



## V-351. - CARACTERÍSTICAS CLÍNICO-BIOLÓGICAS DE UNA COHORTE DE FIBRINILOPATÍAS

P. García Ocaña, J. Alarcón García, M. Pérez Quintana, S. Rodríguez Suárez, A. González Estrada, J. García Morillo, E. Pamies Andreu

Servicio de Medicina Interna-UCAMI. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** Las fibrilinoopatías son unos trastornos que afectan a la integridad del tejido conectivo relacionados con defectos del gen de la fibrilina (FBN1), cuya expresión fenotípica se relaciona con una amplia gama de presentaciones clínicas con afección sistémica, donde destaca síndrome de Marfan y síndrome de Ehler-Danlos y otras con afección de un único sistema: MASS, ectopia lentis, prolapso válvula mitral (PVM) o aneurisma aórtico disecante. El objetivo de nuestro estudio es describir las características clínico-biológicas de una serie de casos afectados por fibrilinoopatías.

**Métodos:** Realizamos un estudio observacional descriptivo de una serie de 23 casos con fibrilinoopatías atendidos por la Unidad de Enfermedades Minoritarias de Medicina Interna del Hospital Virgen del Rocío de Sevilla. Se recogieron variables mediante protocolo clínico: Criterios de clasificación de Gante y Brighton, agregación familiar, presencia/ausencia y tipo de mutación genética, escalas de hiperlaxitud, afectación aórtica y afectación ocular. Para ello se realizó una exploración clínica detallada, estudio ecocardiográfico y de resonancia magnética. Se introdujeron los resultados en base de datos de SPSS versión 15.0.

**Resultados:** Se estudiaron 23 pacientes con edad media de  $25,1 \pm 10,6$  años de los cuales, 15 (62,5%) eran hombres y 8 (33,3%) mujeres. Del total de pacientes, 10 (41,7%) cumplían los criterios de Gante, para el diagnóstico, 7 (29,2%) padecían enfermedad de Ehler-Danlos, 5 de los cuales cumplían criterios de Brighton para hiperlaxitud, siendo diagnosticados de tipo III, mientras los otros 2 correspondían a tipo IV (vascular) por poseer la mutación característica en el gen COL3A1. Un paciente fue diagnosticado de fenotipo MASS, otro de miopatía congénita y los 4 restantes, al no cumplir criterios de ninguna de las citadas entidades, fueron diagnosticados de fibrilinoopatía diferenciada. De los pacientes con diagnóstico de síndrome de Marfan, el 50% presentaban antecedentes familiares y el otro 50% eran esporádicos. De los 6 pacientes en los que se realizó estudio genético 4 presentaban la mutación FBN1. La disección aórtica se presentó en 3 pacientes operados con éxito mediante intervención Bono-Bentall, mientras que 2 presentaron insuficiencia aórtica, una de ellas intervenida. El diámetro medio de la raíz aórtica de los pacientes no intervenidos fue  $30,23 \pm 5,2$  mm. Con respecto a la afectación ocular, 2 (20%) presentaron subluxación de cristalino, uno luxación y otro desprendimiento de retina. Tres pacientes presentaron miopía magna, sin hallazgos de ectasia dural en ningún paciente de los analizados. De los 7 pacientes diagnosticados de Ehler-Danlos según los criterios de Brighton, 4 (57,1%) presentaron

antecedentes familiares y 3 (42,9%) fueron esporádicos. Cuatro pacientes presentaron un Índice de Beighton de hiperlaxitud superior a 4. Los dos pacientes con enfermedad de Ehler-Danlos vascular se presentaron con enfermedad aguda: uno con neumotórax que se confirmó con mutación genética y el otro con un proceso de perforación colónica que se confirmó con mutación genética no conocida del gen de la fibrilina pendiente de estudio. Existe un paciente con fenotipo MASS (prolapso mitral, dilatación aórtica que no progresa y manifestaciones esqueléticas y cutáneas) y otro con miopatía congénita de tipo distrofibrinopatía tipo IV confirmado mediante biopsia muscular.

*Conclusiones:* Las fibrilinoopatías son un grupo de patologías con un amplio abanico de presentación clínica con un nexo de unión en el defecto genético subyacente, donde el análisis detallado de las características fenotípicas enlazado con el estudio genético resulta vital para un diagnóstico correcto y, por ende, de complicaciones asociadas.