



## V-046 - CALIDAD DE VIDA EN PACIENTES CON SÍNDROMES DE HIPERMOVILIDAD ARTICULAR

S. Olivera González<sup>1</sup>, M. Navarro Garcés<sup>2</sup>, M. Torralba Cabeza<sup>1</sup>, A. Camón Pueyo<sup>1</sup>, J. Sierra Monzón<sup>1</sup>, J. Pérez Calvo<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Medicina Interna. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa. Zaragoza. <sup>2</sup>Facultad de Medicina. Universidad de Zaragoza. Zaragoza.

### Resumen

**Objetivos:** Analizar las características clínicas y epidemiológicas de los pacientes con síndrome de Ehlers-Danlos y síndrome de Marfan en una consulta de enfermedades minoritarias. Comprobar la calidad de vida de dichos pacientes mediante el cuestionario de salud SF-36.

**Material y métodos:** Se realiza un estudio descriptivo transversal sobre una muestra de 12 pacientes diagnosticados de SED y SMF en una consulta específica de Enfermedades Minoritarias dependiente del Servicio de Medicina Interna del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza.

**Resultados:** De los 12 pacientes incluidos en el estudio, el 41,6% padecen SED, el 41,6% padecen SMF y el 16,6% restante se encuentran pendiente de completar el diagnóstico. En relación al género, el 50% del total son mujeres y el otro 50% varones. En cuanto a la edad, la edad media de los pacientes es de 37,92 años y la media de la edad al diagnóstico es 34,50 años. La afectación vascular se da en un 50% de los pacientes, la afectación esquelética en un 75% y la afectación ocular en un 27,3%. La media de la puntuación obtenida en el cuestionario SF-36 en nuestros pacientes es de 58,42 puntos.

**Discusión:** El tiempo entre el comienzo de los síntomas y el diagnóstico es muy variable en cada paciente dependiendo de la enfermedad. En los pacientes en los que el síntoma inicial es vascular, se suele sospechar por la gravedad y carácter súbito de una complicación. Por tanto, se empieza a estudiar al paciente durante o después de la resolución, no habiendo demora en el diagnóstico. En el SED tipo III, el síntoma inicial consiste en luxaciones recurrentes. En estos casos el diagnóstico se retrasa más porque entraña menor gravedad. Aunque supongan menor gravedad pueden llegar a ser más incapacitantes, como hemos comprobado con el cuestionario SF-36. En cuanto a los criterios de Villefranche o Ghent, algo más de la mitad no los cumple, lo que no es motivo para no seguir realizando el estudio, ya que pueden posteriormente tener un estudio genético positivo; si se continúa sospechando alguno de estos síndromes, se debe continuar realizando un seguimiento en la consulta de enfermedades minoritarias. En nuestra muestra no se ha encontrado una relación entre los distintos tipos de síndrome y la afectación orgánica. Tampoco entre la edad y la puntuación en el cuestionario SF-36, por lo que la edad avanzada no influye en la calidad de vida, sino la afectación esquelética o vascular que presenten. Por ello es fundamental poder disponer de registros nacionales e internacionales de estas enfermedades, para el pronóstico de estos pacientes. En

conclusión, es importante que los médicos sepan reconocer la hiperlaxitud articular, y poder realizar un cribado de este tipo de síndromes, ya que aunque no cumplan los criterios de Villefranche o Ghent, pueden padecer alguno de estos síndromes, que pueden presentar complicaciones graves y mortales a edades tempranas, y derivarlos a consultas especializadas en enfermedades minoritarias, que precisan de un diagnóstico certero para realizar un correcto consejo genético.

*Conclusiones:* El SED tipo III predomina en mujeres y el IV en varones. No existe predominancia en el síndrome de Marfan. La edad al diagnóstico es mayor en el SED tipo III por su sintomatología larvada. Los síndromes de hipermovilidad presentan un fenotipo continuo, que imposibilita conocer las complicaciones futuras. - No cumplir los criterios de Villefranche o Ghent no es excluyente para padecer alguno de estos síndromes. La calidad de vida está disminuida en estos pacientes, siendo útil el uso del cuestionario SF-36 para su valoración.