

Hvad er vaskulært Ehlers-Danlos syndrom? Hvordan administreres vEDS?

vEDS kan forårsage en række symptomer i mange forskellige områder af kroppen, så personer med vEDS kan kræve flere udbydere i forskellige specialer for at håndtere deres pleje.

Nøgleaspekter af pleje fokuserer på overvågning og håndtering af arteriel og organskørhed. Det anbefales, at personer med vEDS har en nødplan på plads og foretager livsstilsændringer for at minimere risikoen for skader. Hver persons plejeplan bør imødekomme deres individuelle behov.

Hvordan nedarves vEDS?

vEDS nedarves i et autosomt dominant mønster. Det betyder, at hvis en person arver den genetiske variant fra en af deres forældre, vil de have vEDS. Hvert barn af en forælder med vEDS vil have 50 % chance for at have vEDS

Omkring halvdelen af mennesker med vEDS er den første person i deres familie, der har vEDS på grund af en tilfældig mutation. Dette kaldes en de novo mutation. Når en genetisk variant er introduceret gennem en de novo mutation, kan den nedarves i et autosomt dominant mønster.

Hvilke ressourcer er tilgængelige for personer med vEDS?

Ehlers-Danlos Society tilbyder en række ressourcer til dem, der er berørt af vEDS rundt om i verden. Hjælpelinje vEDS- og vEDS-forældre Virtuelle støttegrupper Sundhedspersonale-katalog Supportgruppe og velgørenhedskatalog Inspirer videoer EDS ECHO

For mere information om vEDS, klik [her](#) .

Hvad er de vigtigste tegn og symptomer på vEDS?

vEDS kan være mistænkt, hvis en person har:

- En familiehistorie om vEDS
- Arteriel ruptur i en ung alder
- Tarmperforering
- Livmoderuptur under graviditet
- Carotis-cavernøs sinus fistel

Personer med vEDS kan også have:

- Let blå mærker, ikke relateret til skade eller på usædvanlige steder
- Tynd, gennemsigtig hud med synlige årer
- Karakteristiske ansigtstræk, såsom:
- Tynde læber
- Smal næse
- Udseende af store øjne
- Påsat øreflipper
- Spontan pneumothorax
- Lille led hypermobilitet
- Klumpfod

Hvordan diagnosticeres vEDS?

Genetisk test bruges til at se, om en person har de genetiske varianter, der forårsager vEDS. Gentest bør overvejes, hvis en person har nogle af de vigtigste kriterier eller flere mindre kriterier, især hos personer under 40 år.

Diagnostiske kriterier for vEDS

Hovedkriterier

- Familiehistorie af vEDS med dokumenteret årsagsvariant i COL3A1
- Arteriel ruptur i en ung alder
- Spontan sigmoid colonperforation i fravær af kendt divertikulær sygdom eller anden tarmpatologi

- Uterusruptur i tredje trimester i fravær af tidligere kejsersnit og/eller alvorlige peripartum perineum tårer
- Carotis-cavernous sinus fistel (CCSF) dannelse i fravær af traumer

Mindre kriterier

- Blå mærker, der ikke er relateret til identificeret traume og/eller på usædvanlige steder såsom kinder og ryg
- Tynd, gennemskinnelig hud med øget venøs synlighed
- Karakteristisk ansigtsudseende
- Spontan pneumothorax
- Acrogeria
- Talipes equinovarus
- Medfødt hofte luksation
- Hypermobilitet af små led
- Sene- og muskelruptur
- Keratokonus
- Gingival recession og gingival skrøbelighed
- Tidligt opståede åreknuder (under 30 år og starter før graviditet, hvis hun er kvinde)

Hvad er vEDS? For mere information om Ehlers-Danlos Society's arbejde, for at blive involveret eller for at donere, besøg venligst: www.ehlers-danlos.com

vEDS er en genetisk lidelse, der får bindevæv til at være skrøbeligt, især i blodkar og organer. Komplikationerne ved vEDS kan være livstruende og omfatte aneurisme, dissektion og ruptur af arterierne og ruptur af organer. vEDS kan også forårsage en række andre symptomer, herunder omfattende blå mærker og spontan pneumothorax.

Hvad er udbredelsen af vEDS?

vEDS er en sjælden lidelse, der rammer omkring 1 ud af 100.000 – 200.000 mennesker.

Hvad forårsager vEDS?

vEDS er forårsaget af forskelle i generne kaldet genetiske varianter. Disse genetiske varianter påvirker bindevævet, som giver støtte, beskyttelse og struktur i hele kroppen. vEDS er forårsaget af genetiske varianter i COL3A1-genet. I yderst sjældne tilfælde er der også specifikke varianter i COL1A1-genet, der forårsager en genetisk tilstand, der kan vise sig på samme måde som vEDS

For mere information om Ehlers-Danlos Society's arbejde, for at blive involveret eller for at donere, besøg venligst:

www.ehlers-danlos.com

Ansvarsfraskrivelse : Oversættelser af indhold på denne hjemmeside leveres "som de er" for brugerens bekvemmelighed. Oversættelser kan genereres af automatiserede værktøjer, tredjepartstjenester eller menneskelige frivillige. Selvom vi stræber efter nøjagtighed, kan vi ikke garantere pålideligheden eller fuldstændigheden af disse oversættelser, og der gives ingen garanti af nogen art, hverken udtrykt eller underforstået, for nøjagtigheden, pålideligheden eller rigtigheden af nogen oversættelse. Brugere bør se oversættelser som generel information, ikke som medicinsk, juridisk eller anden professionel rådgivning. Ehlers-Danlos Society er ikke ansvarlig for eventuelle fejl, unøjagtigheder eller misforståelser, der opstår fra oversat indhold.