

15 de mayo. Día Mundial del Síndrome de Ehlers-Danlos

Síndrome de Ehlers-Danlos, la enfermedad rara que puede tardar hasta 20 años en ser diagnosticada

- **El Grupo de Trabajo de Medicina Genómica Personalizada y Enfermedades Raras de SEMERGEN alerta del impacto del retraso diagnóstico en pacientes que conviven durante años con dolor, lesiones articulares y limitaciones funcionales sin saber qué les ocurre**
- **La Sociedad apuesta por la formación continuada y la actualización clínica de los médicos de Familia como herramientas esenciales para avanzar en el reconocimiento de enfermedades raras (ER) o poco frecuentes**

Madrid, 15 de mayo de 2026.- Dolor crónico, luxaciones recurrentes, facilidad para desarrollar hematomas, cicatrización anómala, piel muy elástica o translúcida, cansancio persistente o lesiones ante mínimos traumatismos. Son síntomas frecuentes que, en muchos casos, pueden pasar desapercibidos o asociarse a otros problemas de salud más comunes. El síndrome de Ehlers-Danlos (SED), un grupo de trastornos hereditarios del tejido conectivo, continúa siendo una patología poco conocida y difícil de diagnosticar, hasta el punto de que algunos pacientes pueden tardar hasta 20 años en obtener un diagnóstico preciso.

Con motivo del Día Mundial del Síndrome de Ehlers-Danlos, que se conmemora cada 15 de mayo, la Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN), a través de su Grupo de Trabajo de Medicina Genómica Personalizada y Enfermedades Raras, ha querido poner el foco en la importancia de mejorar la sospecha clínica precoz desde las consultas de Atención Primaria de este síndrome para evitar años de retraso diagnóstico y reducir el riesgo de complicaciones, especialmente en las formas más graves.

El síndrome de Ehlers-Danlos engloba 13 enfermedades genéticas reconocidas por la clasificación internacional de 2017. Aunque sus manifestaciones son muy variadas, todas comparten tres características principales: hiperlaxitud articular, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad de los tejidos. Su herencia puede ser dominante o recesiva, y la variabilidad de síntomas contribuye a que muchos casos pasen desapercibidos durante años.

Según explica el **Dr. Enrique Gamero**, coordinador del Grupo de Trabajo de Medicina Genómica Personalizada y Enfermedades Raras de SEMERGEN, “uno de los principales desafíos del síndrome de Ehlers-Danlos continúa siendo el retraso diagnóstico, motivado por la inespecificidad de muchos síntomas y el limitado conocimiento sobre esta enfermedad. El especialista subraya además que esta patología “requiere un alto índice de sospecha en Atención Primaria, ya que una identificación precoz permite reducir complicaciones, especialmente en las formas graves como el SED vascular, y mejorar la calidad de vida de los pacientes”.

Por su parte, la **Dra. Patricia Montenegro**, miembro del mismo Grupo de Trabajo, explica que, ante la sospecha clínica, se recomienda realizar una historia clínica detallada, una exploración física completa y utilizar herramientas como la escala de Beighton para valorar la hipermovilidad articular. En determinados casos, especialmente cuando se sospechan formas graves, puede ser necesario considerar el estudio genético si persisten dudas diagnósticas.

Actualmente no existe un tratamiento curativo para el síndrome de Ehlers-Danlos, por lo que su abordaje se centra en aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida de los pacientes mediante rehabilitación y protección articular, control del dolor crónico, protección articular y apoyo psicológico.

Tres subtipos con manifestaciones muy diferentes

Entre los subtipos más frecuentes destaca el síndrome de Ehlers-Danlos hiper móvil (SEDh), el más prevalente y asociado a dolor crónico, inestabilidad articular y luxaciones recurrentes. Aunque no suele comprometer la esperanza de vida, puede ocasionar un importante deterioro funcional y afectar significativamente a la calidad de vida de quienes lo padecen.

El síndrome de Ehlers-Danlos clásico (SEDc) se caracteriza por alteraciones cutáneas, como piel hiperextensible y cicatrices atróficas. El síndrome de Ehlers-Danlos vascular (SEDv), menos frecuente, pero de mayor gravedad, presenta un elevado riesgo de disecciones arteriales, aneurismas, neumotórax o roturas espontáneas de órganos, con potencial compromiso vital.

Desde SEMERGEN se destaca que el médico de Familia desempeña un papel fundamental en la detección precoz de estas enfermedades poco frecuentes. “Escuchar al paciente, identificar patrones clínicos y sospechar a tiempo puede cambiar completamente la evolución y la calidad de vida de las personas afectadas”, concluyen.

La Sociedad apuesta por **la formación continuada de los médicos de Familia y la actualización clínica como herramientas esenciales** para avanzar en el reconocimiento de enfermedades raras o poco frecuentes que, como el síndrome de Ehlers-Danlos, puede tener un importante impacto físico, funcional y emocional en los pacientes.

Sobre SEMERGEN

La Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN) es la sociedad científica líder de la Atención Primaria en España, con más de 50 años de trayectoria. Su misión es promover la Medicina Familiar y Comunitaria (MFyC) mediante la mejora de la competencia profesional de los médicos, a través de la formación continua y el desarrollo profesional, el impulso de la investigación en Atención Primaria y la defensa de la especialidad. SEMERGEN trabaja para dar respuesta a los nuevos retos sanitarios aportando soluciones innovadoras, con el objetivo de seguir mejorando la vida de los pacientes y contribuir al fortalecimiento del Sistema Nacional de Salud (SNS).

Para más información:

Ángela Rubio. Tel. 676 800 594

Guillermo Gracia. Tel. 619 830 887

comunicacion@semergen.es

prensa@semergen.es