El síndrome de Ehlers-Danlos es un grupo de alteraciones genéticas raras que afectan a los seres humanos provocado por un defecto en la síntesis de colágeno. Dependiendo de la mutación individual, la gravedad del síndrome puede variar desde leve a potencialmente mortal. No se conoce una cura y el tratamiento es de soporte.

La de mayor interés neuroquirúrgico es la tipo IV o Vascular (aneurismas, malformaciones vasculares)

Prevalencia: 1/100.000

Mutación: Autosómico dominante en la síntesis del colágeno tipo III.

Es clínicamente grave. Estudios pasados sitúan la expectativa de vida en torno a los 48 años. Sin embargo estas cifras están probablemente sesgadas dado el hecho de que muchos de los casos están sin diagnosticar hasta el momento del fallecimiento.

La hipermobilidad se limita habitualmente a los dedos. La piel delicada presente vasos sanguíneos frágiles, así como las cápsulas serosas de los órganos, con tendencia a la ruptura o a desarrollar aneurismas. La piel tiene un aspecto fino o traslúcido, observándose la red vascular subyacente en el pecho. Fragilidad y/o ruptura arterial, intestinal y uterina. Presencia extendida de hematomas. Apariencia facial característica: Ojos grandes y protuberantes, barbilla pequeña, nariz y labios finos y orejas sin lóbulos. Debido a la posibilidad de ruptura del útero, el embarazo puede suponer una amenaza para la vida en esta variante.

From:
http://www.neurocirugiacontemporanea.com/ - **Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661**

Permanent link:
**http://www.neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=sindrome_de_ehlers_danlos**

Last update: **2019/09/26 22:17**