



El síndrome de Ehlers-Danlos vascular

El síndrome de Ehlers-Danlos vascular (VEDS) es una condición que es bastante variable. Las personas a menudo son diagnosticadas cuando comienzan a aparecer moretones o hematomas frecuentes que no se explican por otras causas, perforación de colon espontáneo, desgarros arteriales, o porque otros miembros de la familia están afectados. Algunas personas tienen rasgos faciales característicos, piel delgada y fragilidad del tejido, mientras que en otros el diagnóstico solo se realiza después de la identificación de una alteración en el gen de colágeno tipo III, COL3A1.

Se estima que haya entre 6,000 y 8,000 personas afectadas en los Estados Unidos, o aproximadamente 1 / 40–50,000 personas.



Hay más de una docena de tipos de síndrome de Ehlers-Danlos, cada uno con su propio conjunto de características y complicaciones. El Síndrome de Ehlers-Danlos vascular (VEDS) preocupa debido a complicaciones potencialmente mortales.

El síndrome de Ehlers-Danlos vascular se conoce por otros nombres?

Anteriormente se ha conocido como Ehlers-Danlos, síndrome tipo IV y la forma arterial de síndrome Ehlers-Danlos. El Movimiento VEDS ha adoptado una "V" mayúscula en VEDS para enfatizar los aspectos vasculares potencialmente mortales de esta afección en comparación a otras formas de EDS.

¿Cuántas personas están afectadas con el síndrome de Ehlers-Danlos vascular?

Se desconoce el número exacto de personas afectadas con VEDS. Se estima que haya entre 6,000 y 8,000 personas afectadas en los Estados Unidos, o aproximadamente 1 / 40–50,000 personas. A modo de comparación, esto es aproximadamente una cuarta parte del número que tiene síndrome de Marfan.

**THE VEDS
MOVEMENT**

Charging forward. Saving lives.

TheVEDSMovement.org

Envíe sus preguntas a nuestro Centro de ayuda y recursos: TheVEDSMovement.org/Ask

¿Cuáles son las características clínicas de las personas que conducen al diagnóstico de Síndrome de Ehlers-Danlos vascular?

Las características de VEDS son:

- Hematomas espontáneos o fáciles que no se explican por otras causas.
- Disección o ruptura arterial.
- Perforación gastrointestinal
- Neumotórax espontáneo
- Ruptura del útero durante el embarazo.
- Piel delgada y translúcida.
- Aspecto facial característico (labios delgados y surco en la línea media del labio superior que va desde la parte superior del labio hasta la nariz, barbilla pequeña, nariz delgada y grande, oscura, ojos hundidos).

Entre las personas que padecen VEDS, aproximadamente la mitad tienen otras personas afectadas en la familia y el resto son los primeros en su familia por el desarrollo de una mutación nueva.

Cuando hay una mutación espontánea (la madre no tiene VEDS pero el bebé sí), el embarazo generalmente no es complicado, pero el parto puede ser prematuro. Un porcentaje bajo de los niños con VEDS nacen con deformidad del pie o de la cadera. Cuando el niño se vuelve móvil puede empezar a mostrar moretones o hematomas sin causa aparente.

Las personas con mutaciones más severas pueden empezar a sufrir complicaciones significativas a partir de los 20 años, Estas pueden ser ruptura intestinal, ruptura arterial o neumotórax espontáneo. Se les puede notar envejecimiento prematuro, especialmente en las extremidades. Esto se llama acrogeria. Incluso con estas características externas, el diagnóstico no es comúnmente considerado porque VEDS se considera rara y la mayoría de los médicos no conocen la enfermedad.

La ruptura o disección arterial generalmente involucra las arterias de tamaño mediano, aunque la aorta está ocasionalmente involucrada. Las disecciones arteriales pueden producir síntomas parecidos al ataque cardíaco. Se puede provocar insuficiencia vascular en los órganos abdominales, en las extremidades, o en el cerebro.

Se ha publicado que aproximadamente el 80% de las personas con VEDS que se ha confirmado con pruebas genéticas sufren alguna complicación antes de los 40 años, pero esto puede ser sobreestimado por falta de pruebas en personas sin complicaciones.

El embarazo se puede complicar por ruptura uterina y el parto por desgarros vaginales y cervicales. Aunque muchos expertos médicos creen que las mujeres con VEDS deben evitar el embarazo, el embarazo no parece acortar la vida útil en comparación con las mujeres con VEDS que no quedan embarazadas. Mujeres con VEDS que deciden embarazarse deben recibir atención en un entorno de alto riesgo.



¿Qué causa el síndrome de Ehlers-Danlos vascular?

En casi todos los casos, las personas con VEDS tienen una alteración en una de las dos copias del gen COL3A1.

El gen COL3A1 contiene la información que dirige a la célula a formar las cadenas de procolágeno tipo III, la molécula que se modifica para convertirse en colágeno tipo III, que se encuentra en tejidos vasculares. El patrón de herencia se conoce como autosómico dominante y se hereda del padre o de la madre.

Cuando el padre o la madre tienen VEDS, cada descendiente tiene un 50% de posibilidades de heredar la copia alterada del gen. Los niños y las niñas se verán afectados en igual proporción.

Aproximadamente la mitad de las personas con VEDS heredan la mutación COL3A1 de un padre afectado. Los otros tienen una mutación espontánea y en estos casos no hay antecedentes familiares.

¿Cómo se diagnostica el síndrome de Ehlers-Danlos vascular?

