

## Riesgos y consideraciones

- Las complicaciones del SEDv son **potencialmente mortales**.
- La idoneidad de cirugías, pruebas o procedimientos invasivos debe evaluarse con un equipo multidisciplinar especializado para extremar las precauciones y limitar las complicaciones.
- **El embarazo, parto y posparto en SEDv son de alto riesgo** y requieren seguimiento ginecológico especializado.
- Un dolor repentino, intenso y persistente debe evaluarse de inmediato para descartar roturas internas.
- Pide a tu médico que te explique cómo reconocer síntomas que requieran atención médica urgente.

## Tratamiento

El SEDv es una **enfermedad crónica sin cura**, pero un **tratamiento especializado** puede aliviar síntomas, tratar las manifestaciones agudas y las emergencias, prevenir complicaciones y mejorar la calidad y la esperanza de vida de la persona afectada.

El abordaje incluye:

- tratamiento farmacológico para la fragilidad arterial,
- seguimiento periódico y control arterial adecuados a la edad y a la progresión de las lesiones, y
- ejercicio, alimentación y estilo de vida adaptados.

Se recomienda tener siempre a mano un kit con información médica y recursos para emergencias.

Más información y recursos en:

[www.ansedh.org](http://www.ansedh.org)

Revisado por el Comité Médico Asesor de ANSEDH

*¿Tienes síndrome de Ehlers-Danlos o trastorno del espectro hiperlaxo?  
¡No estás solo!*


Nuestra misión es **apoyar, representar y garantizar una asistencia sanitaria y social de calidad** a las personas afectadas por síndrome de Ehlers-Danlos (SED) y trastorno del espectro hiperlaxo (TEH).

En ANSEDH encontrarás una **comunidad** de personas afectadas que han pasado por lo mismo que tú y que podrán ofrecerte tanto apoyo emocional como información y recursos.


*Solo estando unidos, apostando por la formación y sumando esfuerzos avanzaremos en la mejora de la salud y calidad de vida en el SED y el TEH.*

**¡ASÓCIATE!**

 [www.ansedh.org/hazte-socio](http://www.ansedh.org/hazte-socio)

 [comunicacion@ansedh.org](mailto:comunicacion@ansedh.org)

    [@ansedh](https://www.instagram.com/ansedh)

 [@asociacionansedh](https://www.instagram.com/asociacionansedh)

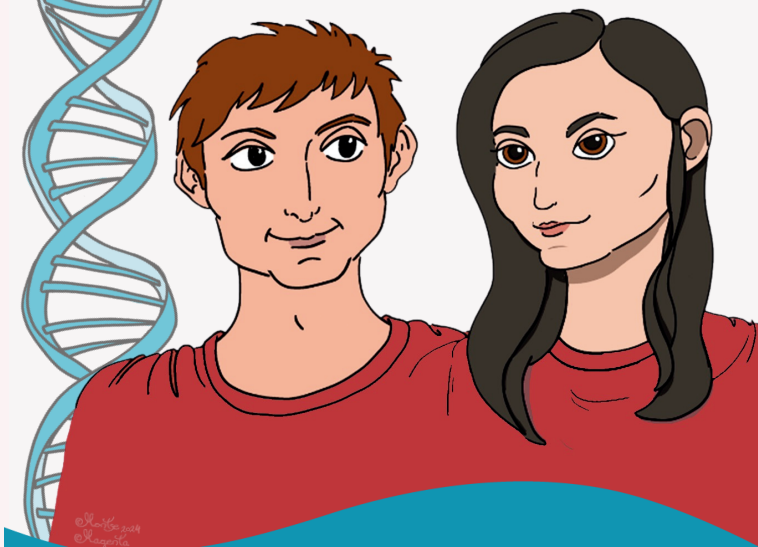


**ANSEDH**  
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES  
EHLERS - DANLOS E HIPERLAXITUD

Asociación sin ánimo de lucro  
registrada con NIF G73750218

# SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR

Identificarlo a tiempo  
salva vidas



**ANSEDH**  
ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROMES  
EHLERS - DANLOS E HIPERLAXITUD

[www.ansedh.org](http://www.ansedh.org)

## Síndrome de Ehlers-Danlos vascular

### ¿Qué es?

El **síndrome de Ehlers-Danlos vascular (SEDv)** es una enfermedad genética que afecta al tejido conectivo. Es uno de los 13 tipos del síndrome de Ehlers-Danlos.

