

P-22

DIAGNÓSTICO DE EHLERS DANLOS, TIPO VASCULAR, EN NIÑA DE 9 AÑOS

L. De Benito Basanta, M.J. Rodríguez Sáez, M. Ocampo Cardalda.

Hospital Xeral de Vigo

OBJETIVO

Presentar el caso de una niña de 9 años afecta de *Síndrome Ehlers Danlos de tipo Vascular*, con *mutación confirmada en gen COL3A1*.

CASO CLINICO

Paciente remitida con sospecha de colagenopatía por presentar desde su primera infancia hematomas con mínimos traumatismos, piel transparente que permite ver la circulación venosa toraco-abdominal, hipermovilidad distal, cicatrices lentas e hiperplásicas y alteración leve de la función plaquetaria (trombopatía) con número de plaquetas normal.

Presenta sutiles rasgos fenotípicos pero que suelen pasar desapercibidos si no se buscan: además de la piel transparente en que resaltan las venas en pecho y región lumbar, pelo fino, escaso tejido graso subcutáneo en cara y brazos, ausencia de lóbulo de la oreja y de frenillo lingual. No ha presentado hemorragias arteriales, rupturas digestivas (ni uterinas).

No hay antecedentes familiares en este caso pese a ser un trastorno de herencia autosómico dominante pero es sabido que un 50 % se presentan *de novo*.

COMENTARIO

No es frecuente el diagnóstico de esta alteración congénita del tejido conjuntivo hasta que ocurren graves complicaciones por roturas arteriales, digestivas o uterinas. La característica extensibilidad de piel e hipermovilidad articular de los Ehlers Danlos no es prominente. El diagnóstico precoz permite tomar medidas preventivas.