

DEFINICIÓN

El síndrome de **Ehlers-Danlos de tipo IV**, también conocido como síndrome de Ehlers-Danlos (SED) de tipo vascular, es un trastorno hereditario del tejido conectivo.

Se caracteriza por **hiperlaxitud ligamentaria, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad tisular**.

El SED Vascular, anteriormente se conocía como SED tipo IV o tipo Arterial Equimótico. Es una enfermedad autosómica dominante, producida por mutaciones heterocigóticas en el gen COL3A1 que codifica el procolágeno tipo III.

EL DIAGNÓSTICO

Se basa en los signos clínicos, en las imágenes obtenidas por técnicas no invasivas y en la identificación de una mutación en el gen COL3A1. En la infancia, los diagnósticos diferenciales principales son los trastornos de la coagulación y el síndrome de Silverman; en la edad adulta, el diagnóstico diferencial incluye otros síndromes de Ehlers-Danlos, el síndrome de Marfan y el síndrome de Loeys-Dietz.

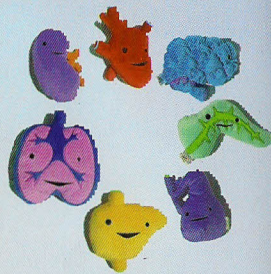
En las familias en las que se sabe la existencia de la mutación se puede considerar el diagnóstico prenatal. Sin embargo, la cordocentesis y la amniocentesis tienen un riesgo elevado para las mujeres embarazadas con esta enfermedad.

La excesiva fragilidad tisular predispone a rupturas arteriales, intestinales o uterinas prematuras.

En el diagnóstico se utiliza la Nosología revisada de Villefranche, (1997). La presencia de dos o más criterios mayores es altamente específica para confirmar el diagnóstico:

Criterios mayores:

- Piel fina, translúcida
- Fragilidad o rupturas arteriales, intestinales o uterinas
- Equimosis importante
- Apariencia facial característica



Criterios menores:

- Acrogeria (cara delgada, mejillas hundidas, nariz y labios delgados)
- Hiperlaxitud de las articulaciones pequeñas
- Ruptura de tendones y músculos
- Talipes equinovarus
- Fístula arteriovenosa o carótido cavernosa
- Neumotórax, hemoneumotórax
- Receso gingival
- Historia familiar positiva, muerte súbita en un familiar cercano.

Los sitios más frecuentes de lesiones son:

Arterias abdominales viscerales, Arterias ilíacas, Aorta torácica y abdominal.

TÉCNICAS PREFERIDAS PARA EVALUAR LAS ANORMALIDADES VASCULARES EN EL SED VASCULAR

Según explican los investigadores, muchos aneurismas son pasados por alto si sólo se observan las imágenes axiales, por eso sólo las imágenes en 3D mostrarán todas estas lesiones.

Según la experiencia de los investigadores, las arterias viscerales abdominales son los sitios de participación más frecuentes. Pueden involucrar múltiples arterias abdominales viscerales.

En particular, los aneurismas o las disecciones en segmentos cortos pueden ser difíciles de detectar en imágenes axiales, y en estos casos la reconstrucción multiplanar y la interpretación 3D permiten una mejor visualización de las arterias viscerales abdominales.

COMPLICACIONES

- Ruptura espontánea de aneurismas.
- Progresión de aneurismas preexistentes.
- Desarrollo de nuevos aneurismas.
- Perforación de Colon recurrente.
- Disecciones y oclusiones vasculares.

Por lo tanto, en opinión de los investigadores, estos pacientes realmente deben ser observados con cuidado.



RECOMENDACIONES DEL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR

El manejo óptimo del SED Vascular requiere de un abordaje multidisciplinario con genética médica, cirugía vascular, radiología y consejo genético.

Las imágenes iniciales deberían incluir ecocardiograma, ultrasonido carotídeo, y angiografía por tomografía computarizada o angiografía por resonancia magnética del pecho y el abdomen.

Son necesarios exámenes de seguimiento para monitorear la progresión de las lesiones vasculares.

Tradicionalmente las complicaciones vasculares se han tratado de manera conservadora, debido a las tasas elevadas de complicaciones intra y post operatorias. **El tratamiento quirúrgico estaba reservado para los pacientes con hemorragia con peligro de muerte.** Pero los registros recientes (indican los investigadores) sugieren que las complicaciones perioperatorias podrían no ser tan elevadas como se pensaba previamente, y la reparación programada abierta y endovascular podría realizarse con buenos resultados.

Los investigadores opinan que se puede pensar en tratamientos más agresivos en estos pacientes (en referencia a no limitar los procedimientos quirúrgicos a situaciones de emergencia que ponen en riesgo la vida de las personas afectadas, y a considerar la posibilidad de realizar cirugías programadas).

Es importante que el cirujano esté consciente del diagnóstico antes de la cirugía. Debe saber que no es una simple reparación de un aneurisma, sino que éstos son casos mucho más complicados.

Se debe seleccionar el abordaje quirúrgico más simple, para evitar el daño en los tejidos, y emplear técnicas de manejo de tejidos traumáticas.