Nombre de la enfermedad	Gene (s)	MOI	Características clínicas superpuestas	Distinguir las características clínicas
Síndrome de Ehlers-Danlos, tipo clásico	*COL5A1* *COL5A2* *COL1A1* [1]	AD	• Típicamente no asociado con ruptura de vasos sanguíneos, intestinales u órganos; sin embargo, la mutación de *COL1A1* ha sido reportada en individuos con SED clásico y aneurisma y disección de grandes vasos [1]	• Piel suave, pastosa y elástica • Cicatrices anormales • Significativa hiperlaxitud de articulaciones grandes
Síndrome de Ehlers-Danlos, forma kyphoscoliotic	*PLOD1*	AR	• La rotura vascular puede ser una característica	• Escoliosis progresiva • Hipotonia • Facilidad de moretones y fragilidad de los tejidos • Fragilidad del globo
Síndrome de Ehlers-Danlos, forma periodontal (OMIM 130080)	Base molecular desconocida	AD	• Moretones y manchas en la piel, particularmente espinillas	• Raro • Características del tipo clásico con los hallazgos adicionales de la friabilidad periodontal temprana
Aneurisma arterial aislado	Ver nota al pie 2		• Aneurisma arterial simple o disección	• Por lo general, NO es el resultado de un defecto de colágeno de tipo III

Nombre de la enfermedad	Gene (s)	MOI	Características clínicas superpuestas	Distinguir las características clínicas
Síndrome de Loeys-Dietz	*TGFBR1* *TGFBR2* *SMAD3* *TGFB2*	AD	• Hallazgos vasculares (aneurismas y / o disecciones arteriales cerebrales, torácicas y abdominales) • Aneurismas arteriales agresivos y alta incidencia de complicaciones relacionadas con el embarazo	• Manifestaciones esqueléticas • ~ 75% de los individuos afectados tienen manifestaciones craneofaciales • ~ 25% de los individuos afectados tienen manifestaciones sistémicas pero características craneofaciales mínimas o ausentes
Enfermedad renal poliquística, autosómica dominante (ADPKD)	*PKD1* *PKD2*	AD	• ADPKD debe considerarse en individuos con aneurisma intracraneal • Las anomalías vasculares incluyen aneurismas intracraneales, dilatación de la raíz aórtica y disección de la aorta torácica; Prolapso de la válvula mitral	• Generalmente de inicio tardío • Quistes y quistes renales bilaterales en otros órganos • Hernias de pared abdominal • Manifestaciones renales como hipertensión, dolor renal e insuficiencia renal

Nombre de la enfermedad	Gene (s)	MOI	Características clínicas superpuestas	Distinguir las características clínicas
síndrome de Marfan	*FBN1*	AD	• Se debe considerar el síndrome de Marfan si la complicación vascular que se presenta es un aneurisma o disección aórtica.	• El síndrome de SED y Marfan se puede distinguir con relativa facilidad en el examen físico. • Las personas con síndrome de Marfan típicamente tienen dolicostenomelia y aracnodactilia, dislocación de la lente y dilatación o aneurisma de solo la aorta.
Entidades gastrointestinales			• Las entidades gastrointestinales que se deben considerar en individuos de cualquier edad con rotura de intestino grueso o grande son diverticulitis perforada, enfermedad del intestino irritable o divertículo de Meckel inflamado.	• La hemorragia gastrointestinal aislada, como se ve en el pseudoxantoma elástico y la telangiectasia hemorrágica hereditaria , no forma parte de la presentación habitual de SED.

MOI = modo de herencia

AD = autosómico dominante

AR = autosómico recesivo

Las formas familiares de aneurisma arterial se han relacionado con al menos tres loci diferentes además de los seis genes identificados (ver Aneurismas aórticos torácicos y disecciones aórticas).

muchas familias con vEDS se identifican solo después de una complicación grave o muerte,