

Extraído del web de la Fundación EEUU Síndrome de Ehlers-Danlos, <http://www.ednf.org>

Traducido por Dolores Mayán

Síndrome de Ehlers-Danlos tipo Vascular (anteriormente tipo IV): diagnóstico y conducta terapéutica a seguir en caso de perforación de colon

**Alfred E. Stillman M.D. Robert Painter M.D. y David W. Hollister M.D.
Day Kimball Hospital, Putnam, Connecticut**

El síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV es una enfermedad hereditaria del metabolismo del colágeno tipo III. Este diagnóstico se sospecha en una persona que tenga una combinación de manifestaciones clínicas y una historia familiar, pero se confirma solamente por el cultivo de los fibroblastos de la piel de la persona afectada y la demostración de un defecto en el colágeno tipo III y la demostración de un defecto en el metabolismo del colágeno tipo III. Esta enfermedad puede presentarse, aunque es muy raro, con una perforación espontánea de colon, una complicación tratada tradicionalmente con el cierre primario del segmento perforado y la creación de una colostomía terminal. Los intentos de reanastomosis a menudo dan como resultado repetidas perforaciones de colon. Presentamos el primer caso de una persona con SED tipo IV que padeció una perforación de colon en la colostomía terminal. Discutimos la estrategia quirúrgica para prevenir recurrencias de ésta y otras complicaciones postquirúrgicas asociadas con el síndrome.

Introducción

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias de las cuales solamente en tres (SED tipo IV, VI y VII) se ha demostrado que son debidas a defectos en el metabolismo del colágeno pero no hay datos concluyentes que apoyen esta inferencia. Las personas con SED tipo IV, una enfermedad del metabolismo del colágeno tipo III, tienen las manifestaciones más severas de esta enfermedad, las más dramáticas de las cuales son la rotura de las arterias principales y de los órganos internos a una edad relativamente joven (2). La perforación espontánea del intestino es una complicación rara pero particularmente problemática del SED tipo IV debido a la tendencia a las recurrencias a pesar de un tratamiento quirúrgico agresivo.

Presentamos un único caso de una persona con SED tipo IV documentado y múltiples episodios de perforaciones de colon, la última de las cuales ocurrió próxima a la colostomía terminal preventiva. Éste es el primer informe de una perforación de este tipo de colostomía en una persona afectada por el SED tipo IV. Nuestra experiencia con esta persona forma la base para la discusión del reconocimiento y diagnóstico del SED tipo IV y de nuevas recomendaciones para el tratamiento quirúrgico de la perforación espontánea de colon en estas personas.

Caso clínico

Un varón de 32 años fue hospitalizado debido al comienzo repentino de dolor en el cuadrante inferior izquierdo que se expandió rápidamente a todo el abdomen. En la exploración física había defensa abdominal y sensibilidad de rebote; los ruidos intestinales estaban ausentes. El recuento de leucocitos fue de 26.000 con una marcada desviación a la izquierda. Una radiografía abdominal mostró aire libre intraperitoneal. La laparotomía mostró una perforación de colon sigmoide por lo cual se realizó una colectomía y una colostomía terminal. Se creó una bolsa de Hartmann. El examen del colon durante la operación y por el patólogo reveló que la perforación había ocurrido en un intestino previamente normal. La colostomía fue reanastomizada 2 meses más tarde. La cirugía se complicó por un excesivo sangrado en el

sitio del cierre de la colostomía. Los mismos síntomas y signos físicos recurrieron 2 años más tarde. Repetida, la laparatomía reveló otra perforación del colon sigmoide por lo cual se realizó de nuevo una colectomía sigmoidea y una colostomía terminal, y se creó también una bolsa de Hartmann. De nuevo la perforación había ocurrido en un intestino aparentemente normal. En este el momento no se hizo ninguna planificación para cerrar la colostomía.

Debido a la historia adicional del enfermo de pies equinovaros cuando nació (corregidos previamente) y 2 neumotórax espontáneos a la edad de 17 y de 30 años, se consideró la posibilidad de que tuviera un síndrome de Ehlers-Danlos. El diagnóstico fue confirmado cuando se cultivaron los fibroblastos de la piel del enfermo, demostraron que tenían una acumulación intracelular y una secreción modestamente disminuida de colágeno tipo III. La metabolismo del colágeno tipo I fue normal.

El enfermo fue visto de nuevo un año más tarde por un comienzo repentino de dolor severo abdominal, rigidez y sensibilidad de rebote: su colostomía no admitió la punta del meñique del examinador. En la operación se encontró una perforación de 13 cm en la colostomía terminal; se realizó una colectomía izquierda y una revisión de la colostomía. De todas maneras, el enfermo fue reexplorado varias horas más tarde cuando hizo una hipotensión. Se encontró y se reparó una hemorragia abdominal masiva debido al sangrado de múltiples pequeños puntos arteriales. Tres meses más tarde, un severo dolor abdominal y vómitos condujeron a una reexploración, en la que se descubrió una lisis de adherencias que produjeron una obstrucción del intestino delgado.

