



Sociedad Española
de Reumatología -
Colegio Mexicano
de Reumatología

Reumatología Clínica

www.reumatologiaclinica.org



Caso clínico

Hemotórax en síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular

Kevin Álvarez^{a,*}, Jordi López^b y Jose Angel Hernández^c

^a Servicio de Cardiología, Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas, España

^b Servicio de Neumología, Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas, España

^c Servicio de Reumatología, Complejo Hospitalario Universitario Insular-Materno Infantil, Las Palmas de Gran Canaria, Las Palmas, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 11 de julio de 2017

Aceptado el 10 de agosto de 2017

On-line el 16 de octubre de 2017

Palabras clave:

Síndrome de Ehlers-Danlos

SED IV

Síndrome de Ehlers-Danlos tipo vascular

R E S U M E N

El síndrome de Ehlers-Danlos de tipo vascular (SED IV) se trata de una rara alteración genética causada por una alteración del gen COL3A1 que codifica el colágeno tipo III. Este es el tipo de colágeno más frecuente en los vasos de mediano calibre y en algunos órganos como intestino y útero. Su alteración produce, entre otros, aneurismas y roturas de vasos y órganos. Para su diagnóstico se requiere de un alto nivel de sospecha clínica. Se trata de una enfermedad de manejo complejo que requiere de un equipo multidisciplinar para tratar las diferentes complicaciones que pueden acontecer.

Se presenta el caso de un paciente varón de 50 años diagnosticado de SED IV de forma incidental tras hemotórax secundario a acceso de tos.

© 2017 Elsevier España, S.L.U. y

Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. Todos los derechos reservados.

Hemothorax in vascular Ehlers-Danlos syndrome

A B S T R A C T

Vascular Ehlers-Danlos syndrome (EDS IV) is a rare genetic disorder characterized by an alteration in the COL3A1 gene which encodes type III collagen. It is the most common type of collagen in vessels of medium size and certain organs such as the intestines and the uterus. The alteration of this type of collagen produces aneurisms and ruptures of vessels and organs. A high level of clinical suspicion is required for diagnosis. It is a complex disease whose management requires a multidisciplinary team to treat the different complications that may occur.

We report the case of a 50-year-old man diagnosed with EDS IV detected incidentally after hemothorax secondary to a coughing spell.

© 2017 Elsevier España, S.L.U. and Sociedad Española de Reumatología y Colegio Mexicano de Reumatología. All rights reserved.

Keywords:

Ehlers-Danlos syndrome

EDS IV

Vascular Ehlers-Danlos syndrome

Introducción

El síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV o vascular (SED IV) se caracteriza por alteraciones en el metabolismo del colágeno tipo III por mutaciones del gen COL3A1. Suele comenzar en edad joven con roturas espontáneas de arterias de mediano calibre. Su diagnóstico requiere de una alta sospecha para dirigir correctamente la historia clínica. El manejo incluye una serie de medidas dedicadas a prevenir los traumatismos o las situaciones de riesgo. No existe tratamiento

farmacológico eficaz, solo los β -bloqueantes se han ensayado como prevención de los sangrados catastróficos.

Observación clínica

Se presenta el caso de un paciente varón de 50 años que ingresa en neumología con diagnóstico de neumonía asociado con derrame paraneumónico importante; refiere clínica gripal previa, acceso de tos que desencadena dolor lacerante en hemitórax derecho y cuadro presincoanal.

Como antecedentes personales destaca: fumador de 30 paq/año, hipertenso en tratamiento, episodio de fistula carótido-cavernosa izquierda a los 25 años tratado mediante embolización. A los

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: keivialv@yahoo.es (K. Álvarez).

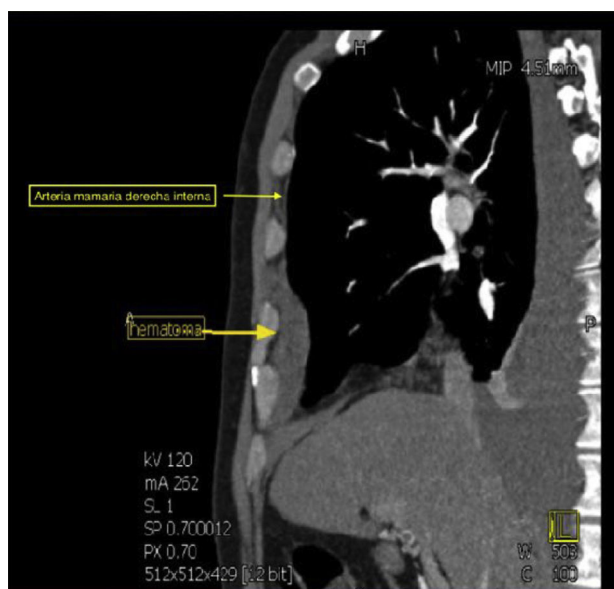


Figura 1. Imagen de la TC de tórax en corte sagital. Se observa la arteria mamaria interna y el hematoma que se origina de la rotura de la misma.

