



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

**Sinónimos:**

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

**Definição:**

Doença genética de hereditariedade autossômica dominante, secundária à mutação no gene *COL3A1* que codifica o colagénio de tipo III. Origina a **fragilidade estrutural dos órgãos ricos em colagénio de tipo III: artérias, veias, intestino, pulmões, pele, fígado e baço.**

**Para mais informações:**

[Ver sumário da Orphanet](#)

Menu	
Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência	Recomendações para os serviços de urgência hospitalares
<a href="#">Sinónimos</a>	<a href="#">Problemas e recomendações em caso de emergência</a>
<a href="#">Etiologia</a>	<a href="#">Interações medicamentosas</a>
<a href="#">Riscos específicos em situações de emergência</a>	<a href="#">Precauções para anestesia</a>
<a href="#">Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo</a>	<a href="#">Medidas preventivas</a>
<a href="#">Complicações</a>	<a href="#">Medidas terapêuticas adicionais e hospitalização</a>
<a href="#">Particularidades dos cuidados médicos pré-hospitalares</a>	<a href="#">Doação de órgãos</a>
<a href="#">Para mais informações</a>	<a href="#">Bibliografica</a>

# Recomendações de cuidados pré-hospitalares de urgência Respeitante a portador do síndrome de Ehlers-Danlos do tipo IV

## Sinónimos

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

## Etiologia

- ▶ doença genética autossómica dominante que origina uma anomalia estrutural no colagénio de tipo III e provoca fragilidade em certos tecidos: artérias, veias, intestino, pulmões, pele, fígado, baço, etc.

## Riscos específicos em situações de emergência

- ▶ rotura ou dissecção arterial espontânea (principal causa de mortalidade)
- ▶ pneumotórax, pneumomediastino: espontâneo ou iatrogénico, associado a ventilação mecânica ou à colocação de um acesso central pela veia cava superior
- ▶ rotura intestinal
- ▶ exoftalmia pulsátil provocada pela formação de uma fístula carótido-cavernosa
- ▶ rotura uterina durante a gravidez, parto ou pós-parto

## Tratamentos frequentemente prescritos a longo prazo

- ▶ betabloqueantes
- ▶ tratamento preventivo com validação em curso: celiprolol

## Complicações

- não valorizar qualquer dor torácica ou abdominal
-  - não prevenir complicações em qualquer exame vascular invasivo
- falta de experiência com atraso no diagnóstico de complicações

## Particularidades dos cuidados médicos pré-hospitalares

- ▶ evitar a hipertensão em caso de lesões vasculares: P<sub>sis</sub> alvo < 120 mmHg
- ▶ evitar abordagens arteriais e a abordagem venosa subclávia
- ▶ as injeções intramusculares são contra-indicadas
- ▶ a entubação traqueal deve ser atraumática
- ▶ a medição rectal da temperatura é contra-indicada
- ▶ sempre que se suspeite de que uma complicação está ligada à síndrome de Ehlers-Danlos vascular, encaminhar o doente para um hospital onde se possa realizar uma TAC ou uma angio RMN

## Para mais informações

- ▶ [www.orpha.net](http://www.orpha.net)

## Recomendações para os serviços de urgência hospitalares

- **Solicitar ao doente o seu Cartão Médico de Emergência.** O cartão é essencial para o controlo em situações de emergência (listagem das lesões preexistentes, médicos para orientação, conselhos específicos para intervenção).
-  - Sempre que se suspeite de uma complicação aguda, recomenda-se aos médicos que entrem em **contacto telefónico com o Centro de referência ou com um dos Centros de tratamento especializado antes de realizar qualquer exame ou tratamento cirúrgico.** É preferível que sejam realizados num centro especializado, onde os técnicos estejam familiarizados com o controlo difícil destes doentes.

### Problemas e recomendações em caso de emergência

#### Situações de emergência:

- ▶ Complicações arteriais
- ▶ Complicações gastrointestinais
- ▶ Complicações obstétricas
- ▶ Complicações respiratórias
- ▶ Fístula carótido-cavernosa espontânea

#### 1. Complicações arteriais

Possibilidade de **rotura e dissecção arterial, mais frequentemente sem qualquer factor desencadeante.** A **rotura arterial espontânea é a principal causa de mortalidade** entre os doentes que sofrem de SEDv (78,5%). Estes acidentes arteriais são raros durante a infância, mas 25% dos doentes sofrem um episódio inicial antes dos 20 anos e 80% antes dos 40 anos.