Ninguna de las perforaciones del enfermo había sido producidas de forma traumática. Él negó una historia de homosexualidad o comportamiento bisexual y no se había insertado objetos extraños en su recto o en la colostomía. No hubo historia familiar sugestiva de SED. En el examen físico había revelado una piel uniformemente fina con unas venas inusualmente prominentes pero la elasticidad de la piel era normal. Las pequeñas articulaciones de las manos mostraban una mínima hiperlaxitud pero las demás articulaciones eran normales.

Discusión

El diagnóstico de SED tipo IV depende de la combinación de manifestaciones clínicas, historia familiar, y la demostración de defectos cualitativos y cuantitativos en el metabolismo del colágeno tipo III. En común con otros tipos de SED, las personas con SED tipo IV tienen manifestaciones en la piel y las articulaciones; de todas maneras, generalmente no son tan severas como las que se ven en la mayor parte las personas con SED. Al contrario que otros tipos ED, las personas con el tipo IV no tienen la piel hiperextensible y solamente las pequeñas articulaciones de las manos son hiperlaxas. De todas maneras, la piel de las personas con SED es particularmente delgada, permitiendo la visualización de la red venosa en el tronco anterior. La facilidad para la formación de hematomas es una característica del ED tipo IV. La asociación de ambos pies zambos y el neumotórax espontáneo han sido también citados.

El diagnóstico de SED tipo IV es, a menudo, difícil y puede hacerse por la aparición de dolor abdominal agudo producido por complicaciones importantes debidas a rotura espontánea de las arterias principales, perforación espontánea del intestino y, raramente, rotura del útero cerca del final del embarazo. La rotura arterial es rara antes de la tercera década de la vida, mientras que la rotura uterina generalmente no ocurre antes de la cuarta década. Habitualmente las perforaciones del intestino ocurren entre el final de los 10 y el principio de los 40 años, pero han ocurrido cosas más raras en la infancia. El colon, casi exclusivamente, ha sido el afectado; la mayor parte de los casos han ocurrido en el colon sigmoide. Las perforaciones recurren, a menudo, después del simple cierre o después de anastomosis realizada para desfuncionalizar el segmento perforado del intestino. Esta tendencia ha provocado que se recomiende mantener la colostomía permanente o, eventualmente, realizar una colectomía subtotal con construcción de una ileoproctostomía o cecoproctostomía (para

preservar la válvula ileocecal) debido a que las perforaciones espontáneas de recto han sido raras en el ED IV. También se ha recomendado la utilización de instrumental quirúrgico suave en el manejo de estos enfermos.

Nuestro caso es el primer informe de una perforación espontánea de colon en una persona con SED tipo IV que ha ocurrido con una colostomía. Esta perforación ocurrió aparentemente debido a la presión proximal de un estoma estenótico de la colostomía y probablemente no estuvo relacionado con ED tipo IV en sí mismo. De todas maneras, una colostomía terminal no puede considerarse como una garantía contra las perforaciones de colon en las personas con SED tipo IV y siempre debe esperarse la estenosis del estoma. Quizás el procedimiento quirúrgico más simple y que puede ayudarnos a salvar vidas sería en un primer momento, una colectomía subtotal con la construcción de una bolsa de Hartmann o una fístula mucosa y una ileostomía permanente. Si apareciera una "diversion colitis" en el excluido segmento rectosigmoideo, una fístula mucosa ofrecería un estoma conveniente para la terapia de cadenas cortas de ácidos grasos u otros agentes. Una cirugía más extensiva, como un cierre inicial primario del segmento perforado y una colostomía terminal seguida por una colectomía subtotal o ileoproctostomía podría incrementar en estas personas la ya enorme incidencia de sangrado excesivo, de rotura de las suturas y de dehiscencia de sutura, sin aumentar los beneficios. El riesgo de dehiscencia puede disminuirse usando suturas situadas a una distancia de la incisión y disminuyendo la presión abdominal (por ejemplo, profilaxis contra el íleo, la tos, la obstrucción de la salida de la vejiga).

El SED tipo IV es genéticamente muy heterogéneo. La mayor parte las personas afectadas tienen una herencia autosómica dominante; la herencia autosómica recesiva es rara. De todas maneras, en común con otras condiciones letales transmitidas genéticamente se manifiesta a una edad joven y pueden ocurrir mutaciones espontáneas. La prueba final depende del cultivo de los fibroblastos de la piel de la persona afectada y la demostración de defectos en la síntesis y la secreción del colágeno tipo III.