

Che cos'è la sindrome di Ehlers-Danlos vascolare? Come viene gestito il vEDS?

La vEDS può causare una varietà di sintomi in molte aree diverse del corpo, pertanto le persone affette da vEDS potrebbero aver bisogno di più operatori sanitari in diverse specialità per gestire le loro cure.

Gli aspetti chiave dell'assistenza si concentrano sul monitoraggio e la gestione della fragilità arteriosa e degli organi. Si raccomanda che le persone con vEDS abbiano un piano di emergenza in atto e apportino modifiche allo stile di vita per ridurre al minimo il rischio di lesioni. Il piano di assistenza di ogni persona dovrebbe soddisfare le sue esigenze individuali.

Come si eredita la vEDS?

La vEDS è ereditata secondo un modello autosomico dominante. Ciò significa che se una persona eredita la variante genetica da uno dei genitori, avrà la vEDS. Ogni figlio di un genitore con vEDS avrà il 50% di possibilità di avere la vEDS

Circa la metà delle persone con vEDS sono le prime persone nella loro famiglia ad avere la vEDS a causa di una mutazione casuale. Questa è chiamata mutazione de novo. Una volta che una variante genetica viene introdotta tramite una mutazione de novo, può essere ereditata in un modello autosomico dominante.

Quali risorse sono a disposizione delle persone affette da vEDS?

La Ehlers-Danlos Society offre una varietà di risorse per le persone affette da vEDS in tutto il mondo. Helpline vEDS e genitori vEDS Gruppi di supporto virtuali Elenco dei professionisti sanitari Elenco dei gruppi di supporto e delle organizzazioni di beneficenza Video Inspire EDS ECHO

Per maggiori informazioni su vEDS, clicca [qui](#) .

Quali sono i principali segni e sintomi della vEDS?

La vEDS può essere sospettata se una persona presenta:

- Una storia familiare di vEDS
- Rottura arteriosa in giovane età
- Perforazione intestinale
- Rottura uterina durante la gravidanza
- Fistola seno carotideo-cavernoso

Le persone affette da vEDS possono anche avere:

- Facilità di formazione di lividi, non correlati a lesioni o in siti insoliti
- Pelle sottile e traslucida con vene visibili
- Caratteristiche facciali caratteristiche, come:
 - Labbra sottili
 - Naso stretto
 - Aspetto degli occhi grandi
 - Lobi delle orecchie attaccati
 - Pneumotorace spontaneo
 - Ipermobilità delle piccole articolazioni
 - Piede equino

Come viene diagnosticata la vEDS?

I test genetici vengono utilizzati per verificare se una persona presenta le varianti genetiche che causano la vEDS. I test genetici dovrebbero essere presi in considerazione se una persona presenta uno qualsiasi dei criteri principali o diversi criteri minori, in particolare nelle persone di età inferiore ai 40 anni.

Criteri diagnostici per la vEDS

Criteri principali

- Anamnesi familiare di vEDS con variante causativa documentata in COL3A1
- Rottura arteriosa in giovane età
- Perforazione spontanea del colon sigmoideo in assenza di malattia diverticolare nota o altra patologia intestinale
- Rottura uterina durante il terzo trimestre in assenza di precedente taglio cesareo e/o gravi lacerazioni perineali peripartum
- Formazione di fistola seno carotideo-cavernosa (CCSF) in assenza di trauma

Criteri minori

- Lividi non correlati a traumi identificati e/o in siti insoliti come guance e schiena
- Pelle sottile e traslucida con maggiore visibilità venosa
- Aspetto facciale caratteristico
- Pneumotorace spontaneo
- Acrogeria
- Talipes equino-varo
- Lussazione congenita dell'anca
- Ipermobilità delle piccole articolazioni
- Rottura del tendine e del muscolo
- Cheratocono
- Recessione gengivale e fragilità gengivale
- Vene varicose ad esordio precoce (sotto i 30 anni e con esordio prima della gravidanza se di sesso femminile)

Cos'è vEDS? Per maggiori informazioni sul lavoro della Ehlers-Danlos Society, per partecipare o per fare una donazione, visita: www.ehlers-danlos.com

La vEDS è una malattia genetica che rende il tessuto connettivo fragile, in particolare nei vasi sanguigni e negli organi. Le complicazioni della vEDS possono essere pericolose per la vita e includono aneurisma, dissezione e rottura delle arterie e rottura degli organi. La vEDS può anche causare una varietà di altri sintomi, tra cui ecchimosi estese e pneumotorace spontaneo.

Qual è la prevalenza della vEDS?

La vEDS è una malattia rara che colpisce circa 1 persona su 100.000 – 200.000.

Quali sono le cause della vEDS?

La vEDS è causata da differenze nei geni chiamati varianti genetiche. Queste varianti genetiche influenzano il tessuto connettivo, che fornisce supporto, protezione e struttura in tutto il corpo. La vEDS è causata da varianti genetiche nel gene COL3A1. In casi estremamente rari, ci sono anche varianti specifiche nel gene COL1A1 che causano una condizione genetica che può presentarsi in modo simile alla vEDS

Per maggiori informazioni sul lavoro della Ehlers-Danlos Society, per partecipare o per fare una donazione, visita:

www.ehlers-danlos.com

Disclaimer : Le traduzioni dei contenuti di questo sito Web sono fornite "così come sono" per comodità dell'utente. Le traduzioni possono essere generate da strumenti automatizzati, servizi di terze parti o volontari umani. Sebbene ci impegniamo per l'accuratezza, non possiamo garantire l'affidabilità o la completezza di queste traduzioni e non viene fornita alcuna garanzia di alcun tipo, espressa o implicita, in merito all'accuratezza, all'affidabilità o alla correttezza di alcuna traduzione. Gli utenti dovrebbero considerare le traduzioni come informazioni generali, non come consigli

medici, legali o professionali di altro tipo. La Ehlers-Danlos Society non è responsabile per eventuali errori, inesattezze o incomprensioni derivanti dai contenuti tradotti.