



## :: Síndrome de Ehlers-Danlos de tipo IV

### Sinónimos:

Síndrome de Ehlers-Danlos vascular (SEDv), SED IV, síndrome de Sack-Barabas

### Definición:

Enfermedad genética de transmisión autosómica dominante, debida a una mutación del gen *COL3A1* que codifica el colágeno de tipo III. Tiene como resultado una **fragilidad constitutiva de los órganos ricos en colágeno de tipo III: arterias, venas, intestinos, pulmones, piel, hígado y bazo.**

### Para saber más:

[Consultar la ficha de Orphanet](#)

Menu	
Ficha para los servicios de ambulancias	Ficha para las urgencias hospitalarias
<a href="#">Sinónimos</a>	<a href="#">Problemática y recomendaciones en una urgencia</a>
<a href="#">Mecanismo</a>	<a href="#">Interacciones medicamentosas</a>
<a href="#">Riesgos particulares en una urgencia</a>	<a href="#">Precauciones anestésicas</a>
<a href="#">Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo</a>	<a href="#">Medidas preventivas (profilaxis a corto plazo)</a>
<a href="#">Precauciones</a>	<a href="#">Medidas complementarias y hospitalización</a>
<a href="#">Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria</a>	<a href="#">Donación de órganos</a>
<a href="#">Para obtener más información</a>	<a href="#">Números de emergencia</a>
	<a href="#">Bibliografía</a>

# Ficha para los servicios de ambulancias

## Llamada para atender a un paciente afectado por el síndrome de Ehlers-Danlos de tipo IV

### Sinónimos

- ▶ Síndrome de Ehlers-Danlos vascular (SEDv), SED IV, síndrome de Sack-Barabas

### Mecanismo

- ▶ enfermedad genética autosómica dominante que provoca una anomalía estructural del colágeno de tipo III que causa una fragilidad de ciertos tejidos: arterias, venas, intestinos, pulmones, piel, hígado, bazo, etc.

### Riesgos particulares en una urgencia

- ▶ rotura o disección arterial espontánea (primera causa de mortalidad)
- ▶ neumotórax, neumomediastino: espontáneos o iatrogénicos ligados a la ventilación mecánica o al acceso vascular central, cava superior
- ▶ rotura intestinal
- ▶ exoftalmos pulsátil por fístula carótidocavernosa
- ▶ rotura uterina durante el embarazo, el parto o el posparto

### Tratamientos frecuentemente prescritos a largo plazo

- ▶ betabloqueantes
- ▶ tratamiento preventivo en proceso de validación: celiprolol

### Precauciones



- desconfiar de cualquier dolor torácico o abdominal
- desconfiar de cualquier exploración vascular invasiva
- desconocimiento y por lo tanto retraso diagnóstico de las complicaciones

### Particularidades de la asistencia médica prehospitalaria

- ▶ evitar la hipertensión arterial en caso de lesión vascular: objetivo PAs < 120 mmHg
- ▶ evitar los accesos arteriales y el acceso venoso subclavio
- ▶ contraindicación para el uso de inyecciones intramusculares
- ▶ la intubación traqueal debe ser atraumática
- ▶ contraindicación para la toma de temperatura rectal
- ▶ dirigir cualquier sospecha de complicación ligada al síndrome de Ehlers-Danlos vascular hacia una plataforma técnica que permita la realización de una exploración angiográfica o de una angio-RMN

### Para obtener más información

- ▶ Dra. Rosario Sánchez Martínez  
Consulta de enfermedades raras - Coordinadora médica de la unidad de enfermedades de baja prevalencia del HGUA Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante C/ maestro Alonso S/N 03010 Alicante (España) T : 34 965933000
- ▶ [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

# Recomendaciones para las urgencias hospitalarias

**Pedir al enfermo su tarjeta de cuidados y atención en caso de urgencia.** Se trata de una ayuda fundamental para la asistencia en el marco de la urgencia (informe recapitulativo de las lesiones preexistentes, médico(s) remitente(s), consejos específicos de tratamiento).

En todos los casos de sospecha de complicación aguda, se recomienda a los médicos **ponerse en contacto por teléfono con el centro de referencia, o con uno de los centros de competencia, antes de proponer cualquier exploración o terapéutica intervencionista** – que se realizarán en las mejores condiciones en un centro especializado, experto en la asistencia muy difícil de estos pacientes.

## Problemática y recomendaciones en una urgencia

### ► Situaciones de urgencia:

- Accidentes arteriales
- Accidentes digestivos
- Accidentes obstétricos
- Accidentes respiratorios
- Fístula carótidocavernosa espontánea

### 1. Accidentes arteriales

Posibilidad de **roturas** y de **disecciones arteriales**, la mayoría de las veces **en ausencia de un factor desencadenante**. **La rotura arterial espontánea es la primera causa de mortalidad** de los pacientes afectados por el SEDv (78,5 %). Estos accidentes arteriales son poco frecuentes durante la infancia pero el 25 % de los pacientes presentarán un primer episodio antes de los 20 años de edad, y el 80 % a los 40 años de edad.

