



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

347/2207 - MANEJO DE ENFERMEDADES MINORITARIAS DESDE ATENCIÓN PRIMARIA: SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

J. Enjuanes Llovet^a, J. López Díez^b, C. Celada Roldán^c y J. López Marín^b

^aMédico Adjunto de Pediatría. Hospital Universitario Los Arcos del Mar Menor. San Javier. Murcia. ^bMédico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Isaac Peral. Cartagena. ^cMédico de Familia. Centro de Salud Isaac Peral. Cartagena.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 16 años de edad, con antecedente de fractura de radio bilateral tras traumatismo accidental, sin otros antecedentes de interés, que consulta a su médico de atención primaria por fragilidad cutánea ante mínimos traumatismos, de un año de evolución, lo que le incapacita para la realización de actividad física. Las heridas son de evolución tórpida y curan dejando cicatrices atróficas. Como antecedentes familiares destaca que su madre presenta sintomatología similar, de menor intensidad. Padre y hermano asintomáticos.

Exploración y pruebas complementarias: A la exploración presenta dolicocefalia y facies ligeramente prognática, evidenciando hiperelasticidad cutánea, más marcada a nivel cervical y proximal de miembros superiores, así como hiperdistensibilidad de las articulaciones, particularmente evidente a nivel de los dedos de las manos. Además, se objetivan cicatrices cutáneas atróficas de predominio en ambos miembros inferiores. Las analíticas de sangre y orina no encontraron hallazgos patológicos significativos. Se realizó biopsia de la piel sana, cuya histopatología demostró una discreta atrofia, disminución de fibras colágenas y aumento de fibras elásticas. Se remitió el caso a Medicina Interna para estudio genético, revelando alteración del gen COL5A1.

Orientación diagnóstica: Síndrome de Ehlers-Danlos clásico.

Diagnóstico diferencial: Miopatía de Bethlem, síndrome de Loeys-Dietz, síndrome de Marfan, síndrome de Stickler, osteogénesis imperfecta.

Comentario final: Las enfermedades minoritarias se caracterizan por su escasa prevalencia, elevada morbilidad y mortalidad precoz, entre las que se incluye el síndrome de Ehlers Danlos. Pueden aparecer en cualquier etapa de la vida y, si bien la mayoría se manifiesta en la infancia, muchas no se diagnostican hasta la edad adulta. No existe un tratamiento específico y el objetivo primordial de la terapia debe dirigirse al manejo de la sintomatología. La coordinación entre los niveles asistenciales ha puesto a los médicos de atención primaria en primera línea en lo que a la atención a este colectivo respecta, constituyendo un elemento clave en la transmisión de la información y adecuada interpretación de las pruebas diagnósticas, permitiendo el acceso a las opciones terapéuticas.

Bibliografía

1. Joseph AW, Joseph SS, Francomano CA, et al. Characteristics, Diagnosis, and Management of Ehlers-Danlos Syndromes: A Review. JAMA Facial Plast Surg. 2018;20(1):70-5.

Palabras clave: Síndrome de Ehlers Danlos. Enfermedades del tejido conectivo.