

Wat is het vasculaire Ehlers-Danlos-syndroom?

Hoe wordt vEDS beheerd?

vEDS kan een scala aan symptomen in veel verschillende delen van het lichaam veroorzaken. Mensen met vEDS hebben daarom mogelijk meerdere zorgverleners in verschillende specialismen nodig om hun zorg te beheren.

Belangrijke aspecten van zorg richten zich op het monitoren en beheren van arteriële en orgaanfragiliteit. Het wordt aanbevolen dat mensen met vEDS een noodplan hebben en veranderingen in hun levensstijl aanbrengen om het risico op letsel te minimaliseren. Het zorgplan van elke persoon moet zijn of haar individuele behoeften aanpakken.

Hoe wordt vEDS overgeërfd?

vEDS wordt overgeërfd in een autosomaal dominant patroon. Dit betekent dat als iemand de genetische variant erft van een van zijn ouders, hij vEDS zal hebben. Elk kind van een ouder met vEDS heeft 50% kans om vEDS te hebben.

Ongeveer de helft van de mensen met vEDS is de eerste persoon in hun familie die vEDS heeft door een willekeurige mutatie. Dit wordt een de novo-mutatie genoemd. Zodra een genetische variant wordt geïntroduceerd via een de novo-mutatie, kan deze worden overgeërfd in een autosomaal dominant patroon.

Welke hulpmiddelen zijn er beschikbaar voor mensen met vEDS?

De Ehlers-Danlos Society biedt een verscheidenheid aan bronnen voor mensen die getroffen zijn door vEDS over de hele wereld. Helpline vEDS en vEDS-ouders Virtuele ondersteuningsgroepen Directory voor zorgprofessionals Directory voor ondersteuningsgroepen en liefdadigheidsinstellingen Inspireer video's EDS ECHO

Voor meer informatie over vEDS, klik [hier](#) .

Wat zijn de belangrijkste tekenen en symptomen van vEDS?

Er kan sprake zijn van vEDS als iemand:

- Een familiegeschiedenis van vEDS
- Arteriële ruptuur op jonge leeftijd
- Darmperforatie
- Uterusruptuur tijdens de zwangerschap
- Carotis-caverneuze sinusfistel

Mensen met vEDS kunnen ook last hebben van:

- Gemakkelijk blauwe plekken krijgen, die niet gerelateerd zijn aan een verwonding of op ongebruikelijke plekken
- Dunne, doorschijnende huid met zichtbare aderen
- Karakteristieke gezichtskenmerken, zoals:
- Dunne lippen
- Smalle neus
- Verschijning van grote ogen
- Aangehechte oorlellen
- Spontane pneumothorax
- Hypermobiliteit van kleine gewrichten
- Klompvoet

Hoe wordt vEDS gediagnosticeerd?

Genetische testen worden gebruikt om te zien of iemand de genetische varianten heeft die vEDS veroorzaken. Genetische testen moeten worden overwogen als iemand een van de belangrijkste criteria of meerdere minder belangrijke criteria heeft, met name bij mensen onder de 40.

Diagnostische criteria voor vEDS

Belangrijkste criteria

- Familiegeschiedenis van vEDS met gedocumenteerde causatieve variant in COL3A1
- Arteriële ruptuur op jonge leeftijd
- Spontane perforatie van het sigmoïdcolon bij afwezigheid van bekende divertikelziekte of andere darmpathologie
- Uteriene ruptuur tijdens het derde trimester zonder eerdere keizersnede en/of ernstige peripartum perineum scheuren
- Vorming van carotis-caverneuze sinusfistel (CCSF) bij afwezigheid van trauma

Kleine criteria

- Blauwe plekken die niet gerelateerd zijn aan het geïdentificeerde trauma en/of op ongebruikelijke plekken zoals de wangen en de rug
- Dunne, doorschijnende huid met verhoogde veneuze zichtbaarheid
- Karakteristieke gezichtsuitdrukking
- Spontane pneumothorax
- Acrogeria
- Talipes equinovarus
- Aangeboren heupluxatie
- Hypermobiliteit van kleine gewrichten
- Pees- en spierscheuring
- Keratoconus
- Terugtrekkend tandvlees en kwetsbaarheid van het tandvlees
- Vroegtijdige spataderen (jonger dan 30 jaar en beginnend vóór de zwangerschap bij vrouwen)

Wat is vEDS? Voor meer informatie over het werk van The Ehlers-Danlos Society, om betrokken te raken of om te doneren, bezoek: www.ehlers-danlos.com

vEDS is een genetische stoornis die ervoor zorgt dat bindweefsel kwetsbaar wordt, met name in de bloedvaten en organen. De complicaties van vEDS kunnen levensbedreigend zijn en omvatten aneurysma, dissectie en ruptuur van de slagaders en ruptuur van organen. vEDS kan ook een verscheidenheid aan andere symptomen veroorzaken, waaronder uitgebreide blauwe plekken en spontane pneumothorax.

Hoe vaak komt vEDS voor?

vEDS is een zeldzame aandoening die ongeveer 1 op de 100.000 - 200.000 mensen treft.

Wat veroorzaakt vEDS?

vEDS wordt veroorzaakt door verschillen in de genen die genetische varianten worden genoemd. Deze genetische varianten beïnvloeden het bindweefsel, dat ondersteuning, bescherming en structuur biedt in het hele lichaam. vEDS wordt veroorzaakt door genetische varianten in het COL3A1-gen. In extreem zeldzame gevallen zijn er ook specifieke varianten in het COL1A1-gen die een genetische aandoening veroorzaken die zich op een vergelijkbare manier kan voordoen als vEDS

Voor meer informatie over het werk van The Ehlers-Danlos Society, om betrokken te raken of om te doneren, ga naar:

www.ehlers-danlos.com

Disclaimer : Vertalingen van content op deze website worden geleverd "zoals ze zijn" voor het gemak van de gebruiker. Vertalingen kunnen worden gegenereerd door geautomatiseerde tools, diensten van derden of menselijke vrijwilligers. Hoewel we streven naar nauwkeurigheid, kunnen we de betrouwbaarheid of volledigheid van deze vertalingen niet garanderen en er wordt geen enkele garantie, expliciet of impliciet, gegeven met betrekking tot de nauwkeurigheid, betrouwbaarheid of

correctheid van een vertaling. Gebruikers moeten vertalingen zien als algemene informatie, niet als medisch, juridisch of ander professioneel advies. De Ehlers-Danlos Society is niet verantwoordelijk voor fouten, onjuistheden of misverstanden die voortvloeien uit vertaalde content.