Cualquier síndrome doloroso inhabitual es sospechoso, especialmente torácico y abdominal, y debe considerarse una urgencia vital.

### ► Medidas diagnósticas de urgencia:

- **Exploración angiográfica o angio-RMN: exámenes de primera línea**, deben realizarse aunque el cuadro clínico se enmiende o los síntomas parezcan poco importantes. Las **inyecciones de medio de contraste** deben realizarse a **baja presión** (cf. infra).

### ► Medidas terapéuticas inmediatas:

- Si existe la sospecha o confirmación de **accidente arterial, aplicar siempre el tratamiento médico** de primera línea: reposo, analgesia, compresión externa de un hematoma y transfusión sanguínea.
- **Control óptimo de la tensión (PAs < 120 mmHg)**, ayudado por inhibidores cálcicos no bradicardizantes y por betabloqueantes (salvo estado de choque).
- **Exploraciones vasculares invasivas** fuente de complicaciones arteriales: **reservadas para las urgencias vitales** (embolizaciones selectivas) y realizadas idealmente **en medio especializado**.
- Habida cuenta la fragilidad vascular, **la cirugía es el último recurso** (mortalidad: 19 a 44 %). Ante esta eventualidad, debe darse preferencia a la realización de un gesto simple (ligadura arterial mediante un clip) antes que a una cirugía de reconstrucción.

## 2. Accidentes digestivos

Complicaciones digestivas frecuentes: **roturas espontáneas** del colon sigmoide (80 %) y, más raramente, del intestino delgado y gástricas. Se han descrito roturas espontáneas del bazo o del hígado.

### ▶ Medidas diagnósticas de urgencia

- **TAC abdominal:** ante cualquier abdomen agudo que pueda corresponder a una perforación digestiva o a una rotura vascular.
- La **colonoscopia está contraindicada** debido a los riesgos de rotura digestiva.

### ▶ Medidas terapéuticas inmediatas

- En caso de peritonitis por perforación, el tratamiento de primera línea es la cirugía:
  - La anestesia debe tener en cuenta el contexto de fragilidad tisular (ver más abajo).
  - Colectomía según Hartmann, que permite limitar las complicaciones postoperatorias (aflojamiento de las suturas, fugas anastomóticas, fístulas, accidentes arteriales).

## 3. Accidentes obstétricos

El embarazo es una situación de riesgo: **mortalidad materna elevada**, estimada en un 11,5 %, en relación con una **rotura uterina o arterial durante el trabajo de parto, el parto y el posparto**, incluso tardío.

### ▶ Medidas terapéuticas inmediatas

- Se prefiere la **cesárea** al parto por vía vaginal. Es necesaria una vigilancia hospitalaria prolongada en el posparto.
- **La anestesia epidural está contraindicada.**
- **En caso de parto por vía vaginal**, se deben tomar medidas de **fortalecimiento perineal**.
- La utilización de **fórceps** se debe **descartar**.

## 4. Accidentes respiratorios

Posible aparición de **neumotórax** y de **neumomediastino** espontáneos, pero también favorecidos por la ventilación mecánica con presión positiva y la colocación de vías de acceso centrales por vía subclavia.

### ▶ Medidas diagnósticas de urgencia

- Un dolor torácico incluso atípico debe hacer evocar el diagnóstico, y justifica una **exploración complementaria radiológica**.

### ▶ Medidas terapéuticas inmediatas

- **Neumotórax incompleto: observación simple** en medio especializado.
- **Neumotórax completo: drenaje pleural prudente.** Prevenir los altibajos de tensión durante el drenaje.
- **Analgesia**

## 5. Fístula carótidocavernosa

Complicación **relativamente frecuente**, con la particularidad de ser **espontánea la mayoría de las veces. Urgencia terapéutica** ya que puede poner en peligro el pronóstico vital y visual.

### ▶ Medidas diagnósticas de urgencia

- **Posibles síntomas:** un exoftalmos pulsátil, un soplo percibido por el paciente y una dilatación de las venas episclerales a la que se añade una quemosis.

### ▶ Medidas terapéuticas inmediatas

- La **asistencia** debe hacerse **en un centro especializado**, teniendo en cuenta la **morbimortalidad de un procedimiento de embolización**, incluso programado.

## Interacciones medicamentosas

- ▶ Hay que tener en cuenta los tratamientos habituales de los pacientes, cada vez más frecuentes con betabloqueantes a largo plazo.

