

El síndrome de Ehlers-Danlos Tipo Hiper móvil durante el embarazo, el parto y más allá

Sally Pezaro, Gemma Pearce, Emma Reinhold

British Journal of Midwifery, volumen 6, número 4 4

Fuente: <https://doi.org/10.12968/bjom.2018.26.4.217>

Publicado en línea: 2 de abril de 2018

Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) son un grupo de enfermedades infradiagnosticadas con implicaciones y riesgos asociados con la maternidad. Las personas con SED sugieren que los profesionales de la salud carecen de conocimientos en este ámbito y, en consecuencia, describen las demoras en el acceso a los servicios de salud adecuados. Este artículo se basa en la evidencia internacional existente disponible para presentar una serie de consideraciones basadas en la evidencia sobre cómo atender a mujeres en edad fértil con síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil (SEDh) durante el período prenatal, el parto y el período postnatal. También se ofrecen una serie de puntos a considerar sobre cómo atender al recién nacido. El manejo del SEDh en mujeres en edad fértil y en bebés puede ser complejo. Los hallazgos apuntan hacia la necesidad de practicar un enfoque multidisciplinario para formular planes de atención individualizados con la colaboración de las mujeres afectadas. Al comprender la evidencia existente sobre este tema, las comadronas estarán en mejores condiciones para practicar una atención basada en la evidencia y centrada en la mujer.

Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) son un grupo de trastornos hereditarios multisistémicos que afectan el tejido conectivo (Malfait et al, 2017). Los diversos subtipos de SED pueden compartir síntomas tales como hiper movilidad articular y piel hiper extensible y / o frágil (Bloom et al, 2017), aunque muchos subtipos de SED también incluyen características clínicas relacionadas con el dolor, la fatiga extrema, el intestino irritable, la alteración del sueño, la depresión, la ansiedad y otros aspectos cardiovasculares, gastrointestinales, ortopédicos, oromandibulares, neurológicos, alérgicos / inmunológicos y psicológicos de la salud (Tinkle et al, 2017). Históricamente, la prevalencia del SED se estimó en 1 entre 5000 para todos los subtipos (Beighton et al, 1998), aunque otros trabajos sugieren una prevalencia de 0.75-2% (Hakim y Sahota, 2006). No se ha realizado ningún estudio de prevalencia de alta calidad desde que el SED fue objeto de una reclasificación importante en 2017 (Tinkle et al, 2017).

A pesar de estas tasas de prevalencia estimadas, se considera que el SED sigue estando ampliamente infradiagnosticado (Castori, 2012; Gazit et al, 2016). Esto es preocupante para las personas que reciben cuidados vinculados a la maternidad, ya que también está asociado con una serie de complicaciones relacionadas con el embarazo y el parto. Tales complicaciones pueden incluir parto precipitado, rotura prematura de membranas, escoliosis (problemas con la anestesia), útero atónico, hemorragia, desgarros vaginales y / o perineales durante el nacimiento, dehiscencia de heridas y fragilidad de los tejidos (Lawrence, 2005; Castori et al, 2012). Todo esto presenta una oportunidad única para que las comadronas y otros miembros del equipo multidisciplinario comprendan mejor el SED, así como que contribuyan a aumentar la conciencia sobre su existencia y sus implicaciones

y puedan atender de manera más afectiva a mujeres embarazadas que no han sido diagnosticadas, y de las que se sospecha que pueden tener SED.

Las personas diagnosticadas con SED perciben una falta de conocimiento de la enfermedad entre los profesionales de la salud y describen las demoras en el acceso a los servicios de salud apropiados (Terry et al, 2015). Si el SED sigue siendo poco conocido por el equipo multidisciplinario, esto puede comprometer significativamente la atención a la maternidad (Ross y Grahame, 2011). Por esta razón, este documento se basa en una amplia literatura y en una serie de revisiones [reviews] contemporáneas clave para proponer una serie de consideraciones basadas en la evidencia sobre cómo atender tanto a la madre como al recién nacido durante los períodos prenatal, intraparto y postnatal. Sin embargo, este campo de investigación está solo empezando a construir una base de evidencia y hace falta mucha más investigación en esta área.

"El bienestar mental de aquellas personas con alguno de los subtipos de EDS también puede deteriorarse aún más cuando se dan fatiga y dolor exacerbados. Por esta razón, las comadronas deberían derivar pronto a los pacientes a los servicios locales adecuados."

El Consorcio Internacional del SED reconoce 13 subtipos de SED. Aunque que el SED vascular, poco común, tiene los riesgos más significativos para las mujeres en edad fértil -incluida la disección / ruptura arterial, la ruptura uterina y la hemorragia (Murray et al, 2014)-, este artículo se centrará principalmente en el SED de hipermovilidad (SEDh), ya que es la forma más común de SED (Volkov et al, 2007). El SEDh es uno de los subtipos de la reclasificación más reciente (Tinkle et al, 2017). En sistemas de clasificación anteriores se lo conocía como síndrome de Ehlers-Danlos tipo III o tipo de hipermovilidad del síndrome de Ehlers-Danlos (Malfait et al, 2017; Smith, 2017). La nueva clasificación también introdujo un nuevo diagnóstico basado en la hipermovilidad: el trastorno del espectro hiperlaxo. El tratamiento para el trastorno del espectro hiperlaxo y para aquellos pacientes con un antiguo diagnóstico de síndrome de hipermovilidad articular será el mismo que para el SEDh. Si bien Chetty y Norton han proporcionado recientemente una serie de orientaciones para la atención obstétrica de mujeres con trastornos genéticos (Chetty y Norton, 2017a), el presente trabajo, hasta donde sabemos sus autores, es el primero que recurre a la evidencia existente para sugerir una serie de consideraciones obstetricas para este subgrupo único de mujeres en edad fértil.