El tejido conectivo está presente en todo el organismo y proporciona soporte y estructura a los distintos tejidos y órganos del cuerpo. En el síndrome de Ehlers-Danlos, el tejido conectivo es frágil.

El SEDv se caracteriza por una **fragilidad que afecta especialmente a los tejidos de vasos sanguíneos y de determinados órganos** que los hace propensos a desgarrarse o perforarse. Puede causar complicaciones potencialmente mortales.

Es una **enfermedad minoritaria**, que se estima afecta a 1 de cada 100.000 personas.

### ¿Cuál es su causa?

El SEDv es el resultado de una **variante patogénica o probablemente patogénica del gen COL3A1**, responsable de producir el colágeno tipo III, la principal proteína encargada de dar soporte y reforzar los tejidos de vasos sanguíneos y órganos huecos. Al estar alterado ese gen, da instrucciones para producir un colágeno que no proporciona una estructura resistente, de modo que las paredes de dichos tejidos se vuelven frágiles y propensas a romperse.

### ¿Cómo se hereda?

Esta variante se transmite por **herencia autosómica dominante**, lo que significa que basta con que esté presente en uno de los progenitores para que pueda heredarse. Cada hijo tiene un 50% de probabilidad de heredarla.

Por otro lado, se estima que en la mitad de los casos la variante surge **de novo**, es decir, aparece por primera vez en la familia.

## Manifestaciones y síntomas: señales de alarma

La manifestación y la gravedad del SEDv pueden variar de una persona a otra, incluso entre miembros de la misma familia. La afectación del SEDv es multisistémica. **Síntomas y manifestaciones que hacen sospechar SEDv :**



- Aneurisma arterial



- Disección y rotura arterial



- Perforación de colon



- Neumotórax o hemoqueumotórax espontáneo: aire y/o sangre en la pleura



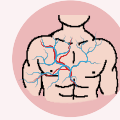
- Facilidad para hematomas grandes y espontáneos



- Apariencia envejecida (acrogeria) en manos y pies



- Fístula del seno carotídeo-cavernoso: comunicación anormal entre una arteria del cerebro (carótida) y una vena detrás del ojo (seno cavernoso)



- Piel fina, frágil y translúcida
- Cicatrización lenta



- Pie zambo o equinovaro
- Hiperlaxitud
- (Sub)luxaciones



- Rotura de útero durante el embarazo



- Rasgos faciales característicos: labios delgados, barbilla pequeña, nariz fina, ojos hundidos



- Dislocación de cadera al nacer (congénita)

## Diagnóstico

**El diagnóstico temprano** es esencial para determinar el tratamiento y seguimiento adecuados, prevenir posibles complicaciones, actuar correctamente en emergencias y detectar si otros miembros de la familia están afectados.

La sospecha de SEDv surge por la existencia de síntomas propios de la enfermedad o por antecedentes familiares. El **estudio genético** está indicado para confirmar o descartar la presencia de una variante patogénica o probablemente patogénica del gen **COL3A1** y poder, así, diagnosticar el SEDv. El tipo de variante hallada se asocia con el grado de afectación de la enfermedad.

Una vez confirmado el diagnóstico, es importante ampliar el estudio genético a otros **miembros de la familia de la persona afectada** que puedan haberlo heredado, aunque no presenten síntomas.

**Importante:** que los síntomas sean leves o aún no hayan aparecido no quiere decir que una persona no pueda tener una variante patogénica o probablemente patogénica del gen **COL3A1**.

Es fundamental **descartar** otros tipos de SED, como el SED clásico (SEDc) o el SED classical-like (SEDcl), y otras patologías, como el síndrome de Marfan, el síndrome de Loey-Dietz o el aneurisma y disección aórtica familiar, ya que pueden presentar síntomas similares.