37 años presenta cuadro de dolor abdominal brusco que resulta en hemoperitoneo espontáneo secundario a rotura de ligamento redondo, confirmado en cirugía de urgencia. Durante la misma, se produjo rotura esplénica que requirió una esplenectomía.

Antecedentes familiares de padre fallecido a los 30 años de edad por muerte súbita de causa no aclarada. Abuela paterna fallecida a los 50 años por hemorragia interna secundaria a rotura de arteria axilar por traumatismo leve.

A la exploración física: cutis marmorata, abundantes hematomas en miembros superiores y tórax, secundarios a traumatismos banales, hiperlaxitud leve en articulaciones metacarpofalángicas, sin facies típicas.

Se realiza drenaje pleural de contenido hemático denso, tras lo cual se realiza una tomografía computarizada (TC) de tórax que describe la presencia de un aneurisma roto de la arteria mamaria interna derecha, lo que ocasiona el hemotórax ipsilateral (fig. 1). A su vez presenta aneurisma en arteria hepática común. Se realiza una embolización del aneurisma roto como tratamiento.

Ante la sospecha de SED IV se realiza estudio genético confirmatorio que demuestra la presencia de heterocigosis en la variante *splicing* c.636+1G>T en el gen COL3A1. La variante descrita no se encuentra registrada en las bases de datos consultadas, pero sí variantes similares en el mismo punto que se asocian a SED tipo IV. Se transmite con herencia autosómica dominante. Confirmado el diagnóstico de sospecha, se continúa con el estudio y consejo genético a la familia, y se inicia tratamiento con β -bloqueantes y controles en consultas externas. Tras un año de seguimiento el paciente permanece asintomático, sin nuevos episodios de sangrados, y bajo tratamiento con β -bloqueantes.

Discusión

El SED es una enfermedad hereditaria por mutaciones del gen del colágeno con diferentes subtipos¹. El SED IV, es la forma más grave. Se hereda como rasgo autosómico dominante e involucra deficiencia del procolágeno tipo III por mutación del gen COL3A1². Representa entre el 5-10% del total de casos del SED, con una

prevalencia de 1/50.000-1/200.000 habitantes. Es una variante potencialmente mortal, aumenta el riesgo de rotura vascular y visceral. Destaca la ausencia de hiperelasticidad de grandes articulaciones, aunque las pequeñas articulaciones distales de la mano pueden exhibir moderada elasticidad³. El diagnóstico se realiza mediante la suma de criterios clínicos y se confirma mediante estudio genético². No existe tratamiento efectivo, aunque se ha ensayado la administración de β -bloqueantes para disminuir los sangrados catastróficos^{4,5}.

El seguimiento incluye minimizar los traumatismos, identificar a los pacientes y crear un grupo de cuidados a su alrededor, formar y facilitar planes de urgencia individualizados, centralizar el tratamiento en centros de referencia, mantener normal la tensión arterial y en caso de hipertensión tratarla de forma estricta y la vigilancia del árbol vascular mediante ecografías, TC-arteriografía o resonancia magnética nuclear de forma anual⁶.

Conclusiones

Se trata de una enfermedad rara, difícil de diagnosticar. De cara al consejo genético y manejo emergente del paciente en los servicios de urgencias es interesante conocer las diferentes manifestaciones posibles para tener una rápida sospecha y evitar complicaciones. Importante evitar los traumatismos, así como las técnicas vasculares diagnósticas o terapéuticas que no sean estrictamente necesarias.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Conflicto de intereses

Los autores anteriormente citados declaran no presentar ningún conflicto de intereses en relación con el presente artículo.

Bibliografía

1. Pope FM, Narcisi P, Nicholls AC, Germain DP, Pals G, Richards AJ. COL3A1 mutations cause variable clinical phenotypes including acrogeria and vascular rupture. *Br J Dermatol.* 1996;135:163–81.
2. Pepin M, Schwarze U, Superti-Furga A, Byers PH. Clinical and genetic features of Ehlers-Danlos syndrome type IV, the vascular type. *N Engl J Med.* 2000;342:673–80.
3. Pepin MG, Byers PH. Ehlers-Danlos Syndrome Type IV. En: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, editores. *GeneReviews.* Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993 [consultado 23 May 2016] Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1494/?report=printable>.
4. Ong KT, Perdu J, de Backer J, Bozec E, Collignon P, Emmerich J, et al. Effect of celiprolol on prevention of cardiovascular events in vascular Ehlers-Danlos syndrome: A prospective randomised, open, blinded-endpoints trial. *Lancet.* 2010;376:1476–84.
5. Bergqvist D, Björck M, Wanhainen A. Treatment of vascular Ehlers-Danlos syndrome: A systematic review. *Ann Surg.* 2013;258:257–61.
6. Byers PH, Belmont J, Black J, de Backer J, Frank M, Jeunemaitre X, et al. Diagnosis, natural history and management in vascular Ehlers-Danlos syndrome. *Am J Med Genet Part C Semin Med Genet.* 2017;175:40–7.