-  - Qualquer dor involuntária é suspeita, sobretudo se torácica ou abdominal, e deve ser considerada como emergência potencialmente fatal.

#### ▶ Medidas de diagnóstico em urgência

- **TAC ou angio RMN:** os **exames de avaliação inicial** têm de ser realizados, mesmo se o quadro clínico melhorar ou se os sintomas parecerem pouco importantes. **As injeções de produto de contraste** têm de ser efectuadas a uma **pressão baixa** (ver abaixo).

#### ▶ Medidas terapêuticas imediatas

- **Caso se suspeite ou se confirme uma rotura arterial, iniciar sempre tratamento médico** específico: repouso, analgesia, compressão externa de hematoma e transfusão de sangue.
- **Controlo óptimo da tensão arterial ( $P_{\text{sis}} < 120$  mmHg),** com o auxílio de bloqueadores dos canais de cálcio que não diminuem a frequência cardíaca e de betabloqueantes (excepto se o doente estiver em choque).
- **Os exames vasculares invasivos** podem provocar complicações arteriais: devem ser realizados **apenas em emergências potencialmente fatais** (embolização selectiva), e ser efectuados idealmente em **meio especializado.**
- Tendo em conta a friabilidade vascular, a **cirurgia é o último recurso** (mortalidade: 19 a 44%). Nestes casos, será preferível realizar um procedimento simples (ligação arterial com clip) do que uma cirurgia de reconstrução.

## 2. Complicações gastrointestinais

Complicações gastrointestinais frequentes: **rotura espontânea** do cólon sigmóide (80%), menos frequentemente do intestino delgado e do estômago. Há relatos de rotura espontânea do baço ou do fígado.

### ▶ Medidas de diagnóstico em urgência

- **TAC abdominal:** sempre que se depare com um abdómen agudo que possa ser compatível com perfuração gastrointestinal ou rotura de vaso sanguíneo.
- A **colonoscopia é contra-indicada** devido ao risco de rotura digestiva.

### ▶ Medidas terapêuticas imediatas

- Na eventualidade de peritonite provocada por perfuração, a cirurgia é o tratamento inicial:
  - a anestesia tem sempre de ter em conta a fragilidade dos tecidos (ver abaixo).
  - Colectomia de Hartmann, permitindo limitar as complicações pós-operatórias (relaxamento das suturas, fugas anastomóticas, fístulas, acidentes arteriais).

## 3. Complicações obstétricas

A gravidez é uma situação de risco: **a mortalidade materna é elevada**, estimada em 11,5%, relacionada com **rotura uterina ou arterial durante o trabalho de parto, a expulsão e o pós-parto**; o seu início pode ser atrasado.

### ▶ Medidas terapêuticas imediatas

- A **cesariana** é preferível ao parto vaginal. É necessária observação hospitalar prolongada no pós-parto.
- **A anestesia epidural é contra-indicada.**
- **Em caso de parto vaginal**, há que tomar medidas para **fortalecer o períneo**.
- **Não é permitida a utilização de fórceps.**

## 4. Complicações respiratórias

Possível aparecimento de **pneumotórax** e **pneumomediastino** espontâneos, mas estes episódios são também favorecidos pela ventilação mecânica com pressão positiva e pela colocação de linhas venosas centrais subclávias.

### ▶ Medidas de diagnóstico em urgência

- Uma dor torácica, mesmo atípica, tem de fazer evocar o diagnóstico, justificando **exames radiológicos** adicionais.

### ▶ Medidas terapêuticas imediatas

- **Pneumotórax incompleto: observação simples** em meio especializado.
- **Pneumotórax completo: drenagem pleural cuidadosa.** Evitar alterações bruscas da pressão durante a drenagem.
- **Analgesia**

## 5. Fístula carótido-cavernosa

**Complicação relativamente comum**, com a característica específica de ser **espontânea na maioria dos casos**. É necessário **tratamento de emergência**, pois esta complicação é potencialmente fatal e pode colocar em risco a visão.