## Precauciones anestésicas

- ▶ **Evitar la intubación orotraqueal** ante el **riesgo de heridas de la zona orotraqueal** y **dar preferencia a la ventilación con mascarilla** cuando sea posible, **o** la utilización de una **mascarilla laríngea**. Si es necesario hacer una intubación, debe ser prudente y realizada por un médico experimentado.
- ▶ **Evitar la ventilación con presión positiva**, cuando sea posible, ante el **elevado riesgo de neumotórax**.
- ▶ **Prevenir y tratar los brotes hipertensivos** en la inducción, la intubación y al despertar.
- ▶ **Catéter venoso central subclavio contraindicado de principio**. Es posible un acceso central en caso de urgencia vital por vía femoral y yugular interna, pero bajo control ecográfico. Una alternativa prudente podría ser la colocación de una vía central a partir de una vena periférica del brazo o de la vena yugular externa.
- ▶ **Se desaconsejan las anestésicas epidurales**.
- ▶ Cuando sea posible un **tratamiento betabloqueante perioperatorio** (cirugía programada), **se debe considerar de principio**.

## Medidas preventivas (profilaxis a corto plazo)

- ▶ La **lucha contra el retraso diagnóstico de lesiones** que puede poner en peligro el pronóstico vital es el punto culminante de la asistencia inicial de los pacientes afectados por el SEDV, sobre todo **en ausencia de un tratamiento preventivo validado**.
- ▶ Limitar imperativamente el riesgo iatrogénico **evitando las punciones arteriales y las inyecciones de medios de contraste de alta presión** (escáner).
- ▶ Mantener un **control óptimo de la tensión (PAs < 120 mmHg)** es fundamental en caso de lesión arterial confirmada.
- ▶ **Considerar la realización de una cesárea** antes de tiempo.

## Medidas complementarias y hospitalización

- ▶ Las **gasometrías** y las **extracciones arteriales** están **contraindicadas**.
- ▶ Las **inyecciones intramusculares** están **contraindicadas**.
- ▶ La **toma de temperatura rectal** y los **enemas** están **prohibidos**.
- ▶ **Prevenir el estreñimiento** (laxantes suaves como el polietilenglicol).

## Donación de órganos

- ▶ En el estado actual de los conocimientos, no existe ningún dato relativo a la realización de extracciones de órganos con vistas a un trasplante. Sin embargo, teniendo en cuenta la fragilidad tisular debida a la anomalía del colágeno de tipo III, a la posibilidad de roturas arteriales y de roturas de órganos, **la extracción con vistas a un trasplante está contraindicada**.

## Números de emergencia

- ▶ Dra. Rosario Sánchez Martínez  
Consulta de enfermedades raras - Coordinadora médica de la unidad de enfermedades de baja prevalencia del HGUA Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario de Alicante C/ maestro Alonso S/N 03010 Alicante (España)  
T 34 965933000
- ▶ Las señas de los centros expertos están disponibles en [www.orphanet.es](http://www.orphanet.es)

## Bibliografía

- ▶ Perdu J, Boutouyrie P, Lahlou-Laforet K, Khau Van Kien P, Denarie N, Mousseaux E et al.: **Vascular Ehlers-Danlos syndrome**. Presse Med 2006, 35: 1864-1875.
- ▶ Germain DP. Ehlers-Danlos syndrome type IV. Orphanet J Rare Dis 2007;2:32 - Beighton P, De Paepe A, Steinmann B, Tsipouras P, Wenstrup RJ: **Ehlers-Danlos syndromes: revised nosology, Villefranche, 1997. Ehlers-Danlos National Foundation (USA) and Ehlers-Danlos Support Group (UK)**. Am J Med Genet 1998, 77: 31-37.
- ▶ Pepin M, Schwarze U, Superti-Furga A, Byers PH: **Clinical and genetic features of Ehlers-Danlos syndrome type IV, the vascular type**. N Engl J Med 2000, 342: 673-680.

*Estas recomendaciones han sido elaboradas con la colaboración del Dr. Michael Frank, Centro de referencia de enfermedades vasculares raras (Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares, CRMVR), Hospital Européen Georges Pompidou, París, y del Dr. Gilles Bagou SAMU-69 Lyon, y validadas por un comité de lectura compuesto por: el Prof. Jeunemaître (Genética, CRMVR), el Prof. Fiessinger (Medicina vascular/HTA), el Prof. Emmerich (Medicina vascular/HTA), el Dr. Messas (CRMVR) - HEGP, París, y por el Dr. Boucand, representante de la Asociación Francesa de los Síndromes de Ehlers-Danlos (Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos - AFSED).*

Fecha de realización: 07 de diciembre de 2009

*Estas recomendaciones han sido adaptadas a España con la colaboración del Dr. Jordi Pérez López, del Hospital General Universitario Vall d'Hebron*

Fecha de adaptación: 21 de abril de 2011

*Estas recomendaciones han sido traducidas gracias al apoyo financiero de Shire E.G.* 