



P-076 - ROTURA ESPONTÁNEA DE ANEURISMA ESPLÉNICO EN SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS TIPO CLÁSICO

M. Paredes, V. López, J.Á. Fernández, P. Cascales, J. Sánchez-Valero, C. García, P. Sánchez y P. Parrilla

Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, El Palmar, Murcia.

Resumen

Introducción: El síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) es un grupo de trastornos hereditarios del tejido poco frecuente, que se caracteriza por hiperextensibilidad cutánea, hiperlaxitud articular y fragilidad del tejido conectivo. Dentro de las formas presentación la rotura aneurismática es rara, característica en la variante vascular, y excepcional en las demás. Presentamos una paciente diagnosticada de EDS tipo clásico tras hemoperitoneo secundario a aneurisma gigante de arteria esplénica roto.

Caso clínico: Mujer de 31 años diagnosticada en 1995 de hipertensión portal y fibrosis hepática y en 2006 de insuficiencia renal e hipotiroidismo autoinmune, que acude por dolor abdominal y vómitos sin traumatismo previo. En el hemograma presenta Hto 10% y Hb 3,3 g/dl, y la TC abdominal y la arteriografía informan de pseudaneurisma de arteria esplénica roto, realizándose embolización y colocación de coils metálicos. A pesar del tratamiento intervencionista, la paciente empeoró hemodinámicamente y se intervino hallando hemoperitoneo de 2 litros de sangre roja y pseudoaneurisma sobre cuerpo de páncreas parcialmente roto en polo inferior de aproximadamente 10 cm. Se realizó disección hiliar con ligadura transfixiva de esplénica y esplenectomía. La paciente presentaba aspecto leptosómico, con hiperlaxitud articular y fenotipo marfanoide lo que unido a los hallazgos en urgencias hizo que se derivara a consulta de genética médica para descartar una enfermedad del tejido conectivo con afectación vascular. En el cribado genético se detectó en el gen COL5A1 una transición de una G por una A (c.1588G > A) que a nivel de la proteína produce el cambio de la glicina de la posición 530 por una serina (p.Gly530ser).

Discusión: El EDS se clasifica según Villefranche en 6 subtipos principales, siendo los tipos clásico, asociado a hiper movilidad y vascular los más comunes. La mayoría de las formas corresponden a mutaciones en genes que codifican cadenas de colágeno o enzimas implicadas en su biosíntesis. En el tipo clásico, en más del 50% de casos, el defecto se encuentra en los genes del colágeno V alfa-1 (COL5A1) o alfa-2 (COL5A2). En cambio, el tipo vascular está causado por defectos en la formación de colágeno III por mutaciones en el gen del procolágeno tipo III (COL3A1). En el diagnóstico diferencial de dolor abdominal agudo en el EDS, el sistema vascular debe ser considerado, y aunque estas complicaciones son más comunes en el tipo vascular, también se han descrito en el tipo clásico. Para el diagnóstico se recomiendan modalidades no invasivas como la ecografía, angio-TC o RMN. No se recomiendan procedimientos quirúrgicos invasivos y en caso de hemorragia se aconseja administración de desmopresina, compresión y medidas hemostáticas locales y pegamentos. El

siguiente paso es la utilización de enfoques endovasculares como la embolización o la reparación mediante stents o prótesis. La cirugía, si es necesaria, debe hacerse con técnicas atraumáticas y con extremo cuidado. En la actualidad los cinco casos descritos de rotura espontánea de la arteria esplénica secundaria un aneurisma están asociados a EDS tipo IV, siendo el caso que presentamos el primero de rotura de arteria esplénica asociado a EDS tipo I de la literatura.