### ▶ Medidas de diagnóstico em urgência

- **Sintomas possíveis:** exoftalmia pulsátil; um frémito sentido pelo doente, dilatação das veias episclerais com quemose.

### ▶ Medidas terapêuticas imediatas

- Estes casos necessitam de ser **tratados em centros especializados**, tendo em conta a **morbimortalidade do procedimento de embolização**, mesmo programado.

## Interações medicamentosas

- ▶ Há que ter em conta o tratamento habitual do doente, que envolve cada vez mais a utilização a longo prazo de betabloqueantes.

## Precauções para anestesia

- ▶ **Evitar a entubação orotraqueal**, tendo em conta o **risco de lesões da via orotraqueal** e, sempre que possível, **dar preferência a ventilação com máscara** ou ao uso de uma **máscara laríngea**. Caso a entubação seja necessária, esta tem de ser realizada com cautela por um membro da equipa experiente.
- ▶ **Tendo em conta o risco de pneumotórax, evitar a ventilação com pressão positiva** sempre que possível.
- ▶ **Prevenir e tratar episódios de hipertensão** durante a indução, a entubação e o recobro.
- ▶ **Em princípio, o uso de cateteres venosos centrais subclávios é contra-indicado**. É possível o acesso central por via femoral e jugular interna, em caso de emergência potencialmente fatal, mas sob monitorização ecográfica. Uma alternativa prudente poderá ser o estabelecimento de uma via de acesso venoso central através de uma veia periférica do braço ou da veia jugular externa.
- ▶ **A anestesia epidural é contra-indicada**.
- ▶ **Por princípio, a utilização perioperatória de betabloqueantes tem de ser discutida no contexto dos procedimentos cirúrgicos programados**.

## Medidas preventivas

- ▶ **Os esforços para combater atrasos no diagnóstico de lesões** potencialmente fatais têm de ter prioridade nos doentes que sofrem de SEDv, sobretudo **na ausência de tratamento preventivo validado**.
- ▶ É essencial que os riscos iatrogénicos sejam limitados, **evitando a punção arterial e a injeção de produtos de contraste a pressões elevadas** (TAC).
- ▶ Depois de confirmar uma lesão arterial, é essencial **optimizar o controlo da tensão arterial** ( $P_{\text{sis}} < 120 \text{ mmHg}$ ).
- ▶ **Discutir a realização de cesariana pré-termo**.

## Medidas terapêuticas adicionais e hospitalização

- ▶ **A colheita de amostras arteriais está contra-indicada**.
- ▶ As **injecções intramusculares são contra-indicadas**.
- ▶ **A medição rectal da temperatura** e a administração de clisteres não devem ser realizados.
- ▶ **Prevenir a obstipação** (laxantes suaves de tipo polietilenoglicol).

## Doação de órgãos



- Com base nos conhecimentos actuais, não existem dados relacionados com a colheita de órgãos para transplantação. Não obstante, tendo em conta a fragilidade dos tecidos provocada pela anomalia do colagénio de tipo III, assim como a possibilidade de rotura arterial e de rotura dos órgãos, **é contra-indicada a colheita de órgãos para transplantação**.

## Bibliográfica

- ▶ 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, of Paepe A, Steinmann B, Tshipouras 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 recomendações foram elaboradas em colaboração com: Dr Michael Frank do Centro de Referência para Doenças Vasculares Raras, Hospital Europeu Georges Pompidou, Paris, e Dr Gilles Bagou SAMU-69 Lyon, tendo sido validadas por uma comissão de leitura constituída por: Prof. Jeunemaître (Genética, Centro de Referência para as Doenças Vasculares Raras), Prof. Fiessinger (Medicina VasculardHipertensão), Prof. Emmerich (Medicina VasculardHipertensão), Dr Messas (Centro de Referência para as Doenças Vasculares Raras) - HEGP, Paris, e o Dr Boucand, em representação da Association Française des Syndromes d'Ehlers-Danlos [Associação Francesa para a Síndrome Ehlers-Danlos] (AFSED).*

Data de realização: 7 de Dezembro de 2009

*Estas orientações de emergência foram adaptadas para Portugal em colaboração com o Professor Doutor Jorge Saraiva.*

Data de tradução : 1 de Junho de 2011

*Estas orientações de emergência foram traduzidas com o apoio da Shire E.G.* 