



## V-211 - SÍNDROME DE EHLERS DANLOS VASCULAR: UNA ENTIDAD DE MAL PRONÓSTICO

A. Rubio Mellado, C. Ramírez Baum, M. Pérez García y M. Belhassen García

Medicina Interna. Hospital Universitario de Salamanca. Hospital Clínico. Salamanca.

### Resumen

**Objetivos:** Dar a conocer una serie de casos de una entidad minoritaria, analizando sus características y comportamiento clínico.

**Material y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo de los pacientes detectados con clínica compatible y estudio molecular confirmado de Síndrome de Ehlers Danlos tipo IV (casos índices y screening familiar).

**Resultados:** Se incluyeron 5 pacientes estudiados, pertenecientes a 2 familias. El caso índice de la primera familia es una mujer de 27 años que fallece por rotura de aneurisma de aorta torácica como hallazgo postmortem, con estudio molecular que confirma mutación en gen COL3A1. Se realiza estudio a su madre de 58 años, que presenta como antecedente vascular hemorragia subaracnoidea por rotura de aneurisma a los 38 años (etiquetado de criptogenético en su momento), sin otros hijos, finaliza el estudio familiar. En la segunda familia el caso índice se trata de un varón diagnosticado a los 60 años de aneurisma torácico de 6 cm, con estudio molecular compatible (mutación en gen COL3A1), el paciente fallece tras intervención programada. En el estudio familiar se confirma la mutación en un hermano varón de 58 años y un sobrino de 31 años. Realizadas pruebas de imagen, presentando el hermano una dilatación aneurismática a nivel de la carótida interna e arterias ilíacas en el límite alto de la normalidad (estables en pruebas de control cada 6 meses), el varón de 31 años no presenta afectación vascular al diagnóstico. Ambas familias pertenecen a una misma zona geográfica del área de Salamanca, pero no existe relación entre ellos.

**Discusión:** El síndrome de Ehlers Danlos (SED) comprende un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios del tejido conectivo, de entre los que figura el SED de tipo IV o vascular, de transmisión autosómica dominante, originada por una mutación del gen COL3A1, que provoca un déficit de procolágeno tipo III.

**Conclusiones:** El síndrome de Ehlers Danlos Vascular o tipo IV es una entidad muy poco prevalente (1-9/100.000 nacimientos), que tiene una mala evolución en la mayor parte de los casos y cuyo diagnóstico y manejo supone un reto por la extrema fragilidad de los tejidos (piel, paredes vasculares y vísceras huecas). En nuestra serie, de 5 casos registrados han fallecido dos a edades tempranas (ambos casos índices o probandos de las familias). La esperanza media de vida de estos pacientes está establecida en 31 años. Se debe realizar consejo y estudio genético a familiares. El

seguimiento con pruebas de imagen no invasivas es la única herramienta que por ahora parece mejorar el pronóstico, aunque existen fármacos esperanzadores como el celiprolol cuyo uso podría ser de elección en estos pacientes como prevención de complicaciones mayores.