Consideraciones sobre el cuidado prenatal

Entre aquellas pacientes que tienen alguna de las variedades de los subtipos del SED se dan tasas significativamente más altas de infertilidad que entre la población general (Hurst et al, 2014). Las familias con SED pueden desear acceder a servicios de asesoramiento genético, donde los factores hereditarios individuales pueden explorarse más a fondo. Puede que algunas mujeres tomen medicamentos; en estos casos, sería recomendable realizar una revisión antes del embarazo, ya que es posible que se deban suspender la toma de dichos medicamentos recetados o cambiarlos por otros.

Dado que una de las características clave del SED y sus muchos subtipos es una síntesis del colágeno desordenada, se considera razonable ofrecer un control adicional a las mujeres, comenzando con una ecografía más temprana para confirmar el embarazo y **controlar la longitud cervical** a medida que avanza el embarazo (Hurst et al , 2014). También es

prudente observar que las estrías atróficas (estrías) son comunes en las personas con SEDh y pueden estar presentes antes de que ocurra un embarazo (Castori, 2012). Esto también es importante cuando se evalúa la cantidad de veces que una mujer ha pasado por un embarazo, puesto que las estrías se pueden tomar como una indicación de un embarazo anterior.

Después de la concepción, el aumento de los niveles de la hormona relaxina durante el embarazo puede exacerbar la elasticidad y el dolor de las articulaciones preexistentes en los pacientes con SEDh (Atalla y Page 1988; Lind y Wallenburg, 2002; Volkov et al, 2007). Como pacientes con SEDh, estas mujeres tienen tres veces más probabilidades de requerir ser derivadas debido al dolor y la inestabilidad de la cintura pélvica que la población general (Lind y Wallenburg 2002; Tinkle, 2010). En consecuencia, la identificación del exceso de movilidad articular, las luxaciones articulares, el dolor pélvico y / o la inestabilidad pueden instar a una derivación temprana tanto a servicios de fisioterapia como a un médico de familia. La postura apropiada para la madre también debe ser dirigido por la madre durante las exploraciones rutinarias con el objetivo de minimizar el riesgo de luxaciones articulares o un dolor excesivo.

La elasticidad de los tejidos blandos significa que existe un mayor riesgo de varices profundas en las piernas y la vulva durante el embarazo (Tinkle, 2010), y pueden resultar aconsejables las medias de compresión y / o la derivación a un servicio vascular (Marsden et al, 2013). Del mismo modo, aunque el reflujo gastroesofágico es una queja frecuente del embarazo, las personas con este síndrome pueden experimentar estos síntomas con mayor frecuencia (Castori et al, 2010a). Una vez más, se cree que esto es debido a la elasticidad de los tejidos blandos. Los síntomas se pueden controlar de manera rutinaria con cambios en la dieta y el estilo de vida, como evitar los alimentos grasos o picantes, permanecer en posición vertical y tomar antiácidos y / o alginatos. Vale la pena tratar de evitar los opioides, ya que los síntomas gástricos pueden verse exacerbados por su uso (Levy 1993).

Las mujeres con SEDh a menudo también experimentan el síndrome de taquicardia ortostática postural (**POTS**) (Grigoriou et al, 2015), que podría afectar hasta al 78% de las mujeres (Gazit et al, 2003). El POTS se define por un aumento de la frecuencia cardíaca de > 30 latidos / min, o una frecuencia cardíaca de > 120 latidos / min alcanzada dentro de los 10 minutos posteriores a pasar de una posición supina a una posición erguida (Kanjwal et al, 2003). Si bien esto es significativo para quienes padecen de SEDh en general, también hay que tenerlo en cuenta en la atención a la maternidad, ya que el POTS ocurre predominantemente en mujeres en edad fértil (Kanjwal et al, 2003).

Durante el embarazo, cambios cardiovasculares como la acumulación venosa periférica y la obstrucción de la vena cava inferior pueden exacerbar los síntomas de POTS, provocando episodios de mareo, náuseas, palpitaciones, fatiga y desmayos (Kanjwal et al, 2009). Identificar y predecir tales cambios durante los exámenes prenatales rutinarios y la atención durante el parto podría evitar diagnósticos erróneos y / o intervenciones innecesarias, ya que la atención a la maternidad y postura debe adaptarse al individuo. Además, es útil señalar que, aquellas personas con POTS, con frecuencia también experimentan episodios de hipotensión o de intolerancia ortostática (Jones y Ng, 2008). También pueden experimentar **disautonomía**, un término utilizado para describir un mal funcionamiento del sistema nervioso autónomo más amplio (Tinkle, 2010). Así, la ingesta adecuada de sal y líquidos se considera especialmente importante en los casos de POTS, particularmente si el vómito ocurre al principio del embarazo. Sin embargo, se ha documentado que algunos síntomas asociados al POTS mejoran o permanecen estables durante y después del embarazo (Kimpinski et al, 2010; Blitshteyn et al, 2012).

Al cuidar del bienestar psicológico de las mujeres que reciben atención a la maternidad en todas las etapas, es importante reconocer que las personas con SEDh tienen más probabilidades de experimentar depresión y ansiedad que la población general (Castori et al, 2010a; Baeza-Velasco et al, 2011). El bienestar mental de las personas con cualquiera de los subtipos de SED también puede deteriorarse aún más junto con la fatiga y el dolor exacerbados (Voermans et al, 2010; Rombaut et al, 2011). Así, es importante que el equipo multidisciplinario aborde el dolor y la fatiga de manera efectiva en combinación con otras estrategias de abordaje de la salud mental. Por esta razón, las comadronas deberían derivar pronto a los pacientes a los servicios locales adecuados.

