

Was ist das vaskuläre Ehlers-Danlos-Syndrom? Wie wird vEDS verwaltet?

vEDS kann eine Reihe von Symptomen in vielen verschiedenen Bereichen des Körpers hervorrufen, sodass Menschen mit vEDS für ihre Behandlung möglicherweise mehrere Ärzte mit unterschiedlichen Fachrichtungen benötigen.

Die wichtigsten Aspekte der Behandlung konzentrieren sich auf die Überwachung und das Management der Arterien- und Organinsuffizienz. Es wird empfohlen, dass Menschen mit vEDS einen Notfallplan haben und ihren Lebensstil anpassen, um das Verletzungsrisiko zu minimieren. Der Behandlungsplan sollte auf die individuellen Bedürfnisse jedes Patienten zugeschnitten sein.

Wie wird vEDS vererbt?

vEDS wird autosomal-dominant vererbt. Das bedeutet, dass eine Person, die die genetische Variante von einem Elternteil erbt, an vEDS erkrankt. Jedes Kind eines Elternteils mit vEDS hat ein 50%iges Risiko, ebenfalls an vEDS zu erkranken.

Etwa die Hälfte der Menschen mit vEDS ist die erste Person in ihrer Familie, die aufgrund einer zufälligen Mutation an vEDS erkrankt ist. Dies wird als De-novo-Mutation bezeichnet. Sobald eine genetische Variante durch eine De-novo-Mutation eingeführt wird, kann sie autosomal-dominant vererbt werden.

Welche Ressourcen stehen Menschen mit vEDS zur Verfügung?

Die Ehlers-Danlos-Gesellschaft bietet Betroffenen weltweit eine Vielzahl von Ressourcen. Helpline für vEDS und vEDS-Eltern Virtuelle Selbsthilfegruppen Verzeichnis medizinischer Fachkräfte Verzeichnis von

Selbsthilfegruppen und Wohltätigkeitsorganisationen Inspirierende Videos
EDS ECHO

Weitere Informationen zu vEDS erhalten Sie [hier](#) .

Was sind die wichtigsten Anzeichen und Symptome von vEDS?

Ein Verdacht auf vEDS besteht, wenn eine Person:

- Eine Familiengeschichte von vEDS
- Arterienruptur in jungen Jahren
- Darmperforation
- Gebärmutterruptur während der Schwangerschaft
- Karotis-Sinus-cavernosus-Fistel

Menschen mit vEDS können außerdem Folgendes haben:

- Leichte Blutergüsse, unabhängig von einer Verletzung oder an ungewöhnlichen Stellen
- Dünne, durchscheinende Haut mit sichtbaren Adern
- Charakteristische Gesichtsmarkmale wie:
- Dünne Lippen
- Schmale Nase
- Aussehen großer Augen
- Angewachsene Ohrläppchen
- Spontanpneumothorax
- Hypermobilität kleiner Gelenke
- Klumpfuß

Wie wird vEDS diagnostiziert?

Mithilfe genetischer Tests lässt sich feststellen, ob eine Person die genetischen Varianten aufweist, die vEDS verursachen. Genetische Tests sollten in Betracht gezogen werden, wenn eine Person eines der

Hauptkriterien oder mehrere Nebenkriterien aufweist, insbesondere bei Personen unter 40 Jahren.

Diagnosekriterien für vEDS

Hauptkriterien

- Familienanamnese von vEDS mit dokumentierter ursächlicher Variante in COL3A1
- Arterienruptur in jungen Jahren
- Spontane Perforation des Sigmas ohne bekannte Divertikelkrankheit oder andere Darmerkrankungen
- Gebärmutterruptur im dritten Trimester ohne vorherigen Kaiserschnitt und/oder schwere Dammriss während der Geburt
- Bildung einer Karotis-Sinus-cavernosus-Fistel (CCSF) ohne Trauma

Nebenkriterien

- Blutergüsse, die nicht mit einem identifizierten Trauma in Zusammenhang stehen und/oder an ungewöhnlichen Stellen wie den Wangen und dem Rücken auftreten
- Dünne, durchscheinende Haut mit erhöhter Sichtbarkeit der Venen
- Charakteristisches Gesichtsbild
- Spontanpneumothorax
- Akrogerie
- Klumpfuß (Talipes equinovarus)
- Angeborene Hüftluxation
- Hypermobilität kleiner Gelenke
- Sehnen- und Muskelriss
- Keratokonus
- Zahnfleischrückgang und Zahnfleischbrüchigkeit
- Früh auftretende Krampfadern (unter 30 Jahren und Beginn vor der Schwangerschaft bei Frauen)

Was ist vEDS? Weitere Informationen zur Arbeit der Ehlers-Danlos-Gesellschaft, zur Teilnahme und zu Spenden finden Sie unter: www.ehlers-danlos.com

vEDS ist eine genetische Erkrankung, die zu einer Zerbrechlichkeit des Bindegewebes, insbesondere in Blutgefäßen und Organen, führt. Die Komplikationen von vEDS können lebensbedrohlich sein und umfassen Aneurysmen, Dissektionen und Arterienrupturen sowie Organrupturen. vEDS kann außerdem eine Reihe weiterer Symptome verursachen, darunter starke Blutergüsse und einen spontanen Pneumothorax.

Wie hoch ist die Prävalenz von vEDS?

vEDS ist eine seltene Erkrankung, die etwa 1 von 100.000 bis 200.000 Menschen betrifft.

Was verursacht vEDS?

vEDS wird durch Unterschiede in Genen, sogenannte genetische Varianten, verursacht. Diese genetischen Varianten beeinflussen das Bindegewebe, das dem Körper Halt, Schutz und Struktur verleiht. vEDS wird durch genetische Varianten im COL3A1-Gen verursacht. In extrem seltenen Fällen gibt es auch spezifische Varianten im COL1A1-Gen, die eine genetische Erkrankung verursachen, die sich ähnlich wie vEDS äußern kann.

Weitere Informationen zur Arbeit der Ehlers-Danlos-Gesellschaft sowie Möglichkeiten zur Beteiligung und Spende finden Sie unter:

www.ehlers-danlos.com

Haftungsausschluss : Übersetzungen der Inhalte dieser Website werden zur Benutzerfreundlichkeit „so wie sie sind“ bereitgestellt. Übersetzungen können durch automatisierte Tools, Drittanbieterdienste oder ehrenamtliche

Helfer erstellt werden. Obwohl wir uns um Genauigkeit bemühen, können wir die Zuverlässigkeit oder Vollständigkeit dieser Übersetzungen nicht garantieren. Es wird keinerlei ausdrückliche oder stillschweigende Garantie für die Genauigkeit, Zuverlässigkeit oder Richtigkeit einer Übersetzung übernommen. Nutzer sollten Übersetzungen als allgemeine Informationen betrachten, nicht als medizinische, rechtliche oder sonstige professionelle Beratung. Die Ehlers-Danlos-Gesellschaft übernimmt keine Verantwortung für Fehler, Ungenauigkeiten oder Missverständnisse, die sich aus übersetzten Inhalten ergeben.