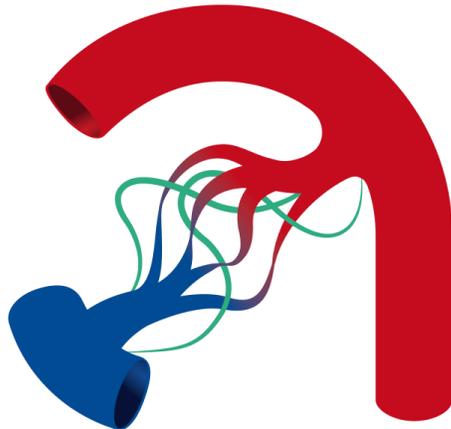




**European
Reference
Network**

for rare or low prevalence
complex diseases

 **Network**
Vascular Diseases
(VASCERN)



Ehlers-Danlos vascolare (vEDS)

Percorso assistenziale per il paziente
Approvato il 28/09/2018

Membri del gruppo di lavoro VASCERN MSA:

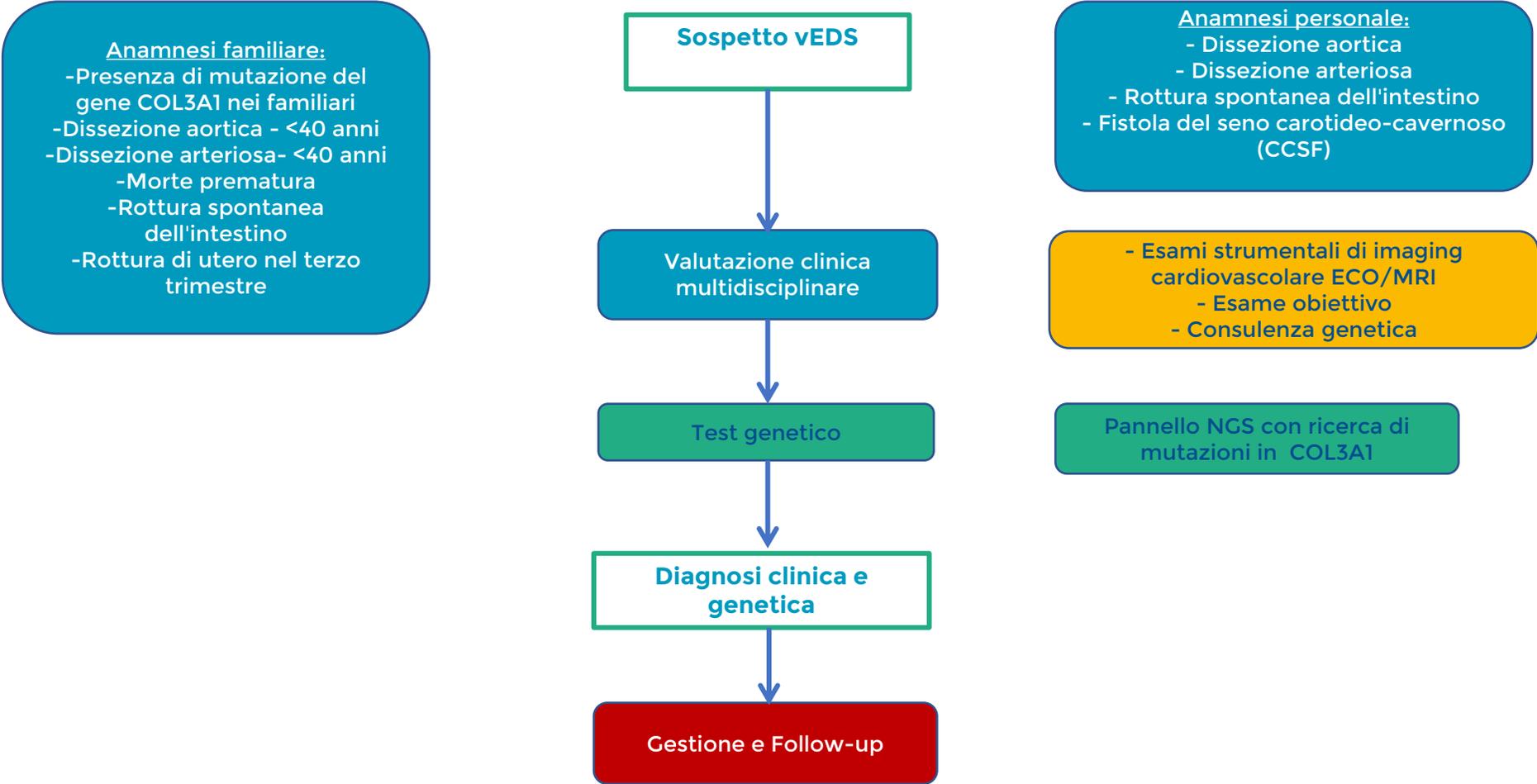
Leema Robert, Julie de Backer, Yaso Emmanuel, Charissa Frank,
Raffaella Gaetano, Juergen Grunert, Xavier Jeunemaitre, Bart Loeys,
Ingrid van de Laar, Alessandro Pini, Jolien Roos-Hesselink, Michael
Frank

Dichiarazione

- Questo documento è una dichiarazione che riflette le strategie proposte dagli esperti e dai rappresentanti di pazienti del gruppo di lavoro della VASCERN che si occupa delle malattie rare che colpiscono le arterie di medie dimensioni.
- Questo percorso assistenziale per i pazienti è stato pubblicato il 28/09/2018 e sarà ulteriormente validato e aggiornato secondo necessità.
- La responsabilità della cura di ogni singolo paziente rimane del medico curante.