Consideraciones sobre el cuidado durante el parto

Si bien, de entrada, no debe desaconsejarse el parto vaginal a las personas con SEDh (Sundelin et al, 2017), hay que tener en cuenta una serie de consideraciones específicas a la hora de asistir a este subgrupo exclusivo de mujeres en edad fértil. Por ejemplo, debido a la naturaleza hipermóvil de las personas con SEDh, es razonable tener en cuenta cuál es la posición más adecuada para la madre durante todo el trabajo de parto y el nacimiento. Extender demasiado las caderas a través de la litotomía o la maniobra de McRoberts puede causar un exceso de dolor y / o lesiones y se pueden aflojar las articulaciones inestables que se dislocan fácilmente (Molloholli, 2011). Estos riesgos de lesiones pueden aumentar con el uso de anestésico local o regional, ya que permite eliminar temporalmente el dolor que generan algunas articulaciones al dislocarse. Por lo tanto, es aconsejable llevar registros precisos y una planificación prenatal colaborativa para reducir la incidencia de tales complicaciones.

Debido a la variada y cambiante estructura molecular de las fibras de colágeno, la piel y los tejidos de las personas con SEDh pueden tener una resistencia y una rigidez reducidas (Kålund et al, 1990). Esto pone a las personas con hiperextensibilidad elevada en un mayor riesgo de rotura prematura de membranas (RPM), lo que puede dar como resultado un parto prematuro (Levy, 2004; Bird, 2007). Esto se debe a que la RPM está específicamente asociada con una reducción en el contenido de colágeno amniótico, que se cree que está relacionado con una alteración en el metabolismo del colágeno (Hermanns-Lê y Piérard, 2016). En consecuencia, las enfermedades como el SEDh pueden alterar las membranas fetales coriónicas para inducir más fácilmente la RPM. Este factor de riesgo en particular se puede documentar para respaldar una toma de decisiones clínicas informada.

Dicha laxitud en los tejidos blandos de los pacientes con SEDh también se ha asociado con un mayor riesgo de que el feto esté mal colocado [*fetal malpresentation*], un parto vaginal precipitado (<4 horas) con una frecuencia de 28-36% y prolapso uterino en la maternidad (Roop y Brost, 1999; Golfier et al, 2001; Levy, 2004; Bird, 2007; Castori et al, 2010a; Ross y Grahame, 2011; Castori et al, 2012). Sin embargo, si bien los factores de riesgo conocidos pueden ayudar a la evaluación clínica en casos confirmados de SEDh, no hay una clara ventaja en el parto vaginal versus cesárea o evidencia clara para apoyar el uso rutinario de intervenciones profilácticas (Levy 2004, Knoepp et al, 2013). Por lo tanto, los planes de atención individual deben diseñarse en colaboración con la madre y los equipos multidisciplinarios hasta que haya más pruebas disponibles.

La aparición de hematomas y sangrado es común en todos los tipos de SED (Paepe y Malfait, 2004) y pueden manifestarse con fragilidad de la mucosa (Coster et al, 2005). Además, una vez que se aplica una cierta carga a la piel de aquellas personas con una rigidez reducida y una fragilidad aumentada, se puede producir una mayor deformación y lesión (Kaalund et al, 1990). Si una mujer en edad fértil considera que tiene este riesgo, es prudente trabajar con ella para optimizar las posiciones de nacimiento y las técnicas que estimulan el colágeno de la piel y los músculos rectos del abdomen para adaptarse

lentamente al exceso de presión y al estiramiento durante el parto. Como la **episiotomía** en los pacientes con SEDh se asocia con un mayor **riesgo** de prolapso pélvico, el parto por cesárea puede ser preferible en los casos en que la episiotomía estaría clínicamente indicada (Wiesmann et al, 2014).

En los casos en los que se requiere **anestesia local**, es importante tener en cuenta que la analgesia local puede ser menos efectiva o requerir dosis más altas en los pacientes con este síndrome (Arendt-Nielsen et al, 1990; Hakim et al, 2005). Sin embargo, en general, se considera que **la analgesia espinal es segura y efectiva** para las pacientes con SEDh (Wiesmann et al, 2014), además de los bloqueos subaracnoideos, que también se han documentado como una opción adecuada para las personas con POTS (Motiaa et al, 2016). Para considerar los factores de riesgo individuales, puede ser aconsejable el acceso a una revisión anestésica temprana durante el embarazo.

Para las personas que experimentan POTS, el trabajo de parto presenta una serie de problemas. El dolor y el estrés pueden empeorar cualquier episodio de taquicardia (Motiaa et al, 2016); y la analgesia epidural puede empeorar la inestabilidad hemodinámica a través de la vasodilatación periférica y la hipotensión (McEvoy et al, 2007). Además, durante la segunda etapa del trabajo de parto, las personas con POTS pueden responder anormalmente a la realización de la maniobra de Valsalva [*Valsalva manoeuvre (specifically, 'purple' pushing*], en la que se mantiene la respiración y se usa para empujar directamente) (Stewart et al, 2005). Durante las primeras fases de una maniobra de Valsalva, se puede observar una disminución de la presión arterial, seguida de un mayor sobreimpulso de la presión sanguínea y un aumento del ritmo cardíaco en las últimas fases, lo que revela una mayor inestabilidad hemodinámica en las personas con POTS. En un caso (McEvoy et al, 2007), para contrarrestar esto, se usaron dosis bajas de monitorización epidural, invasiva de la presión arteria [*low dose epidural, invasive blood pressure monitoring*] y se recorrió a un parto asistido con fórceps para disminuir, con éxito, las maniobras de Valsalva hechas por la madre. Cuando corresponda, las comadronas también podrían optimizar las estrategias que promueven el impulso espontáneo a favor del empuje dirigido.

