

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

VASCULAR (SEDV)

Caracterizada por fragilidade arterial, intestinal e/ou uterina, pele fina e translúcida, dismorfismos faciais, aspecto progeroide das extremidades. Os sinais mais comuns são ruptura ou dissecação vascular e perfuração gastrointestinal.¹

CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS¹

- Variante patogênica em heterozigose no gene COL3A1.
- Se análise molecular não for conclusiva, anormalidades na síntese e mobilidade das cadeias de colágeno tipo III em fibroblastos.

INDICAÇÃO DO ESTUDO GENÉTICO¹

- A SEDV deve ser suspeitada na presença de um dos critérios maiores ou vários critérios menores:
- Critérios maiores: Aneurismas/dissecções/rupturas arteriais, ruptura intestinal, ruptura uterina durante gestação, história familiar positiva para SEDV.
- Critérios menores: pele fina/translúcida, dismorfismos faciais típicos, acrogeria, fístula carótido-cavernosa, hipermobilidade de pequenas articulações, ruptura de tendões/músculos, varizes precoces, hemo/pneumotórax, fragilidade cutânea, luxações/subluxações articulares crônicas, luxação congênita dos quadris, pés tortos.

Rendimento do teste genético é >95%

IMPLICAÇÕES CLÍNICAS DO TESTE GENÉTICO¹

- Confirmar um diagnóstico no probando, permitindo manejo clínico específico e prevenção de complicações (relacionadas a traumas, procedimentos invasivos eletivos e gestação).
- Rastrear e indicar aconselhamento genético a familiares para diagnóstico precoce da doença.



Fonte: <https://doi.org/10.1016/j.jdermsci.2011.09.002>



**PRINCIPAIS GENES
RELACIONADOS³**

COL3A1

Referências:

1. Byers PH. Vascular Ehlers-Danlos Syndrome. 1999. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1494/>
2. Drera B, Zoppi N, Ritelli M, Tadini G, et al. 2011. doi: 10.1016/j.jdermsci.2011.09.002
3. Coelho SG e Almeida AG. 2016. Rev Port Cardiol; 39(4):215-226.
4. Graffunder FP, et al. 2017. Int J Cardiovasc Sci; 30(2).