



## EM-034 - SÍNDROME DE EHLERS DANLOS: SERIE DE CASOS

M. Moreno Hernández, G. García Parra, M. Castejón Giménez, J. Pagán Escribano, J. Sánchez Lucas, S. Alemán Belando, M. Cutillas Pérez y J. Sánchez Martínez

Medicina Interna. Hospital J.M. Morales Meseguer. Murcia.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar las características y el comportamiento clínico de una serie de casos de una enfermedad minoritaria.

**Material y métodos:** Se realizó un análisis descriptivo retrospectivo de siete pacientes con diagnóstico de síndrome de Ehlers Danlos (SED) que son seguidos en una consulta especializada de "Enfermedades Minoritarias" de Medicina Interna del Hospital Morales Meseguer de Murcia.

**Resultados:** El tipo de SED más frecuente fue el hiper móvil ( $n = 4$ , 57,1%), hubo un caso tipo clásico, un caso tipo vascular y un caso no filiado pero con sospecha de posible SED tipo VIIC. El estudio genético se realizó en el 100% de los casos y se encontró una mutación confirmatoria del diagnóstico únicamente en dos (tipo clásico y vascular). Cinco pacientes (71,4%) tuvieron historia familiar positiva. La edad media de los pacientes fue de  $37,7 \pm 11,7$  años y el 85,7% fueron mujeres. Las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron las osteoarticulares (100%), destacando la hiper movilidad articular ( $n = 7$ , 85,7%) de localización distal ( $n = 4$ , 66,7%), el dolor musculoesquelético crónico y las anomalías esqueléticas ( $n = 5$ , 71,4%). Las manifestaciones cutáneas afectaron a 5 pacientes y dos tuvieron hiperelasticidad. Tres pacientes tuvieron hiperquimosis por fragilidad vascular. El prolapso de la válvula mitral se objetivó en 2 casos. Ningún paciente tuvo afectación aórtica, disección vascular o rotura visceral espontánea. Tres pacientes requirieron valoración psiquiátrica por síndrome ansioso depresivo. La fatiga como síntoma de afectación general estuvo presente en 3 casos (42,9%). Los principales servicios médicos que atendieron y siguieron en consultas a estos pacientes fueron: MI ( $n = 7$ ), Neurología ( $n = 6$ ), Traumatología, Reumatología, Oftalmología ( $n = 5$ ) y Cirugía Vascular ( $n = 4$ ). La edad media de inicio de seguimiento en consulta de MI fue de  $35,7 \pm 12,1$  años. Se realizó estudio ecocardiográfico en el 100% de los casos y estudio con angioTAC en el 42,9%. Seis pacientes necesitaron tratamiento analgésico y rehabilitador para alivio del dolor crónico y solo uno requirió valoración por la Unidad del dolor por refractariedad al tratamiento. Se trató con betabloqueantes a dos pacientes.

**Discusión:** El SED es un grupo heterogéneo de desórdenes del tejido conectivo con signos y síntomas similares, pero con progresión y evolución distinta, que tienen en común la hiperlaxitud de las articulaciones, la hiperelasticidad de la piel y la fragilidad de los tejidos. Se originan por mutaciones en los genes que codifican la síntesis de colágeno. Su prevalencia oscila entre 1:5.000 a 1:10.000, afectando por igual a hombres y mujeres. En 1988 se publicó una clasificación del síndrome que ha sido revisada recientemente y se reconocen hoy hasta 11 formas distintas, siendo el tipo hiper móvil

el más frecuente y el tipo vascular el que más se asocia a mortalidad por el compromiso de los grandes vasos. El diagnóstico de SED se establece mediante examen clínico y revisión de la historia familiar; y se pueden utilizar pruebas de genética molecular para la confirmación del diagnóstico clínico, excepto para el tipo hipermóvil. Actualmente no existe ningún tratamiento específico para la enfermedad.

*Conclusiones:* 1) El SED es una enfermedad poco frecuente cuyo diagnóstico es en muchos casos subvalorado. 2) Se debe sospechar ante todo paciente que presente síntomas de hiperlaxitud articular, hiperelasticidad cutánea e hiperequimosis por fragilidad vascular. 3) Es importante llevar a cabo una exploración física completa con búsqueda de las características específicas de cada subtipo y descartar la posibilidad de afectación sistémica grave que puede comprometer la vida del paciente, sobre todo en el tipo vascular. 4) Su tipo más frecuente, el SED hipermóvil, no dispone de test de diagnóstico genético confirmatorio. 5) Aunque no existe un tratamiento específico de la enfermedad, su diagnóstico precoz permite el asesoramiento genético y un manejo dirigido para optimizar su calidad de vida.