ERN Percorso per Ehlers-Danlos vascolare (vEDS) (v1 - 28/09/2018)



LEGEND:

- Valutazione clinica
- Investigazioni
- Trattamento
- Geni

Percorso del paziente Ehlers-Danlos vascolare (vEDS) (VI - 28/09/2018)

ATTENZIONE

Una combinazione delle seguenti caratteristiche può far sorgere il sospetto

- Anamnesi familiare di vEDS con mutazione confermata nel gene COL3A1
- Dissezione o rottura aortica Precoce (<40 anni)
- Perforazione spontanea dell'intestino (senza fattori di rischio noti)
- Rottura di utero nel terzo trimestre (senza fattori di rischio noti)
- CCSF in assenza di traumi
- Contusioni in zone inusuali senza traumi definiti
- Caratteristiche facciali peculiari o acrogeria
- Pneumotorace spontaneo
- Insorgenza precoce di vene varicose <30 anni
- Altre caratteristiche come piede equino, pelle sottile, cheratocono, fragilità gengivale

Valutazione clinica multidisciplinare

Sospetto vEDS

- Imaging cardiaco e arterioso
- Valutazioni cliniche
- Anamnesi familiare
- Analisi molecolare

Conferma diagnosi vEDS con mutazione in COL3A1

Gestione e Follow up

- Gestione e Follow up
- L'equipe medica include:
1. Cardiologia
 2. Chirurgia vascolare ed endovascolare
 3. Chirurgia intestinale
 4. Chirurgia neurovascolare
 5. Chirurgia toracica
 6. Ostetricia e medicina fetale
 7. Imaging vascolare
- Psicologo

Probando/Familiare NUOVO PAZIENTE

LEGEND: Valutazione clinica Investigazioni Trattamento

*In base alle esigenze cliniche e geografiche. Si potrebbe includere:

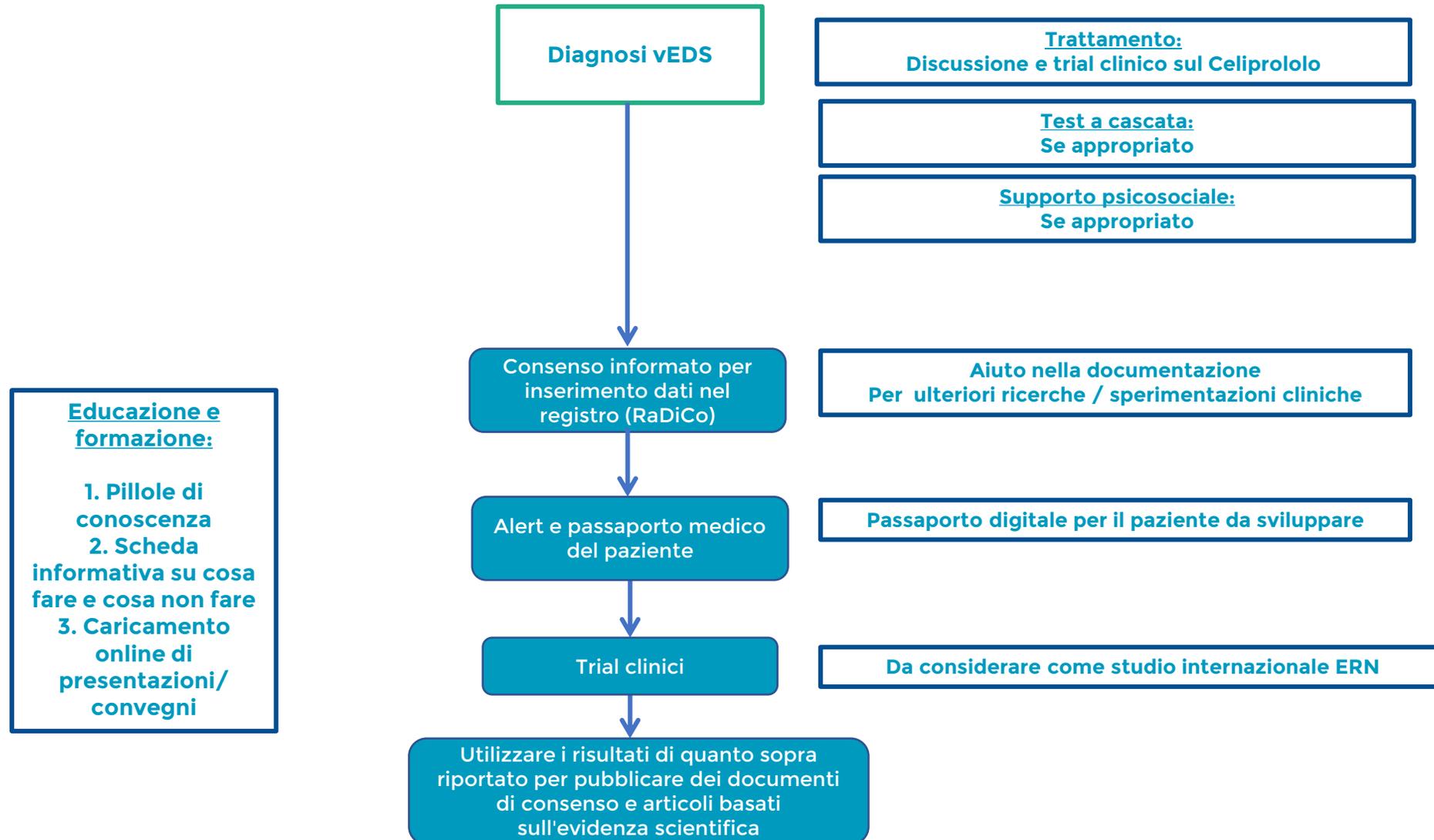
- 1) Accesso continuo ai servizi richiesti
- 2) Sostegno costante delle équipes mediche locali
- 3) Follow up individuale in caso di nuove indicazioni cliniche come gravidanza, insorgenza di nuovi sintomi.....