En otros casos graves de POTS, se ha recomendado el nacimiento por cesárea (Glatter et al, 2005), aunque parece que la mayoría de los pacientes con POTS pueden tener un parto vaginal (Kanjwal et al, 2009). En los casos en que el exceso de dolor articular asociado con la SEDh se vuelve intolerable, se puede indicar nuevamente el parto por cesárea (Dutta et al, 2011); sin embargo, en todos los casos, sería útil que las comadronas promovieran el manejo eficaz del dolor y el uso de entornos terapéuticos de parto para promover la reducción del estrés. En los casos en que sea indicado, es importante señalar que el nacimiento por cesárea también tiene sus factores de riesgo individuales para las mujeres con SED en el período postnatal.

Consideraciones sobre el cuidado postnatal

Las complicaciones posparto mayores para las mujeres que tienen SEDh y otros subtipos de SED pueden incluir la formación anormal de cicatrices después de la cesárea o la episiotomía (46.1%); hemorragia (19.4%); prolapsos pélvicos, que pueden estar asociados con la episiotomía (15,3%); trombosis venosa profunda (4,2%); heridas perineales complicadas (8%) y dislocación del cóccix (1,4%) (Lind y Wallenburg 2002, Jones y Ng; 2008, Castori et al, 2012). Si bien la mayoría de dichas complicaciones se manejarían de acuerdo con las recomendaciones estándar, hay algunas consideraciones específicas que se deben tener en cuenta para las personas con SEDh. Por ejemplo, las lesiones en el parto y los efectos de otros procedimientos obstétricos pueden verse agravados por una cicatrización inadecuada y un mayor riesgo de dehiscencia de la sutura durante el período

postnatal (Hakim y Graham, 2003; Hakim y cols., 2005; Castori 2012). Así, es aconsejable el uso de suturas dobles profundas no tensas, no solubles, que se dejan durante al menos 14 días (Chetty y Norton, 2017). Además, dado que la anestesia local puede ser menos efectiva para las personas con SEDh (Arendt-Nielsen y col., 1990; Hakim et al, 2005), es prudente evaluar el dolor de manera individual antes de comenzar cualquier tipo de reparación quirúrgica. Es posible que las comadronas deban esperar más tiempo para que los anestésicos locales empiecen a hacer efecto en las pacientes con este síndrome y / o deban administrar dosis más elevadas de acuerdo con los protocolos.

La incontinencia urinaria de esfuerzo se ha encontrado en el 40% -70% de las mujeres con SEDh (Arunkalaivanan et al, 2009; Castori et al, 2010b). Se cree que esto está asociado a un suelo pélvico debilitado, cistocele, distensión de la vejiga y prolapso pélvico causado por anomalías del tejido conectivo (Castori et al, 2010a; Tinkle, 2010; Tinkle et al, 2017). Tales tensiones solo pueden ser exacerbadas por la resistencia física adicional del embarazo y el nacimiento. Las intervenciones basadas en fisioterapia a lo largo de los períodos prenatal y postnatal pueden, por lo tanto, ser útiles para prevenir la incontinencia urinaria de esfuerzo, convivir con ella y tratarla (Sangsawang, 2014); sin embargo, en otros casos, una derivación médica o quirúrgica puede ser más adecuada. Una dieta y un estilo de vida saludables, consideraciones de cuidado de la movilidad y ejercicios del suelo pélvico pueden ayudar a mejorar o reducir el riesgo de síntomas maternos (Sangsawang, 2014, Instituto Nacional de Excelencia en Salud y Cuidado (NICE), 2017).

Consideraciones sobre el cuidado neonatal

Dado que el embarazo y el parto pueden ser momentos peligrosos para las personas con SEDH, también puede haber riesgos importantes para el recién nacido, por lo que sería prudente prepararse para la reanimación y el soporte respiratorio debido a la prematuridad y / o hipotonía si se predice que el recién nacido heredará algún tipo de SED (Lawrence, 2005). Aunque el riesgo de parto prematuro ya se ha establecido aquí, es interesante observar que se encontró que esto estaba más relacionado con el SEDh en el bebé (40%), y que era menos prevalente cuando quien tiene SEDh es la madre (21%) (Lind y Wallenburg, 2002).

También se presentan otras oportunidades durante el Examen Físico Infantil del Recién Nacido para que las comadrones inicien más intervenciones multidisciplinarias en aquellos casos en que alguno de los padres tiene SEDh. En primer lugar, existe la oportunidad de comparar el tono y la apariencia general del bebé con las expectativas apropiadas para la edad gestacional, teniendo en cuenta que la hiperlaxitud articular y la dislocabilidad es una característica común de los SEDh (Lawrence, 2005). Como era de esperar, en un grupo de niños diagnosticados con hipermovilidad articular / EDS (ahora clasificada como SEDh y trastorno de espectro hiperlaxo), el 12% tenían caderas 'clicky' al nacer y el 4% tenían una cadera dislocable congénita real (Adib et al, 2005). Esto puede ser un punto importante a tener en cuenta cuando se interpretan los hallazgos de las maniobras de cadera de Barlow y Ortolani (Kishta et al, 2017). Así, cuando se sospecha que el niño puede tener SEDh, aquellos que identifiquen "caderas clicky" podrían registrar esto como clínicamente significativo.

También es útil examinar la piel del bebé en este momento, ya que algunos bebés con SED tendrán una piel suave, aterciopelada o "pastosa" (Beighton et al, 1998). También es útil inspeccionar la frente, el mentón, los codos o las rodillas en busca de piel hiperextensible en el lado de la palma del antebrazo y observar si la piel se divide fácilmente (Lawrence, 2005, Beighton et al, 1998). Si bien los hallazgos pueden ser significativos para la atención

continua, es importante tener en cuenta que la grasa subcutánea del recién nacido puede dificultar algunas evaluaciones tempranas.

