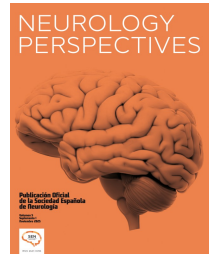




Neurology perspectives



23177 - SÍNDROME DE TAQUICARDIA POSTURAL ORTOSTÁTICA Y COL4A3: NUEVA RELACIÓN EN LAS DISAUTONOMÍAS

Fernández Fraile, S.; Rodríguez Castro, E.

Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago.

Resumen

Objetivos: El síndrome de taquicardia postural ortostática (POTS) es una disautonomía caracterizada por un aumento exagerado de la frecuencia cardíaca, sin hipotensión, al adoptar la bipedestación. Si bien se ha asociado con trastornos del tejido conectivo como el síndrome de Ehlers-Danlos, no se ha documentado en relación con collagenopatías tipo IV.

Material y métodos: Una mujer de 30 años, con historia de síndrome de Alport y la presencia de dos mutaciones patogénicas en el gen COL4A3, consulta por episodios recurrentes de taquicardia (110-140 lpm) sin hipotensión tras la bipedestación. Los síntomas mejoran con el movimiento e hidratación y empeoran con el calor, la menstruación, el estrés o el esfuerzo. Se acompaña de fatiga, visión borrosa, disnea y síntomas gastrointestinales. La exploración muestra *livedo reticularis*, máculas acrómicas e hiperlaxitud articular. El test de bipedestación confirma una disautonomía compatible con POTS.

Resultados: Se ha postulado que este síndrome estaría relacionado con alteraciones en la matriz del tejido conectivo generando vasos sanguíneos más laxos, favoreciendo la estasis venosa en las piernas y reduciendo el retorno al corazón y la perfusión cerebral. Variantes en el gen COL4A3, hasta ahora no descritas en este tipo de pacientes, podrían tener un papel relevante en su fisiopatología.

Conclusión: Este caso sugiere una posible asociación hasta ahora no descrita entre las collagenopatías tipo IV y el desarrollo de disautonomía tipo POTS. Dada su presentación polisintomática, muchas veces descrita como “inespecífica”, estos pacientes suelen ser infravalorados, contribuyendo al retraso diagnóstico y terapéutico. Reconocer los síntomas de disautonomía va a ser fundamental para un abordaje adecuado.