Rev Clin Esp. 2017;217(Espec Congr):1351

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-090 - COLAGENOPATÍAS HEREDITARIAS. DESCRIPCIÓN DE UN GRUPO DE PACIENTES

V. Sández Montagut, F. Nieto García, M. Pérez Quintana, J. López Morales, J. García Morillo y S. Rodríguez Suárez

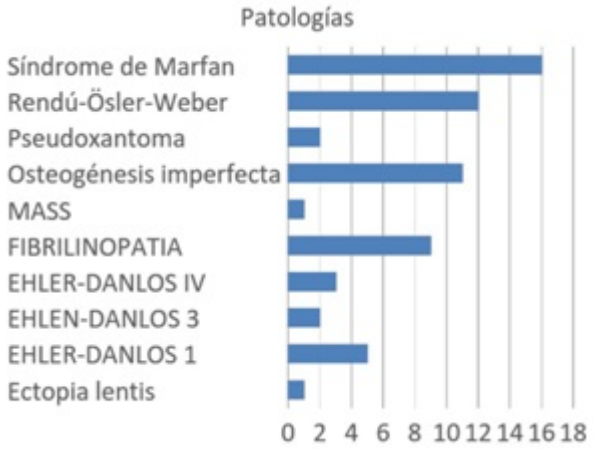
Unidad de Enfermedades Autoinmunes y Minoritarias. Complejo Hospitalario Virgen del Rocío. Sevilla.

Resumen

Objetivos: Las colagenopatías hereditarias son un conjunto de entidades nosológicas de muy baja prevalencia que tienen en común la alteración de la síntesis del colágeno por mutaciones genéticas en genes que intervienen directa o indirectamente en la misma. Presentamos un descriptivo de los pacientes atendidos en la consulta y hospitalización de nuestra unidad para intentar conocer mejor y mostrar las características de estos pacientes.

Material y métodos: Se analizó una base de datos de 62 pacientes. Se realizó un estudio descriptivo de los mismos y un estudio transversal de las distintas complicaciones presentadas.

Resultados: Se trata de un conjunto de 62 pacientes, de los cuales 36 (58%) eran hombres y 26 (42%) mujeres. Tenían una media de 26,29 años, con una desviación estándar de 15,86 y una mediana de 24. La distribución fue: ectopia lentis, 1,61%; Ehler-Danlos 1, 8,06%; Ehler-Danlos 3, 3,23%; Ehler-Danlos 4; 4,84%, fibrinilopatía, 9%; síndrome MASS, 1,61%; osteogénesis imperfecta; 17,74%; pseudoxantoma elástico; 3,23%; Rendú-Ösler- Weber, 19,35% y síndrome de Marfan 25,81%. Se halló alguna mutación genética en 18 (36,73%) de los pacientes, siendo de más a menos frecuente las mutaciones en los genes: COL1A2 (5), fibrilina-1 (5), COL3A1 y ABCC6 (2 y 2) y IVS2+1 (1). El 41% (26) resultó ser el caso índice, mientras que el resto se identificaron en estudios familiares. El Personal Status-ECOG en la amplia mayoría, 64,5%, era de 0 (funcionalidad óptima), manteniendo el 19% un PS de 2 o 3 puntos. 3 pacientes (4,8%) habían muerto en el momento de la recogida de datos. Registramos complicaciones en 39 pacientes (63%) que se distribuyeron en: neurológicas (11), cardiovasculares (20), oculares (11), osteomusculares (18), respiratorias (9) y digestivas (10). Por último, 19 pacientes estaban recibiendo un tratamiento específico para su enfermedad. 43, el 69,3%, no recibían tratamiento específico (fundamentalmente porque no existe tal tratamiento). Las tres patologías que recibieron tratamiento específico fueron Osteogénesis imperfecta (11) [bifosfonatos], Rendú-Ösler-Weber (7) [embolizaciones] y síndrome de Marfan (1) [prótesis endovascular aórtica].



Discusión: Los datos obtenidos en el análisis de este grupo de pacientes es muy similar a los descritos previamente en la bibliografía disponible en el momento actual. Llama la atención como una amplia mayoría de pacientes no estaban recibiendo un tratamiento específico. Esto se debe predominantemente a la inexistencia de un tratamiento eficaz dirigido a la enfermedad para este tipo de pacientes. También es destacable que la mayoría de pacientes mantenían una funcionalidad completa medida por PS, pero que cuando aparecía incapacidad, esta solía ser con importante limitación para la vida diaria, y es que suelen deberse a complicaciones importantes de estas enfermedades (como por ejemplo, fracturas múltiples en la osteogénesis imperfecta o cardiopatía isquémica precoz en caso del pseudoxantoma elástico).

Conclusiones: Dada la baja frecuencia de estas enfermedades, consideramos necesario la realización de más estudios como el presentado, preferiblemente a mayor escala, con objetivo de describir más exactamente a estos pacientes, para poder conocer mejor estas enfermedades. La recogida de datos sobre estas enfermedades y la presentación de las mismas podrían significar una mejora en el tratamiento y, por lo tanto, pronóstico de estas enfermedades.

0014-2565 / © 2017, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.