

9. Baydar B, Cantürk F, Alper E, Aslan F, Akpınar Z, Cengiz O, et al. Intrahepatic localization of pancreatic pseudocyst: A case report. *Turk J Gastroenterol.* 2013;24:447-9.

Jaume Bonnín Pascual*, José Carlos Rodríguez Pino, José Miguel Morón Canís, Francesc Xavier Molina Romero y Xavier Francesc González Argenté.

Servicio de Cirugía General y del Aparato Digestivo, Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jaumbonninpascual@gmail.com (J. Bonnín Pascual).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ciresp.2016.04.004>
0009-739X/

© 2016 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Rotura espontánea de aneurisma de arteria esplénica en el síndrome de Ehlers-Danlos tipo clásico



Spontaneous rupture of a splenic aneurysm in classic Ehlers-Danlos syndrome

El síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) es un grupo de trastornos hereditarios poco frecuente (1:5.000 nacidos vivos), que se caracterizan por hiperextensibilidad cutánea, hiperlaxitud articular y fragilidad del tejido conectivo. Dentro de las formas de presentación, la rotura aneurismática es rara, siendo característica en la variante vascular, y excepcional en las demás¹. Presentamos un caso de una mujer de 38 años diagnosticada de un EDS tipo clásico, a raíz de un hemoperitoneo secundario a la rotura de un aneurisma gigante de arteria esplénica.

La paciente consultó en urgencias por dolor abdominal y vómitos, no asociado a ningún traumatismo previo. Como antecedentes personales destacaba insuficiencia renal e hipotiroidismo autoinmune. A su llegada a urgencias estaba hemodinámicamente inestable. A la exploración física presentaba abdomen distendido y doloroso a la palpación, asociado a esplenomegalia. En la analítica destacaba un hemograma con hematocrito 10% y hemoglobulina 3,3 g/dl. Se realizó una TC abdominal (fig. 1) y una angiografía (fig. 2), donde se objetivó a 4 cm del origen de la arteria esplénica un gran aneurisma y 2 pseudoaneurismas localizados en hilio esplénico. Se realizó embolización del mayor, con trombina y coils metálicos. A pesar del tratamiento intervencionista, la paciente empeoró hemodinámicamente, por lo que se decidió intervenir hallando hemoperitoneo de más de 2 l con esplenomegalia (aproximadamente de 30 cm) 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 reglada. La paciente evolucionó favorablemente siendo alta al décimo día del postoperatorio.

La paciente presentaba un aspecto leptosómico y fenotipo marfanoide, por lo que se derivó a la consulta de genética médica, y al finalizar el estudio se detectó una mutación en el gen COL5A1 (c.1588G>A) que a nivel de la proteína produce el cambio de la glicina de la posición 530 por una serina (p.Gly530ser).

El EDS se clasifica según Villefranche en 6 subtipos principales. El tipo clásico, el tipo asociado a hiper movilidad y el tipo vascular son los más comunes, mientras que la cifoescoliosis, arthrochaliasis y el tipo dermatosparaxis constituyen condiciones muy raras. La mayoría de las formas de EDS corresponden a mutaciones en genes que codifican cadenas de colágeno o enzimas implicadas en la biosíntesis de estas proteínas¹. En el tipo clásico, alrededor del 50% de los casos, el defecto se encuentra causado por mutaciones en los genes que codifican el colágeno V alfa-1 (COL5A1) o alfa-2 (COL5A2)^{2,3}. Ante la sospecha de un EDS debemos buscar antecedentes que incluyan complicaciones, tales como hematomas frecuentes, insuficiencia cervical, prolapso anal en la infancia, rotura prematura de membranas, laceraciones vaginales, baja capacidad pulmonar o soplos^{3,4}. La frecuencia y severidad de los síntomas digestivos en el EDS depende del

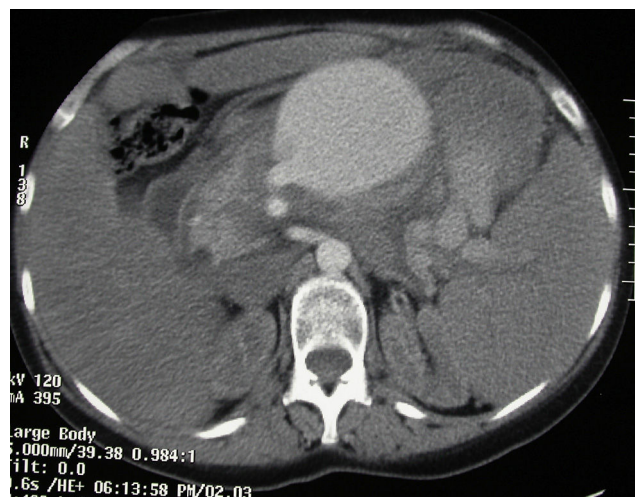


Figura 1 – Aneurisma de arteria esplénica en la TC abdominal.

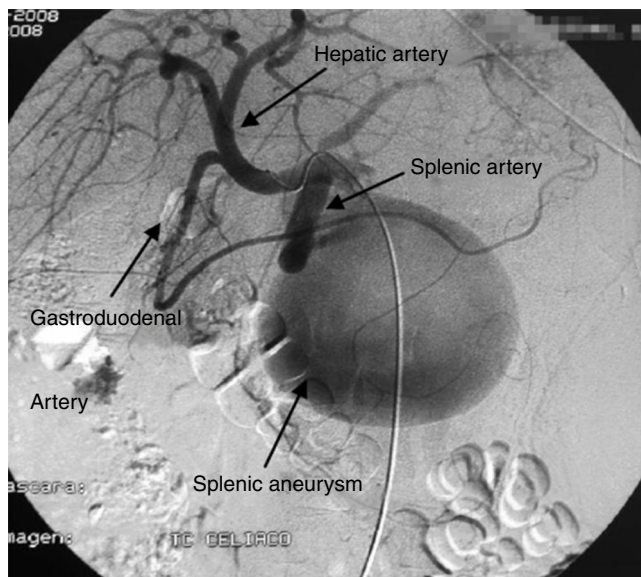


Figura 2 – Aneurisma de arteria esplénica en angiografía.

tipo, siendo la forma vascular la que presenta mayores complicaciones gastrointestinales. Existe escasa bibliografía sobre casos de rotura hepática, biliar o esplénica espontánea, probablemente debido a una menor cantidad de tejido de soporte estructuralmente intacta en estos órganos⁵.