| Presentazione del paziente (da chi viene inviato) @ | ATTENZIONE (la combinazione di alcune caratteristiche sotto riportate, può sollevare un sospetto) | | Valutazione clinica multidisciplinare presso l'HCP o il centro di competenza designato dall'ERN. | Conferma diagnosi vEDS con mutazione in COL3A1 | Gestione e follow up |
|--|--|----------------------|--|--|--|
| Medico di base Servizi di emergenza Equipe chirurgica Equipe vascolare Equipe Cardio-toracica Equipe genetica | Anamnesi familiare di vEDS con mutazione in COL3A1 Dissezioni/rotture arteriose in giovane età (<40 anni) Perforazione spontanea dell'intestino (senza fattori di rischio noti) Rottura di utero nel terzo trimestre (senza fattori di rischio noti) CCSF in assenza di traumi Contusioni in zone inusuali senza traumi definiti Aspetto facciale peculiare caratteristico o acrogeria Pneumotorace spontaneo Insorgenza precoce di vene varicose <30 anni Altre caratteristiche come piede equino, pelle sottile, cheratocono, fragilità gengivale | Sospetto vEDS | Imaging cardiaco e arterioso | | Principalmente seguiti per gli aspetti cardiologici in collaborazione con team multidisciplinare. L'equipe medica include: <ul style="list-style-type: none"> • Cardiologia • Chirurgia vascolare ed endovascolare • Chirurgia intestinale • Chirurgia neurovascolare • Chirurgia toracica • Ostetricia e medicina fetale • Imaging vascolare • Psicologo • Genetica clinica |
| Per probando e familiari Nuovo paziente | | | Valutazione Clinica | | |
| <p style="text-align: center;">*In base alle esigenze cliniche e geografiche. Si potrebbe includere:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Accesso continuo ai servizi richiesti 2) Sostegno costante delle équipes mediche locali 3) Follow up individuale in caso di nuove indicazioni cliniche come gravidanza, insorgenza di nuovi sintomi... | | | | | |



ERN banca dati e ricerca

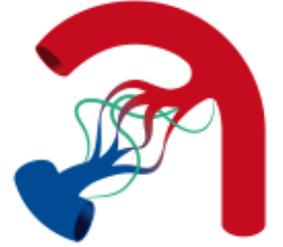




European
Reference
Network

VASCERN

Gathering the best expertise in Europe
to provide accessible cross-border healthcare
to patients with rare vascular diseases



VASCERN, la rete europea di riferimento sulle malattie vascolari multisistemiche rare, è dedicata alla raccolta delle migliori competenze in Europa per fornire assistenza sanitaria transfrontaliera accessibile ai pazienti affetti da malattie vascolari rare (circa 1,3 milioni di persone interessate). Queste includono malattie arteriose (che colpiscono l'aorta delle piccole arterie), anomalie arteriose, malformazioni venose e malattie linfatiche.

VASCERN è attualmente composto da 31 operatori sanitari multidisciplinari altamente specializzati provenienti da 11 Stati membri dell'UE e da varie organizzazioni europee di pazienti ed è coordinato a Parigi, Francia.

Attraverso i nostri 5 gruppi di lavoro sulle malattie rare (RDWG), diversi gruppi di lavoro tematici e l'ePAG - European Patient Advocacy Group (gruppo europeo di advocacy dei pazienti), intendiamo migliorare le cure, promuovere le migliori pratiche e le linee guida, rafforzare la ricerca, responsabilizzare i pazienti, fornire formazione agli operatori sanitari e realizzare il pieno potenziale della cooperazione europea per la sanità specializzata sfruttando le ultime innovazioni della scienza medica e delle tecnologie sanitarie.

Maggiori informazioni sono disponibili all'indirizzo : <https://vascern.eu>

Follow us on



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union