Los bebés de los que se sospecha que pueden tener SEDh pueden requerir un apoyo articular adicional durante el cuidado general y los procedimientos clínicos (Lawrence, 2005). Al promover la protección de los niños, también es importante tener en cuenta que los moretones y las dislocaciones fáciles pueden confundirse con el maltrato (Bird, 2007). En tales casos, un registro preciso de las marcas corporales identificadas, junto con los síntomas propios del SEDh, es de suma importancia.

El papel de la obstetricia [*midwifery*]

Las comadronas trabajan en colaboración con las mujeres y las familias para promover y optimizar las experiencias y los resultados de la maternidad. El SED sigue siendo infradiagnosticado (Castori 2012; Gazit et al, 2016), por lo que las comadronas tienen una oportunidad única de identificar cualquier signo y síntoma potencial del SEDh que pueda requerir una atención clínica especializada. Dado que el papel de la comadrona enfatiza la planificación centrada en la mujer, las comadronas también tienen la oportunidad de reconocer, identificar y respetar las necesidades, ideas, pensamientos, emociones y expectativas distintivas de las mujeres en edad fértil (Borrelli, 2014), incluidas las que presentan síndromes de SED.

Si bien no es necesariamente competencia de una comadrona diagnosticar el SEDh, la comadrona está obligada a evaluar con precisión a cualquier persona que reciba su atención y derivarla a especialistas cuando esté indicado (Nursing and Midwifery Council (NMC), 2015). Aquellas mujeres con SEDh que reciben atención a la maternidad pueden o no estar en posesión de un diagnóstico firme. A pesar de esto, el conocimiento de la comadrona sobre el SEDh y su efecto sobre el embarazo puede no solo instar a derivaciones más oportunas y apropiadas, sino también mejorar la calidad de cualquier consejo profesional.

Las comadronas deben trabajar de acuerdo con la mejor evidencia disponible (NMC, 2015); sin embargo, no existen pautas de tratamiento uniformes para las mujeres en edad fértil con SEDh, y la evidencia disponible en relación con su prevalencia a veces es muy contradictoria (Tinkle et al, 2017). Por ejemplo, a diferencia de la mayor parte de la evidencia presentada en este documento, algunos estudios reportaron que la incidencia de resultados adversos en las personas con alguno de los subtipos de SED no fue diferente de los obtenidos entre la población obstétrica general (Castori et al, 2012; Khalil et al. al, 2013; Hermanns-Lê y otros, 2014; Sundelin et al, 2017). Esto presenta desafíos adicionales para educar y tomar las mejores decisiones basadas en la evidencia en colaboración con las mujeres. Además, para algunas mujeres con SED, los síntomas pueden empeorar (especialmente molestias gastrointestinales, fatiga y dolor), mientras que para otras pueden mejorar o permanecer sin cambios (Castori et al, 2012; Tinkle et al, 2017). También es importante señalar que aunque muchas mujeres y bebés pueden presentar hipermovilidad articular, no todos tendrán una condición sindrómica demostrada molecularmente o experimentarán síntomas que afectan negativamente sus vidas (Castori et al, 2017).

Conclusión

El manejo del SED en mujeres embarazadas y bebés es complejo. Sin embargo, dado que el SEDh permanece infradiagnosticado (Castori, 2012; Gazit et al, 2016), hay oportunidades para que las comadronas, las mujeres en edad fértil y los equipos multidisciplinarios

aborden esta cuestión en busca de una atención a la maternidad óptima y basada en la evidencia. Este artículo se ha basado en la evidencia existente para explorar los puntos que la comadrona debe tener en cuenta para atender a mujeres en edad fértil con SEDh.

La evidencia presentada aquí demuestra cómo las complicaciones asociadas con el SEDh y la maternidad pueden ser significativas; por lo tanto, en ausencia de pautas de manejo obstétrico para los embarazos de mujeres con SEDh, los planes de atención a la maternidad deben hacerse y acordarse en colaboración con las mujeres y sus familias de manera individual. Trabajar en colaboración con los miembros del equipo multidisciplinario también será crucial para garantizar que las personas con SED logren unos planes de atención a la maternidad más apropiados y una mejor gestión de los síntomas.

A la luz de la escasez de pruebas en esta área, se requiere más investigación de calidad para abordar las lagunas en los conocimientos existentes, facilitar la práctica basada en la evidencia y formular sólidas directrices sobre cómo abordar los casos de SEDh en el embarazo, el parto y más allá. Las comadronas desempeñan un papel importante en el enfoque del equipo multidisciplinario para atender a mujeres con SEDh al brindar la atención rutinaria, identificar y reducir riesgos, hacer derivaciones rápidas cuando corresponda, apoyar la atención individualizada y brindar una educación informada a colegas, mujeres en edad fértil y al público en general.

Puntos clave

- Los embarazos asociados con el síndrome hiper móvil de Ehlers-Danlos (SEDh) se consideran complejos, con más riesgos maternos y neonatales.
- Aquellas personas con alguno de los tipos de SED consideran que existe una falta de conciencia entre los profesionales de la salud y, por lo tanto, retrasan el acceso a la atención adecuada.
- Los riesgos asociados con el SEDh en la maternidad incluyen tasas más altas de infertilidad, parto prematuro, rotura prematura de membranas, problemas con la anestesia, útero atónico, sangrado, desgarros durante el nacimiento, dehiscencia de la herida, hiperextensibilidad de la piel, mala cicatrización, mala colocación del feto, hematomas, anomalías cardíacas, problemas de salud mental, prolapso pélvico, anomalías del tejido cervical, articulaciones inestables y fragilidad tisular.
- Se deberían diseñar enfoques individualizados para la planificación de la atención de la maternidad en colaboración con la mujer y los equipos multidisciplinarios.