En el diagnóstico diferencial de dolor abdominal agudo en el EDS, el sistema vascular siempre debe ser considerado. La mayoría de los subtipos de EDS tienen diátesis hemorrágica, a pesar de perfiles de coagulación normales. Las formas de presentación pueden ser leves, como hematomas, o más severos, como disecciones arteriales, aneurismas y roturas espontáneas. La forma más grave se manifiesta en el tipo vascular⁶, donde sus complicaciones son principalmente arteriales de vasos abdominales de tamaño mediano (renal, ilíaca, femoral, mesentérica y hepática)⁷ y la aorta abdominal, aunque también se han descrito en el tipo clásico. Los métodos diagnósticos invasivos deben evitarse ya que podrían causar graves complicaciones debido a la fragilidad de los vasos⁴. Se recomienda utilizar modalidades no invasivas como la ecografía, la angio-TC o la MRI. A diferencia de nuestra actuación, debe evitarse la angiografía, que se asocia con una tasa de complicaciones de entre el 17-67% y de una mortalidad del 6-19%⁸.

En el tratamiento quirúrgico de los trastornos vasculares en pacientes con EDS, actualmente están reconocidos tanto los procedimientos abiertos como los endovasculares con buenos resultados¹, pero pocos pacientes se han sometido a tratamientos endovasculares de urgencia². En caso de hemorragia se recomienda ser lo más conservador posible, mediante la administración de desmopresina, compresión y el uso de medidas hemostáticas locales y pegamentos⁹. El siguiente paso consiste en la utilización de modalidades endovasculares como la embolización o la reparación mediante stents o prótesis. Como ocurrió en nuestro caso, cuando fallan las medidas menos invasivas, se debe recurrir a la cirugía⁴.

Hasta el momento, los 5 casos descritos de rotura espontánea de la arteria esplénica secundaria a un aneurisma están asociados al EDS tipo vascular, con una mortalidad del 25%¹⁰, siendo el caso que presentamos el primero de rotura de arteria esplénica asociado al EDS tipo clásico de la literatura.

Con este caso intentamos destacar la importancia de una valoración global del paciente, donde tanto la historia clínica como la exploración física, nos permitan relacionar los hallazgos intraoperatorios con el diagnóstico final.

BIBLIOGRAFÍA

1. Brooke BS, Arnaoutakis G, McDonnell NB, Black JH 3rd. Contemporary management of vascular complications associated with Ehlers-Danlos syndrome. *J Vasc Surg.* 2010;51:131-8.
2. Yasuda S, Imoto K, Uchida K, Machida D, Yanagi H, Sugiura T, et al. Successful endovascular treatment of a ruptured superior mesenteric artery in a patient with Ehlers-Danlos syndrome. *Ann Vasc Surg.* 2013;27. 975.e11-5.
3. Malfait F, Wenstrup RJ, de Paepe A. Clinical and genetic aspects of Ehlers-Danlos syndrome, classic type. *Genet Med.* 2010;12:597-605.
4. Gaines R, Tinkle BT, Halandras PM, Al-Nouri O, Crisostomo P, Cho JS. Spontaneous ruptured dissection of the right common iliac artery in a patient with classic Ehlers-Danlos syndrome phenotype. *Ann Vasc Surg.* 2015;29. 595.e11-4.
5. Bucharth J, Rosenberg J. Gastrointestinal surgery and related complications in patients with Ehlers-Danlos syndrome: A systematic review. *Dig Surg.* 2012;29:349-57.
6. Oderich GS, Panneton JM, Boer TC, Lindor NM, Cherry KJ, Noel AA, et al. The spectrum, management and clinical outcome of Ehlers-Danlos syndrome type IV: A 30 years experience. *J Vasc Surg.* 2005;42:98-106.
7. Borck G, Beighton P, Wilhelm C, Kohlhase J, Kubisch C. Arterial rupture in classic Ehlers-Danlos syndrome with COL5A1 mutation. *Am J Med Genet A.* 2010;152A:2090-3.
8. Cikrit DF, Glover JR, Dalsing MC, Silver D. The Ehlers-Danlos specter revisited. *Vasc Endovascular Surg.* 2002;35:213-7.
9. Bergqvist D, Björck M, Wanhainen A. Treatment of vascular Ehlers-Danlos syndrome: A systematic review. *Ann Surg.* 2013;258:257-61.
10. Rattay T, Shrivastava A, Higman DJ, Francombe J. Spontaneously ruptured splenic aneurysm in a young patient with Ehlers-Danlos syndrome. *BMJ Case Rep.* 2011;2011. pii: bcr0120113753.

Miriam Paredes Quiles*, Victor López, Juan Ángel Fernández, Pedro Cascales, Jose Sánchez Valero y Pascual Parrilla

Servicio de Cirugía General y Aparato Digestivo, Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: miripq@gmail.com (M. Paredes Quiles).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ciresp.2016.04.005>
0009-739X/

© 2016 AEC. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.