Rev Clin Esp. 2023;224(Supl 2):S875

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

1829 - SERIE DE CASOS DE SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS EN CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS

Clara Palacios Morenilla, *María Inmaculada Calle Gómez, Laura Lucena Torres y Joaquín Escobar Sevilla*

Hospital Virgen de las Nieves, Granada, España.

Resumen

Objetivos: Establecer las características clínicas de una serie de casos de pacientes con diagnóstico de síndrome de Ehlers-Danlos en seguimiento en consulta de Medicina Interna de enfermedades minoritarias.

Métodos: Revisión de historias clínicas de pacientes con diagnóstico de variantes de síndrome de Ehlers-Danlos. Inclusión consecutiva (sin criterios de exclusión) de los pacientes, con realización de una recogida de datos. Análisis observacional, transversal y retrospectivo de las características de los pacientes de dicha base de datos. Para su realización, se obtuvieron los consentimientos requeridos y se contó con la aprobación del Comité Ético.

Resultados: Se analizaron 8 casos, 5 mujeres y 3 hombres. La edad media de los pacientes incluidos fue 34,60 en un intervalo entre los 17 y 60 años con 37,5 años de mediana. La media de edad al diagnóstico fue de 27,76 ± 18,11. El 62,5% (5) tenían antecedentes familiares de hiperlaxitud. Con respecto a la genética dos pacientes tuvieron resultados inconcluyentes aunque en uno de ellos se objetivó la mutación COL4A1 (no cumple criterios de Villefranche). Una paciente no se realizó el estudio y otra paciente tuvo un resultado negativo para las mutaciones estudiadas. En una paciente se aisló la mutación de COL3A y en los dos pacientes restantes en uno se identificaron las mutaciones COL5A1 y COL5A2 y en otro tenascina X y TTN (HTZ c4396 t > C). La variante predominante fue la hipermóvil (3), uno de los casos fue diagnosticado de variante vascular y un caso con estudio genético no realizado tenía fenotipo similar a la variante vascular. Los otros dos casos fueron clasificados como variante clásica aunque uno de ellos tuvo genética inconcluyente. El 75% (6) de los pacientes mostraban hiperlaxitud articular. De las seis personas con hiperlaxitud articular cinco casos habían presentado dislocaciones articulares y padecían escoliosis. El 50% tenían fragilidad capilar. Ninguno de los pacientes de nuestra consulta tenía manifestaciones internas tales como la presencia de hernia abdominal, disautonomía o prolapso uterino. El 75% cumplía algún criterio de síntomas fibromiálgicos.

Conclusiones: Los pacientes en seguimiento en consulta de enfermedades minoritarias con sospecha de síndrome de Ehlers-Danlos son una serie de casos muy heterogénea. No todos los pacientes cumplían los criterios para ser diagnosticados de esta enfermedad aunque en algunos de los casos se identificaron mutaciones relacionadas con el colágeno que podrían tener significación clasificatoria en un futuro. En general destacaba la variante hipermóvil siendo lo más característico de su fenotipo

la hiperlaxitud articular y la presencia de cutis laxa.

0014-2565 / © 2023, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.