Referencias

1. Adib N, Davies K, Grahame R, Woo P, Murray KJ. Joint hypermobility syndrome in childhood. A not so benign multisystem disorder? *Rheumatology*. 2005; 44(6): 744–50. <https://doi.org/10.1093/rheumatology/keh557> Crossref, Google Scholar
2. Arendt-Nielsen L, Kaalund S, Bjerring P, Høgsaa B. Insufficient effect of local analgesics in Ehlers Danlos type III patients (connective tissue disorder). *Acta Anaesthesiol Scand*. 1990; 34(5): 358–61. <https://doi.org/10.1111/j.1399-6576.1990.tb03103.x> Crossref, Google Scholar

3. Arunkalaivanan AS, Morrison A, Jha S, Blann A. Prevalence of urinary and faecal incontinence among female members of the Hypermobility Syndrome Association (HMSA). *J Obstet Gynaecol.* 2009; 29(2): 126–8. <https://doi.org/10.1080/01443610802664747> Crossref, Google Scholar
4. Atalla A, Page I. Ehlers-Danlos syndrome type III in pregnancy. *Obstet Gynecol.* 1988; 71(3 Pt 2): 508–9 Google Scholar
5. Baeza-Velasco C, Gély-Nargeot MC, Bulbena Vilarrasa A, Bravo JF. Joint hypermobility syndrome: problems that require psychological intervention. *Rheumatol Int.* 2011; 31(9): 1131–6. <https://doi.org/10.1007/s00296-011-1839-5> Crossref, Google Scholar
6. Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ. Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology. *Am J Med Genet.* 1998; 77(1): 31–7 Google Scholar
7. Bird HA. Joint hypermobility. *Musculoskelet Care.* 2007; 5(1): 4–19. <https://doi.org/10.1002/msc.91> Crossref, Google Scholar
8. Blitshteyn S, Poya H, Bett GCL. Pregnancy in postural tachycardia syndrome: clinical course and maternal and fetal outcomes. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2012; 25(9): 1631–4. <https://doi.org/10.3109/14767058.2011.648671> Crossref, Google Scholar
9. Bloom L, Byers P, Francomano C, Tinkle B, Malfait F, Steering Committee of The International Consortium on the Ehlers-Danlos Syndromes. The international consortium on the Ehlers-Danlos syndromes. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017; 175(1): 5–7. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31547> Crossref, Google Scholar
10. Borrelli SE. What is a good midwife? Insights from the literature. *Midwifery.* 2014; 30(1):3–10. <https://doi.org/10.1016/j.midw.2013.06.019> Crossref, Google Scholar
11. Castori M. Ehlers-danlos syndrome, hypermobility type: an underdiagnosed hereditary connective tissue disorder with mucocutaneous, articular, and systemic manifestations. *ISRN Dermatol.* 2012; 2012:1–22. <https://doi.org/10.5402/2012/751768> Crossref, Google Scholar
12. Castori M, Camerota F, Celletti C et al. Natural history and manifestations of the hypermobility type Ehlers-Danlos syndrome: A pilot study on 21 patients. *Am J Med Genet A.* 2010a; 152A(3): 556–64. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33231> Crossref, Google Scholar
13. Castori M, Camerota F, Celletti C, Grammatico P, Padua L. Quality of life in the classic and hypermobility types of Ehlers-Danlos syndrome. *Ann Neurol.* 2010b; 67(1): 145–6. <https://doi.org/10.1002/ana.21934> Crossref, Google Scholar
14. Castori M, Morlino S, Dordoni C et al. Gynecologic and obstetric implications of the joint hypermobility syndrome (a.k.a. Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type) in 82 Italian patients. *Am J Med Genet A.* 2012; 158A(9): 2176–2182. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35506> Crossref, Google Scholar
15. Castori M, Tinkle B, Levy H, Grahame R, Malfait F, Hakim A. A framework for the classification of joint hypermobility and related conditions. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017; 175(1): 148–57. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31539> Crossref, Google Scholar
16. Chetty S, Norton ME. Obstetric care in women with genetic disorders. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2017; 42: 86–99. <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2017.03.006> Crossref, Google Scholar
17. Coster PJ, Martens LC, Paepe A. Oral health in prevalent types of Ehlers-Danlos syndromes. *J Oral Pathol Med.* 2005; 34(5): 298–307. <https://doi.org/10.1111/j.1600-0714.2004.00300.x> Crossref, Google Scholar
18. Dutta I, Wilson H, Oteri O. Pregnancy and delivery in ehlersdanlos syndrome (hypermobility type): review of the literature. *Obstet Gynecol Int.* 2011; 2011: 1–3. <https://doi.org/10.1155/2011/306413> Crossref, Google Scholar

