

Como cebras viviendo entre caballos.

“Cuando oigas ruido de cascos, piensa en caballos y no en cebras”. Últimamente, no pocas veces, he leído artículos que incluían esta frase entre sus líneas y, con vuestro permiso, la vuelvo a utilizar aquí, dado que no encuentro otra que introduzca mejor el tema del cual me gustaría hablaros.

Este aforismo¹ nace de la recomendación hacia los médicos noveles, de usar la prudencia a la hora de emitir un diagnóstico para que, de este modo, no se vean sobrepasados por las dudas y se centren, primero, en buscar la causa entre las dolencias más comunes. Esta cautela, basada en la lógica, parece, a priori, la opción más adecuada pero, ¿qué ocurre cuando realmente provienen de cebras y no de caballos el ruido de los cascos que escuchan? Es decir, ¿y si no es tan común la enfermedad que se les presenta ante sí?

Las enfermedades raras deben ser igualmente tenidas en cuenta, si realmente nos consideramos una sociedad desarrollada. En palabras del Director General de la OMS: *La visión de los Objetivos de Desarrollo Sostenible, es la de un mundo en el que nadie se quede atrás, incluidas las personas que padecen enfermedades raras. El hecho de que una enfermedad afecte a un número reducido de personas no la convierte en irrelevante o menos importante que las enfermedades que afectan a millones*².

Mientras la medicina moderna considera a las personas como seres *bio-psico-sociales*³; entidades biológicas complejas, dotadas de mente que nos proporciona pensamiento, emoción y conducta, que necesitamos de la interacción con los demás para poder existir y subsistir; el enfoque educativo actual nos describe como seres *holísticos*⁴, que proviene de la raíz griega *holos* y significa “todo”, “íntegro”, “entero” y “completo”. Uniendo los dos términos, podemos decir que somos un “todo dentro del todo” que conforma la sociedad, el medio o el universo. Así pues, excluir a individuos de este “todo” por cualquier razón, o en este caso, por el desconocimiento de una enfermedad, iría en contra de la esencia humana.

Ésta no es una valoración superflua. Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)⁵, se estima que el diagnóstico de las enfermedades raras puede retrasarse una media de 4 años, pero en un 20% de los casos, el diagnóstico se puede demorar 10 años o más. Mientras tanto la calidad de vida de estas personas se ve afectada y esto puede dejar secuelas difíciles o imposibles de revertir. Entre todas estas enfermedades, las que pasan más desapercibidas, retrasando mucho más su diagnóstico, son las denominadas “enfermedades invisibles”.

La doctora e investigadora Margaret H. Wickers (1998), definió el concepto, por primera vez como *enfermedad crónica "invisible" ICI* (por sus siglas en inglés) *una enfermedad que conlleva las características tradicionales de la enfermedad crónica, al tiempo que combina los atributos de una condición que no es observable, no es perceptible, no es evidente para los demás: una enfermedad "no vista"*⁶. Ponía así el foco, sobre la percepción social de este tipo de enfermedades. Actualmente nos referimos a ellas como Enfermedades Crónicas Socialmente Invisibles (ECSI)⁷.

De todas ellas, quisiera hacer hincapié en un conjunto en particular, las enfermedades del tejido conectivo, las conectivopatías o colagenopatías. Según la Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers-Danlos Hiperlaxitud y Colagenopatías ANSEDH, *Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) son un grupo clínica y genéticamente heterogéneo de trastornos hereditarios del tejido conectivo (THTC) caracterizados por hipermovilidad de las articulaciones, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad de los tejidos*⁸.

La causa es la deficiente formación del colágeno, la principal sustancia formadora del tejido conectivo o conjuntivo. Este tejido actúa de sostén, protegiendo y configurando otras estructuras y órganos del cuerpo, almacenando grasa, ayudando a transportar nutrientes y otras sustancias entre los tejidos y los órganos, además de reparar sus daños. Forma parte principalmente de los huesos, los cartílagos y las fascias.

