

Hva er vaskulært Ehlers-Danlos syndrom?

Hvordan administreres vEDS?

vEDS kan forårsake en rekke symptomer i mange forskjellige områder av kroppen, så personer med vEDS kan kreve flere leverandører i forskjellige spesialiteter for å håndtere omsorgen deres.

Nøkkelaspekter ved omsorg fokuserer på overvåking og håndtering av arteriell og organskjørhet. Det anbefales at personer med vEDS har en nødplan på plass og gjør livsstilsendringer for å minimere risikoen for skade. Hver persons omsorgsplan bør dekke deres individuelle behov.

Hvordan arves vEDS?

vEDS arves i et autosomalt dominant mønster. Dette betyr at hvis en person arver den genetiske varianten fra en av foreldrene, vil de ha vEDS. Hvert barn av en forelder med vEDS vil ha 50 % sjanse for å ha vEDS

Omtrent halvparten av personer med vEDS er den første personen i familien som har vEDS på grunn av en tilfeldig mutasjon. Dette kalles en de novo mutasjon. Når en genetisk variant er introdusert gjennom en de novo mutasjon, kan den arves i et autosomalt dominant mønster.

Hvilke ressurser er tilgjengelige for personer med vEDS?

Ehlers-Danlos Society tilbyr en rekke ressurser for de som er berørt av vEDS rundt om i verden. Hjelpelinje vEDS- og vEDS-foreldre Virtuelle støttegrupper Helsepersonellkatalog Støttegruppe og veldedighetskatalog Inspirer videoer EDS ECHO

For mer informasjon om vEDS, klikk [her](#).

Hva er de viktigste tegnene og symptomene på vEDS?

vEDS kan mistenkes hvis en person har:

- En familiehistorie om vEDS
- Arteriell ruptur i ung alder
- Tarmperforering
- Livmorruptur under graviditet
- Carotis-kavernøs sinus fistel

Personer med vEDS kan også ha:

- Lette blåmerker, ikke relatert til skade eller på uvanlige steder
- Tynn, gjennomskinnelig hud med synlige årer
- Karakteristiske ansiktstrekk, som:
 - Tynne lepper
 - Smal nese
 - Utseendet til store øyne
 - Festet øreflipper
 - Spontan pneumotoraks
 - Lite ledd hypermobilitet
 - Klumpfot

Hvordan blir vEDS diagnostisert?

Genetisk testing brukes for å se om en person har de genetiske variantene som forårsaker vEDS. Genetisk testing bør vurderes hvis en person har noen av hovedkriteriene eller flere mindre kriterier, spesielt hos personer under 40 år.

Diagnostiske kriterier for vEDS

Hovedkriterier

- Familiehistorie av vEDS med dokumentert årsaksvariant i COL3A1
- Arteriell ruptur i ung alder
- Spontan sigmoid kolonperforasjon i fravær av kjent divertikkelsykdom eller annen tarmpatologi

- Livmorruptur i tredje trimester i fravær av tidligere keisersnitt og/eller alvorlige peripartum perineum tårer
- Carotis-cavernous sinus fistel (CCSF) formasjon i fravær av traumer

Mindre kriterier

- Blåmerker som ikke er relatert til identifiserte traumer og/eller på uvanlige steder som kinnene og ryggen
- Tynn, gjennomskinnelig hud med økt venøs synlighet
- Karakteristisk ansiktsutseende
- Spontan pneumotoraks
- Akrogeria
- Talipes equinovarus
- Medfødt hofteluksasjon
- Hypermobilitet av små ledd
- Sene- og muskelruptur
- Keratokonus
- Gingival resesjon og gingival skjørhet
- Tidlig debut av åreknuter (under 30 år og starter før graviditet hvis kvinne)

Hva er vEDS? For mer informasjon om Ehlers-Danlos Society sitt arbeid, for å bli involvert eller for å donere, vennligst besøk: www.ehlers-danlos.com

vEDS er en genetisk lidelse som gjør at bindevev er skjørt, spesielt i blodårene og organene. Komplikasjonene til vEDS kan være livstruende og inkluderer aneurisme, disseksjon og ruptur av arteriene og ruptur av organer. vEDS kan også forårsake en rekke andre symptomer, inkludert omfattende blåmerker og spontan pneumotoraks.

Hva er utbredelsen av vEDS?

vEDS er en sjelden lidelse som rammer omtrent 1 av 100 000 – 200 000 mennesker.

Hva forårsaker vEDS?

vEDS er forårsaket av forskjeller i genene som kalles genetiske varianter. Disse genetiske variantene påvirker bindevevet, som gir støtte, beskyttelse og struktur i hele kroppen. vEDS er forårsaket av genetiske varianter i COL3A1-genet. I ekstremt sjeldne tilfeller er det også spesifikke varianter i COL1A1-genet som forårsaker en genetisk tilstand som kan presentere seg på samme måte som vEDS

For mer informasjon om Ehlers-Danlos Society sitt arbeid, for å bli involvert eller for å donere, vennligst besøk:

www.ehlers-danlos.com

Ansvarsfraskrivelse : Oversettelser av innholdet på denne nettsiden leveres "som den er" for brukerens bekvemmelighet. Oversettelser kan genereres av automatiserte verktøy, tredjepartstjenester eller menneskelige frivillige. Selv om vi streber etter nøyaktighet, kan vi ikke garantere påliteligheten eller fullstendigheten til disse oversettelsene, og det gis ingen garanti av noe slag, verken uttrykt eller underforstått, for nøyaktigheten, påliteligheten eller korrektheten til noen oversettelse. Brukere bør se oversettelser som generell informasjon, ikke som medisinsk, juridisk eller annen profesjonell rådgivning. Ehlers-Danlos Society er ikke ansvarlig for eventuelle feil, unøyaktigheter eller misforståelser som oppstår fra oversatt innhold.