19. Gazit Y, Nahir AM, Grahame R, Jacob G. Dysautonomia in the joint hypermobility syndrome. *Am J Med.* 2003; 115(1): 33–40. [https://doi.org/10.1016/S0002-9343\(03\)00235-3](https://doi.org/10.1016/S0002-9343(03)00235-3) Crossref, Google Scholar
20. Gazit Y, Jacob G, Grahame R. Ehlers-Danlos Syndrome-Hypermobility Type: A Much Neglected Multisystemic Disorder. *Rambam Maimonides Med J.* 2016; 7(4). <https://doi.org/10.5041/RMMJ.10261>. Crossref, Google Scholar
21. Glatter KA, Tuteja D, Chiamvimonvat N, Hamdan M, Park JK. Pregnancy in postural orthostatic tachycardia syndrome. *Pacing Clin Electrophysiol.* 2005; 28(6): 591–3. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8159.2005.50026.x> Crossref, Google Scholar
22. Golfier F, Peyrol S, Attia-Sobol J, Marret H, Raudrant D, Plauchu H. Hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome: influence of pregnancies. *Clin Genet.* 2001; 60(3): 240–1. <https://doi.org/10.1034/j.1399-0004.2001.600312.x> Crossref, Google Scholar
23. Grigoriou E, Boris JR, Dormans JP. Postural orthostatic tachycardia syndrome (POTS): association with Ehlers-Danlos syndrome and orthopaedic considerations. *Clin Orthop Relat Res.* 2015; 473(2): 722–8. <https://doi.org/10.1007/s11999-014-3898-x> Crossref, Google Scholar
24. Hakim A, Grahame R. Joint hypermobility. *Best Pract Res Clin Rheumatol.* 2003; 17(6): 989–1004. <https://doi.org/10.1016/j.berh.2003.08.001> Crossref, Google Scholar
25. Hakim AJ, Sahota A. Joint hypermobility and skin elasticity: the hereditary disorders of connective tissue. *Clin Dermatol.* 2006; 24(6): 521–33. <https://doi.org/10.1016/j.clindermatol.2006.07.013> Crossref, Google Scholar
26. Hakim AJ, Grahame R, Norris P, Hopper C. Local anaesthetic failure in joint hypermobility syndrome. *J R Soc Med.* 2005; 98(2): 84–5. <https://doi.org/10.1177/014107680509800222> Crossref, Google Scholar
27. Hermanns-Lê T, Piérard GE. Skin Ultrastructural Clues on the Impact of Ehlers-Danlos Syndrome in Women. *Journal of Dermatological Research.* 2016; 1(3): 34–40. <https://doi.org/10.17554/j.issn.2413-8223.2016.01.9> Crossref, Google Scholar
28. Hermanns-Lê T, Piérard GE, Piérard-Franchimont C, Delvenne P. Gynecologic and obstetric impact of the Ehlers-Danlos syndrome: clues from scrutinizing dermal ultrastructural alterations. *Gynecology.* 2014; 2(1): 1. <https://doi.org/10.7243/2052-6210-2-1> Crossref, Google Scholar
29. Hurst BS, Lange SS, Kullstam SM et al. Obstetric and gynecologic challenges in women with Ehlers-Danlos syndrome. *Obstet Gynecol.* 2014; 123(3): 506–13. <https://doi.org/10.1097/AOG.000000000000123> Crossref, Google Scholar
30. Jones TL, Ng C. Anaesthesia for caesarean section in a patient with Ehlers-Danlos syndrome associated with postural orthostatic tachycardia syndrome. *Int J Obstet Anesth.* 2008; 17(4): 365–9. <https://doi.org/10.1016/j.ijoa.2008.04.003> Crossref, Google Scholar
31. Kålund S, Høgså B, Grevy C, Oxlund H. Reduced strength of skin in Ehlers Danlos syndrome, type III. *Scand J Rheumatol.* 1990; 19(1): 67–70. <https://doi.org/10.3109/03009749009092623> Crossref, Google Scholar
32. Kanjwal Y, Kosinski D, Grubb BP. The postural orthostatic tachycardia syndrome: definitions, diagnosis, and management. *Pacing Clin Electrophysiol.* 2003; 26(8):1747–57. <https://doi.org/10.1046/j.1460-9592.2003.t01-1-00262.x> Crossref, Google Scholar
33. Kanjwal K, Karabin B, Kanjwal Y, Grubb BP. Outcomes of pregnancy in patients with preexisting postural tachycardia syndrome. *Pacing Clin Electrophysiol.* 2009; 32(8):1000–3. <https://doi.org/10.1111/j.1540-8159.2009.02430.x> Crossref, Google Scholar
34. Khalil H, Rafi J, Hla T. A case report of obstetrical management of a pregnancy with hypermobile Ehlers–Danlos syndrome and literature review. *Obstet Med.* 2013; 6(2): 80–2 Crossref, Google Scholar

35. Kimpinski K, Iodice V, Sandroni P, Low PA. 2010. Effect of pregnancy on postural tachycardia syndrome. *Mayo Clin Proc.* 2010; 85(7): 639–44 Crossref, Google Scholar
36. Kishta W, Abduljabbar FH, Gdalevitch M, Rauch F, Hamdy R, Fassier F. Hip dysplasia in children with osteogenesis imperfecta. *J Pediatr Orthop.* 2017; 37(7): 479–83. <https://doi.org/10.1097/BPO.0000000000000644> Crossref, Google Scholar
37. Knoepp LR, McDermott KC, Muñoz A, Blomquist JL, Handa VL. Joint hypermobility, obstetrical outcomes, and pelvic floor disorders. *Int Urogynecol J Pelvic Floor Dysfunct.* 2013; 24(5): 735–40. <https://doi.org/10.1007/s00192-012-1913-x> Crossref, Google Scholar
38. Lawrence EJ. The clinical presentation of Ehlers-Danlos syndrome. *Adv Neonatal Care.* 2005; 5(6): 301–14 Crossref, Google Scholar
39. Levy HP. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al (eds). *GeneReviews.* Seattle (WA): University of Washington; 1993 Google Scholar
40. Levy H. Ehlers-Danlos syndrome, Hypermobility type. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al (eds). *GeneReviews.* Seattle (WA): University of Washington; 2004 Google Scholar
41. Lind J, Wallenburg HCS. Pregnancy and the Ehlers-Danlos syndrome: a retrospective study in a Dutch population. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2002; 81(4): 293–300. <https://doi.org/10.1034/j.1600-0412.2002.810403.x> Crossref, Google Scholar
42. Malfait F, Francomano C, Byers P et al. The 2017 international classification of the Ehlers–Danlos syndromes, *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017; 175(1): 8–26. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31552> Crossref, Google Scholar
43. Marsden G, Perry M, Kelley K, Davies AH. Guideline Development Group. Diagnosis and management of varicose veins in the legs: summary of NICE guidance. *BMJ.* 2013; 347. <https://doi.org/10.1136/bmj.f4279> Google Scholar
44. McEvoy MD, Low PA, Hebbbar L. Postural orthostatic tachycardia syndrome: anesthetic implications in the obstetric patient. *Anesth Analg.* 2007; 104(1):166–7. <https://doi.org/10.1213/01.ane.0000246815.39197.2b> Crossref, Google Scholar
45. Molloholli M. Implications for obstetric care. *BMJ.* 2011; 342. <https://doi.org/10.1136/bmj.d1003> Google Scholar
46. Motiaa Y, Doumiri M, El Ouadghiri N, AnasTazi S. Postural orthostatic tachycardia syndrome: anesthetic management in the obstetric patient. *Journal of Obstetric Anaesthesia and Critical Care.* 2016; 6(2): 92. <https://doi.org/10.4103/2249-4472.191599> Crossref, Google Scholar
47. Murray ML, Pepin M, Peterson S, Byers PH. Pregnancy-related deaths and complications in women with vascular Ehlers–Danlos syndrome. *Genet Med.* 2014; 16(12): 874–80. <https://doi.org/10.1038/gim.2014.53> Crossref, Google Scholar
48. National Institute for Health and Care Excellence. Antenatal care for uncomplicated pregnancies. London: NICE; 2017 Google Scholar
49. Nursing and Midwifery Council. The Code: Professional standards of practice and behaviour for nurses and midwives. London: NMC; 2015 Google Scholar
50. Paepe AD, Malfait F. Bleeding and bruising in patients with Ehlers-Danlos syndrome and other collagen vascular disorders. *Br J Haematol.* 2004; 127(5): 491–500. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2141.2004.05220.x> Crossref, Google Scholar
51. Rombaut L, Malfait F, De Paepe A 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. <https://doi.org/10.1002/art.30337> Crossref,