Esto puede ocasionar numerosas y variadas complicaciones o comorbilidades: hiperlaxitud articular que deriva en luxaciones y subluxaciones, artrosis prematura, dolor articular y ligamentoso crónico; escoliosis; hipotonía dérmica y muscular, sobrecarga muscular por compensación causada por la inestabilidad estructural; problemas bucodentales, auditivos y oculares; mala cicatrización y riesgo de hemorragias internas y externas, hematomas frecuentes y hernias; crisis de disautonomía como, intolerancia al frío y al calor, fatiga crónica, cefaleas, dolores erráticos similares a la fibromialgia, mareos, palpitaciones y síncope, entre otros⁹.

De los trece subtipos de Ehlers-Danlos que se han clasificado, sin duda, el más complicado es el de tipo vascular¹⁰. Éste se caracteriza por el elevado riesgo de aneurismas, dilatación aórtica, rotura de órganos internos y compresiones vasculares, aunque las últimas no son exclusivas de este tipo. Impacta negativamente en la calidad y esperanza de vida de las personas que lo sufren. Por su posible afectación vascular, se incluyen también, los síndromes de Marfan y Loeys-Dietz.

Quien sufre alguna de estas colagenopatías, parece perfectamente funcional a ojos de los demás. Esto favorece, en algunos casos, la aparición de dos fenómenos: por un lado, la dificultad de un diagnóstico correcto porque, en ocasiones, se acaban diagnosticando como enfermedades mentales, cuando son enfermedades de origen orgánico¹¹. Por otro lado, el entorno social, incluida la comunidad sanitaria, puede acabar prejuzgando a estas personas, pensando que se “inventan” los síntomas, provocando un empeoramiento notable de la enfermedad¹². Paradójicamente, estas situaciones, sufridas mayoritariamente por mujeres, crean en los pacientes miedos e incomprensión que, finalmente, derivan en problemas de ansiedad y depresión¹³. Desgraciadamente, estos hechos provocan que no se trate la patología de base.

Desde el año 2015, la asociación ANSEDH, lleva a cabo la tarea de dar a conocer estos síndromes y las enfermedades del colágeno en general. El principal escollo ha consistido en encontrar profesionales sanitarios expertos en ellos. Cabe decir que, actualmente, se cuenta con profesionales de la medicina especializados en estas patologías, que se han implicado activamente para hacer difusión entre la

comunidad médica y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas, aunque, por desgracia, no son suficientes.

Sin duda, los avances en el campo de la genética han facilitado los diagnósticos, pero en algunos casos, estas pruebas no han resultado concluyentes. El primer paso para poder acceder a un diagnóstico genético, se basa en el diagnóstico clínico¹⁴, consistente en una serie de pruebas básicas homologadas a nivel internacional, de observación de la movilidad articular, piel y antecedentes propios y familiares, que se pueden realizar en la consulta del médico de familia, si procede, sin embargo, si el facultativo responsable de realizar este diagnóstico no está formado, las pruebas genéticas tampoco llegan a realizarse.

Así, estas afecciones son, además de enfermedades raras e infra diagnosticadas, también enfermedades ECSI, ya que son difíciles de reconocer a simple vista. Por este motivo, las diferentes asociaciones que apoyan a estas colagenopatías, las presentan como enfermedades *cebra*¹⁵ o adoptan la cebra como logotipo. *Cuando oigas ruido de cascos, piensa que también podría ser una cebra*. Mediante esta frase, ponen de relieve la necesidad de dejar de lado la concepción de las dolencias humanas como hechos estandarizados e inamovibles. Si nos quedamos sólo con esa visión reduccionista, corremos el riesgo de perder la razón científica y acabar deshumanizando la enfermedad.

Desde una mirada constructiva, el pasado 28 de febrero de 2023, tuvo lugar en el Hospital Universitario de Son Espases, una jornada¹⁶, donde las diferentes asociaciones de enfermedades raras de las Islas Baleares, tuvieron la oportunidad de hacer llegar sus peticiones, de forma conjunta, a los diferentes profesionales de la salud, bajo el lema *Hacer que el tiempo vaya a nuestro favor*. Aparte del requerimiento de una mayor formación específica para los profesionales, curiosamente, las peticiones de *comprensión, escucha activa, rechazo de prejuicios y mayor empatía*, fueron las solicitudes más demandadas de los pacientes hacia el colectivo sanitario.

