación bilateral de cadera congénita	• Hiperextensibilidad de la piel • Fragilidad del tejido y cicatrices atróficas • Cifoescoliosis • Osteopenia/osteoporosis
Dermatos-paraxis	AR	ADAMTS 2	• Grave fragilidad de la piel • Piel flácida y redundante	• Textura de la piel suave y pastosa • Facilidad de hacer hematomas • Rotura prematura de las membranas fetales • Grandes hernias (umbilical e inguinal)

Tabla 4. Criterios de Villefranche.⁸

AD: Autosómico Dominante; AR: Autosómico Recesivo.

Anexo 2. Maniobras exploratorias según la escala de Beighton para la hiperlaxitud ligamentosa.^{4,17}

MANIOBRAS EXPLORATORIAS
Dorsiflexión pasiva del quinto dedo > 90° (un punto por cada lado)
Aposición pasiva del pulgar hasta contactar con la cara flexora del antebrazo (un punto por cada lado)
Hiperextensión activa del codo > 10° (un punto por cada lado)
Hiperextensión pasiva de la rodilla > 10° (un punto por cada lado)
Flexión de la columna lumbar, con las rodillas extendidas hasta tocar con las palmas el suelo. (un punto)

Tabla 5. Escala de Beighton.^{4,17}

En adultos es positivo si es igual o superior a 5. En niños es positivo si es igual o superior a 6.