El diagnóstico de VEDS se basa en una evaluación cuidadosa de los antecedentes médicos y familiares y en el examen físico.

El diagnóstico se confirma (o se descarta) por el análisis de la secuencia de ADN del gen COL3A1. Esto se puede hacer con muestra de sangre o de saliva. En muchos casos se llega al diagnóstico al investigar una complicación grave o fatal. También existen personas con casos leves y por lo tanto no se les detecta la condición.

Se recomienda realizar pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico de VEDS cuando se sospecha la condición al notar las principales características.

Las características principales son:

- Historia familiar de VEDS
- Rotura arterial a temprana edad.
- Ruptura intestinal en ausencia de enfermedad diverticular conocida u otros problemas intestinales.
- Ruptura uterina durante el tercer trimestre del embarazo en ausencia de cesárea previa.
- Fístula carotido-cavernosa - urgencia vascular del ojo

Las características menores son:

- Hematomas fáciles (espontáneos o con un trauma mínimo) o en sitios inusuales, como mejillas y espalda
- Piel delgada y translúcida con mayor visibilidad de las venas.
- Aspecto facial característico (labios delgados, mentón pequeño, nariz delgada, ojos grandes)
- Neumotórax (colapso del pulmón con acumulación de sangre y aire en la cavidad pulmonar)



- Apariencia envejecida en las extremidades, particularmente en las manos (acrogeria)
- Pie zambo (Talipes equinovarus)
- Cadera dislocada al nacer
- Pequeñas articulaciones que se mueven más allá del rango normal esperado para una articulación
- Tendón / ruptura muscular
- Venas varicosas de inicio temprano (menores de 30 años)

Antecedentes familiares del trastorno, ruptura arterial o disección en personas menores de 40 años, ruptura de colon inexplicable o neumotórax espontáneo en presencia de otras características compatibles con VEDS deben conducir a estudios de diagnóstico para determinar si el individuo tiene VEDS. También debe considerarse la posibilidad de VEDS cuando hay una combinación de otras características clínicas menores.

Si alguien es diagnosticado con VEDS, el estado genético de los familiares debe aclararse a través de la evaluación clínica y pruebas genéticas.

¿Cuáles son las recomendaciones para el manejo de personas con síndrome de Ehlers-Danlos vascular?

Se recomienda que las personas con VEDS:

- Use un brazalete o collar de alerta médica de identificación y lleve una tarjeta de información para cuidados de emergencia.
- Establecer un equipo de atención organizado. En general, la atención médica para personas con VEDS ocurre en su comunidad local y requiere un médico de atención primaria que pueda coordinar las necesidades con otros especialistas. En general se necesita un especialista vascular (a menudo un cardiólogo), cirujano vascular, cirujano general y genetista.
- El especialista vascular puede recomendar la frecuencia del monitoreo por medio de imágenes.
- Es necesario mantener la presión arterial en el rango normal.
- Los procedimientos quirúrgicos se pueden complicar a causa de la fragilidad de los tejidos y solo se deben hacer en casos muy necesarios y por cirujanos que tienen experiencia con VEDS.
- La planeación familiar debe incluir un asesoramiento genético. Las mujeres embarazadas con VEDS deben ser consideradas de alto riesgo.
- Muchas personas con VEDS se benefician al fortalecer sus músculos. Un terapeuta físico u ocupacional puede proporcionar ejercicios para fortalecer los músculos sin causar lesiones.
- Las personas con VEDS deben evitar los deportes de contacto, entrenamiento con pesas y actividades que pueden incluir impacto repentino o sacudidas del cuerpo.
- El ejercicio se puede modificar de acuerdo con las recomendaciones de su médico. Los niños con VEDS pueden necesitar un plan de ejercicio modificado en la escuela.



- Ciertas pruebas invasivas como la colonoscopia pueden causar daño a raíz de la fragilidad de los tejidos y se deben evitar si es posible.
- Esté preparado para una situación de emergencia que en general consiste en ruptura arterial o intestinal. Dolores repentinos y agudos de deben evaluar de inmediato en el servicio de urgencias de un hospital. Pruebas de imagen como tomografía computarizada o resonancia magnética pueden identificar estas complicaciones arteriales o intestinales. Existen instrucciones de emergencia que se pueden proporcionar a los trabajadores de EMS en caso de emergencia.

¿Cuál es la esperanza de vida esperada para las personas con síndrome de Ehlers-Danlos vascular?

La estimación de la esperanza de vida actualmente disponible para las personas con VEDS se basa en las historias de personas que han sido analizadas genéticamente y confirmadas como afectadas. Esto probablemente representa una población sesgada hacia el extremo más afectado del espectro clínico porque aquellos con características leves a menudo no son diagnosticados. En esta población, la mediana de vida es de aproximadamente 51 años, pero existen diferencias considerables según la clase de mutación genética. Por ejemplo, las personas que tienen una mutación "nula", lo que significa que una copia del gen COL3A1 no es funcional parecen tener una esperanza de vida similar a la esperanza de vida esperada en los Estados Unidos. Otras mutaciones son más severas y la esperanza de vida resulta más afectada.

¿Tienes preguntas? Te gustaría más información?

- Comuníquese con nuestro Centro de ayuda y recursos para conectarse con una enfermera que pueda responder sus preguntas y enviarle información adicional. Envíe sus preguntas a TheVEDSMovement.org/Ask.
- Visite nuestro sitio web en TheVEDSMovement.org. Puede imprimir la información que le interese.

