



## IF-121. - ROTURAS VASCULARES Y VISCERALES: RETRASO DIAGNÓSTICO DE UNA PATOLOGÍA RARA. SERIE DE 3 CASOS DE EHLERS-DANLOS VASCULAR

P. García-Ocaña, A. Camacho Carrasco, M. Pérez Quintana, A. González Estrada, J. Alarcón García, M. Alarcón Garcelán, J. Andreu Álvarez, J. García-Morillo

Unidad de Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

### Resumen

**Objetivos:** La enfermedad de Ehlers-Danlos es una conectivopatía hereditaria, con frecuencia media de 1 por cada 5.000 habitantes, caracterizada por hiperlaxitud articular, acompañada de alteraciones de la piel, vasculares y/o viscerales, según el subtipo ante el que nos encontremos. Dentro de ellas, hemos de diferenciar las variantes en las que la hiperlaxitud articular se asocia a alteraciones cutáneas, como el Ehlers-Danlos tipo I y II, de las que presentan preferentemente clínica osteo-articular, como el síndrome de hiperlaxitud articular (Ehlers Danlos tipo III), Ehlers-Danlos tipo cifoscoliosis (tipo VI) y la artroacalasia o ED tipo VII A y B. Además, existe una variante, aún más infrecuente (1 caso por cada 100.000 habitantes), en la que se producen roturas vasculares y viscerales espontáneas, condicionando la esperanza de vida de éstos pacientes y caracterizada por un importante retraso diagnóstico que justifica su mal pronóstico. Es el subtipo vascular, que afecta a la formación del colágeno tipo III, dando lugar a la formación de pseudoaneurismas, así como perforaciones viscerales. Estos pacientes no presentan hiperlaxitud de grandes articulaciones y se caracterizan por tener una piel fina, traslúcida, sin alteraciones en la cicatrización. Nuestro objetivo es describir esta patología desde el punto de vista clínico, para llegar al diagnóstico con el menor retraso diagnóstico posible.

**Métodos:** Serie de tres casos de ED vascular diagnosticados en la Unidad de Enfermedades Minoritarias del Hospital Virgen del Rocío, atendiendo al evento guía, antecedentes personales y familiar, así como la presencia de mutaciones características (gen del COL3A1 y COL3A2).

**Resultados:** La edad media de nuestros pacientes es 37 años (30, 34 y 47 años) siendo 2 de ellas mujeres. Una de ellas debutó con una rotura de aneurisma de la arteria esplénica, siendo sometida a esplenectomía, nefrectomía izquierda y ovariectomía, y sufriendo posteriormente múltiples complicaciones entre las que destacan, un neumotórax, infartos pancreáticos y del lóbulo hepático izquierdo. Cuatro años después, tras un traumatismo menor, presenta luxación de codo y rotura de arteria radial izquierdos, así como 6 años después de su primer evento, y tras múltiples ingresos, sufre rotura de aneurisma cerebral, presentando parestesias en hemicuerpo izquierdo de forma residual por lo que se comenzó el estudio genético, confirmándose la mutación característica del gen COL3A1. En éste caso el retraso diagnóstico fue de 7,1 años. La segunda paciente presentó perforaciones colónicas recidivantes, perforación vesical, hemoperitoneo espontáneo y dehiscencia de sutura sigmoidea, llegándose al diagnóstico 4 años después, mediante criterios clínicos

suficientes y presentando en el estudio genético, una variante del gen COL3A1, no descrita en la literatura, ni como polimorfismo, ni asociado a la enfermedad, pero con probable implicación en la patogenia de la enfermedad (cambio c. 2105G > T que produce el cambio p.Gly702Val). En este caso el retraso diagnóstico fue de 3 años. El evento guía inicial del varón fue un neumotórax espontáneo, presentando como complicación post-quirúrgica un hemotórax. También presentaba historia previa de hiperlaxitud y tenía una hermana diagnosticada de la enfermedad. En el estudio genético obtuvimos una variante del gen COL3A1, descrita en la literatura, como de significado incierto (c.1804C > A, en heterocigosis, en exón 25 del gen COL3A1). El retraso diagnóstico en este caso fue menor, concretamente de 2 años, por haber un diagnóstico familiar previo. Actualmente, los 3 pacientes están sanos y realizan seguimiento en las consultas de evaluación multidisciplinar de enfermedades raras del servicio de MI.

*Conclusiones:* Ante un paciente con aneurismas vasculares y/o perforación de víscera hueca espontánea, debemos tener presente el diagnóstico de Ehlers-Danlos vascular, ya que los criterios clínicos, obtenidos mediante una anamnesis y exploración física detallada, son suficientes para el diagnóstico y pueden evitar el retraso diagnóstico y las consiguientes complicaciones asociadas e incluso un desenlace fatal.