

## **O que é a síndrome de Ehlers-Danlos vascular? Como o vEDS é gerenciado?**

A SEDv pode causar uma variedade de sintomas em muitas áreas diferentes do corpo, então pessoas com SEDv podem precisar de vários profissionais em diferentes especialidades para gerenciar seus cuidados.

Os principais aspectos do cuidado concentram-se no monitoramento e gerenciamento da fragilidade arterial e de órgãos. É recomendado que pessoas com vEDS tenham um plano de emergência em vigor e façam modificações no estilo de vida para minimizar o risco de lesões. O plano de cuidado de cada pessoa deve abordar suas necessidades individuais.

### **Como a vEDS é herdada?**

A vEDS é herdada em um padrão autossômico dominante. Isso significa que se uma pessoa herda a variante genética de um dos pais, ela terá vEDS. Cada filho de um pai com vEDS terá 50% de chance de ter vEDS.

Cerca de metade das pessoas com vEDS são as primeiras pessoas na família a ter vEDS devido a uma mutação aleatória. Isso é chamado de mutação de novo. Uma vez que uma variante genética é introduzida por meio de uma mutação de novo, ela pode ser herdada em um padrão autossômico dominante.

### **Quais recursos estão disponíveis para pessoas com SEDv?**

A Ehlers-Danlos Society oferece uma variedade de recursos para aqueles afetados por vEDS ao redor do mundo. Linha de ajuda vEDS e pais de vEDS Grupos de suporte virtual Diretório de profissionais de saúde Diretório de grupos de suporte e instituições de caridade Inspire Videos EDS ECHO

Para mais informações sobre vEDS, clique [aqui](#) .

## Quais são os principais sinais e sintomas da vEDS?

Pode-se suspeitar de vEDS se uma pessoa tiver:

- Uma história familiar de vEDS
- Ruptura arterial em idade jovem
- Perfuração intestinal
- Ruptura uterina durante a gravidez
- Fístula do seio carotídeo-cavernoso

Pessoas com vEDS também podem ter:

- Hematomas fáceis, não relacionados a lesões ou em locais incomuns
- Pele fina e translúcida com veias visíveis
- Características faciais características, tais como:
  - Lábios finos
  - Nariz estreito
  - Aparência de olhos grandes
  - Lóbulos das orelhas anexados
  - Pneumotórax espontâneo
  - Hiper mobilidade de pequenas articulações
  - Pé torto

## Como a vEDS é diagnosticada?

O teste genético é usado para verificar se uma pessoa tem as variantes genéticas que causam vEDS. O teste genético deve ser considerado se uma pessoa tiver qualquer um dos critérios principais ou vários critérios secundários, particularmente em pessoas com menos de 40 anos.

## Critérios de diagnóstico para vEDS

### Critérios Principais

- História familiar de vEDS com variante causal documentada em COL3A1
- Ruptura arterial em idade jovem
- Perfuração espontânea do cólon sigmóide na ausência de doença diverticular conhecida ou outra patologia intestinal
- Ruptura uterina durante o terceiro trimestre na ausência de cesárea anterior e/ou rupturas graves do períneo no período periparto
- Formação de fístula do seio carotídeo-cavernoso (CCSF) na ausência de trauma

### Critérios Menores

- Hematomas não relacionados a traumas identificados e/ou em locais incomuns, como bochechas e costas
- Pele fina e translúcida com maior visibilidade venosa
- Aparência facial característica
- Pneumotórax espontâneo
- Acrogéria
- Talipes equinovarus
- Luxação congênita do quadril
- Hiper mobilidade de pequenas articulações
- Ruptura de tendão e músculo
- Ceratocone
- Recessão gengival e fragilidade gengival
- Varizes de início precoce (menores de 30 anos e início antes da gravidez, se for mulher)

O que é vEDS? Para mais informações sobre o trabalho da The Ehlers-Danlos Society, para se envolver ou para doar, visite: [www.ehlers-danlos.com](http://www.ehlers-danlos.com)

vEDS é um distúrbio genético que faz com que o tecido conjuntivo seja frágil, particularmente nos vasos sanguíneos e órgãos. As complicações da vEDS podem ser fatais e incluem aneurisma, dissecação e ruptura das artérias e ruptura de órgãos. A vEDS também pode causar uma variedade de outros sintomas, incluindo hematomas extensos e pneumotórax espontâneo.

### Qual é a prevalência da vEDS?

A vEDS é uma doença rara que afeta aproximadamente 1 em cada 100.000 a 200.000 pessoas.

### O que causa a SEDv?

A vEDS é causada por diferenças nos genes chamados variantes genéticas. Essas variantes genéticas afetam o tecido conjuntivo, que fornece suporte, proteção e estrutura por todo o corpo. A vEDS é causada por variantes genéticas no gene COL3A1. Em casos extremamente raros, também há variantes específicas no gene COL1A1 que causam uma condição genética que pode se apresentar de forma semelhante à vEDS

Para mais informações sobre o trabalho da Sociedade Ehlers-Danlos, para se envolver ou para doar, visite:

[www.ehlers-danlos.com](http://www.ehlers-danlos.com)

**Aviso Legal :** As traduções do conteúdo deste site são fornecidas “como estão” para conveniência do usuário. As traduções podem ser geradas por ferramentas automatizadas, serviços de terceiros ou voluntários humanos. Embora nos esforcemos para obter precisão, não podemos garantir a confiabilidade ou integridade dessas traduções e nenhuma garantia de qualquer tipo, expressa ou implícita, é feita quanto à precisão, confiabilidade ou correção de qualquer tradução. Os usuários devem ver as traduções como informações gerais, não como aconselhamento

médico, jurídico ou profissional. A Ehlers-Danlos Society não é responsável por quaisquer erros, imprecisões ou mal-entendidos decorrentes do conteúdo traduzido.