52. Roop KA, Brost BC. Abnormal presentation in labor and fetal growth of affected infants with type III Ehlers-Danlos syndrome. *Am J Obstet Gynecol.* 1999; 181(3): 752-3. [https://doi.org/10.1016/S0002-9378\(99\)70524-7](https://doi.org/10.1016/S0002-9378(99)70524-7) Crossref, Google Scholar
53. Ross J, Grahame R. Joint hypermobility syndrome. *BMJ.* 2011; 342. <https://doi.org/10.1136/bmj.c7167> Google Scholar
54. Sangsawang B. Risk factors for the development of stress urinary incontinence during pregnancy in primigravidae: a review of the literature. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* 2014; 178: 27-34. <https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2014.04.010> Crossref, Google Scholar
55. Smith C. *Understanding Hypermobility Ehlers-Danlos Syndrome & Hypermobility Spectrum Disorder.* Somerset: Redcliff-House Publications; 2017 Google Scholar
56. Stewart JM, Medow MS, Montgomery LD, Glover JL, Millonas MM. Splanchnic hyperemia and hypervolemia during Valsalva maneuver in postural tachycardia syndrome. *Am J Physiol Heart Circ Physiol.* 2005; 289(5): H1951-9. <https://doi.org/10.1152/ajpheart.00194.2005> Crossref, Google Scholar
57. Sundelin HEK, Stephansson O, Johansson K, Ludvigsson JF. Pregnancy outcome in joint hypermobility syndrome and Ehlers-Danlos syndrome. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2017; 96(1): 114-19. <https://doi.org/10.1111/aogs.13043> Crossref, Google Scholar
58. Terry RH, Palmer ST, Rimes KA, Clark CJ, Simmonds JV, Horwood JP. Living with joint hypermobility syndrome: patient experiences of diagnosis, referral and self-care. *Fam Pract.* 2015; 32(3): 354-8. <https://doi.org/10.1093/fampra/cm026> Crossref, Google Scholar
59. Tinkle BT. *Joint Hypermobility Handbook: a Guide for the Issues & Management of Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility Type and the Hypermobility Syndrome.* Niles (IL): Left Paw Press; 2010 Google Scholar
60. Tinkle B, Castori M, Berglund B et al. Hypermobility Ehlers-Danlos syndrome (aka Ehlers-Danlos syndrome Type III and Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type): Clinical description and natural history. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2017; 175(1): 48-69. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31538> Crossref, Google Scholar
61. 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. <https://doi.org/10.1016/j.jpainsymman.2009.12.026> Crossref, Google Scholar
62. Volkov N, Nisenblat V, Ohel G, Gonen R. Ehlers-Danlos syndrome: insights on obstetric aspects. *Obstet Gynecol Surv.* 2007; 62(1): 51-7. <https://doi.org/10.1097/01.ogx.0000251027.32142.63> Crossref, Google Scholar
63. Wiesmann T, Castori M, Malfait F, Wulf H. Recommendations for anesthesia and perioperative management in patients with Ehlers-Danlos syndrome(s). *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 9(1):109. <https://doi.org/10.1186/s13023-014-0109-5> Crossref, Google Scholar

Declaración de intereses: los autores no tienen ningún conflicto de intereses para declarar.

Revisión: Este artículo fue sujeto a una revisión por pares doble ciego y aceptado para su publicación el 5 de marzo de 2018.

Fuente: Sally Pezaro, Gemma Pearce, Emma Reinhold

British Journal of Midwifery, volumen 6, número 4 4

<https://doi.org/10.12968/bjom.2018.26.4.217> / Publicado en línea: 2 de abril de 2018

Traductora: Mar Rosàs Tosas (socia de ANSEDH)

Date:20180613

Aclaraciones:

Se ha traducido "hipermobility spectrum disorder" como "trastorno del espectro hiperlaxo".

El texto habla continuamente de "midwives". Se ha traducido al femenino ("comadronas").

Se ha hecho uso de los paréntesis para reflejar el término original en inglés con el fin de evitar potenciales confusiones.

Traducción ANSEDH