Este hecho pide una reflexión. Pone de manifiesto que, un abordaje correcto y completo de estas enfermedades, también debe realizarse desde la inclusión y comprensión de las situaciones emocionales, fisiológicas, socioculturales y socioeconómicas. Por eso es básico formarse en la materia y escuchar activamente al paciente, además de prescribir el tratamiento adecuado.

Ya para concluir, sería deseable que cada uno aplicara esta máxima: no poner en duda el dolor de los demás. Es uno de los principios básicos de la enfermería, dentro de la *ética de la justicia y la ética del cuidado*¹⁷. Como sociedad, deberíamos abstenernos de hacer este juicio de valor, que poco o nada ayuda a quien lo sufre. Nadie puede sentir como propio el grado de sufrimiento que puede experimentar otra persona, pero sí puede ayudarla, ser tratada con empatía. Pensad que podemos tener delante a una persona con una enfermedad rara o una ECSI. Tal vez podría tratarse de una *cebra viviendo entre caballos*.

Artículo escrito por Olga Habib Manera, TCAE y Graduada en Pedagogía, en Montuiri el 1 de marzo del año 2023.

Para saber más:

¹Boletín de educación médica:

<https://www.doctutor.es/2016/05/02/razonamiento-clinico-distinguiendo-caballos-y-cebras/>

²OMS:

<https://www.who.int/news-room/detail/27-02-2018-statement-for-rare-disease-day>

³Bio-psico-social:

<https://revistamedica.com/modelo-biopsicosocial-biomedico-trabajo-social-sanitario/>

⁴Holístico:

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1990-86442020000500051

⁵Feder:

<https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/enfermedades-raras-en-cifras>

⁶Enfermedades Crónicas Invisibles (ICI):

<https://www.jstor.org/stable/25611274>

⁷ECSI:<http://blogdefibromialgiapuebla.over-blog.com/article-enfermedades-cronicas-socialmente-invisibles-47145764.html>

⁸ANSEDH:

<https://ansedh.org/sindromes-de-ehlers-danlos/>

⁹Comorbilidades Ehlers-Danlos:

<https://revistamedica.com/cuidados-sindrome-de-ehlers-danlos/>

¹⁰DEE tcola vascular:

<https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/ehlers-danlos-syndrome/symptoms-causes/syc-20362125>

¹¹errores de diagnóstico:

<https://www.fernandogalangalan.com/blog/747-%E2%80%9Ccuando-los-%C3%A1rboles-no-dejan-ver-el-bosque%E2%80%9D-multiples-sintomas-y-signos-no-relacionados-entre-s%C3%AD-%E2%80%9Ccomo-un-todo%E2%80%9D-que-pueden-conducir-a-errores-diagn%C3%B3sticos>

¹²Dispatía médica:

<https://www.elsevier.es/index.php?p=revista&pRevista=pdf-simple&pii=S0025775303740986&r=28>

¹³Gaslighting médico:

<https://www.nytimes.com/es/2022/04/07/espanol/gaslighting-medicos-mujeres.html>

¹⁴Criterios diagnósticos SED:

<https://www.doctorponce.com/criterios-del-diagnostico-de-los-sindromes-de-ehlers-danlos-sed/>

¹⁵Enfermedades cebras:

<https://fdna.health/es/knowledge-base/zebra-disease/>

Jornada Fer que el temps vagi a favor nostre:

https://www.caib.es/pidip2front/ficha_noticia.xhtml?jsessionid=x1YdHRFITmFX2Z-owFGaKVato1VGf_GxySaJcBvY.saplin24?lang=ca&urlSemantica=pSalut-i-associacions-de-pacients-organitzen-la-1a-jornada-Fes-que-el-temps-vagi-a-favor-nostre-sobre-malalties-minoritariesp0

¹⁷Principios éticos de enfermería:

<https://www.laborhospitalaria.com/principios-eticos-en-la-atencion-a-un-sufrimiento/>



Actas Dermosifiliogr. 2022;113:719-20

Criterios de Beighton para hiperlaxitud



Manifestación del SED vascular



Pápulas piezogénicas en talones. Cicatrices atróficas en papel de fumar sobre rodillas por traumatismos durante la infancia

Lesiones dermatológicas del SED



La cebra es el símbolo del SED



ANSEDH es la asociación del SED en España

