
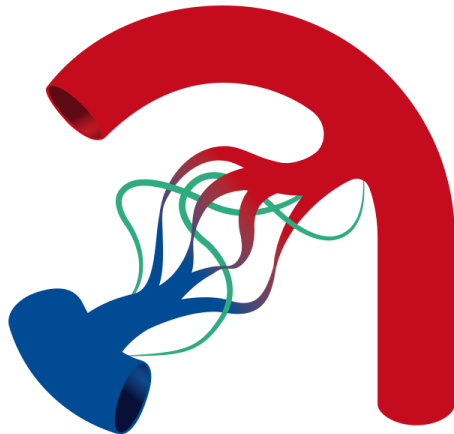




**European  
Reference  
Network**

for rare or low prevalence  
complex diseases

 **Network**  
Vascular Diseases  
(VASCERN)



# Le syndrome d'Ehlers-Danlos

Version finale du parcours patient approuvée  
28/09/2018

Membres du groupe de travail MSA de VASCERN:

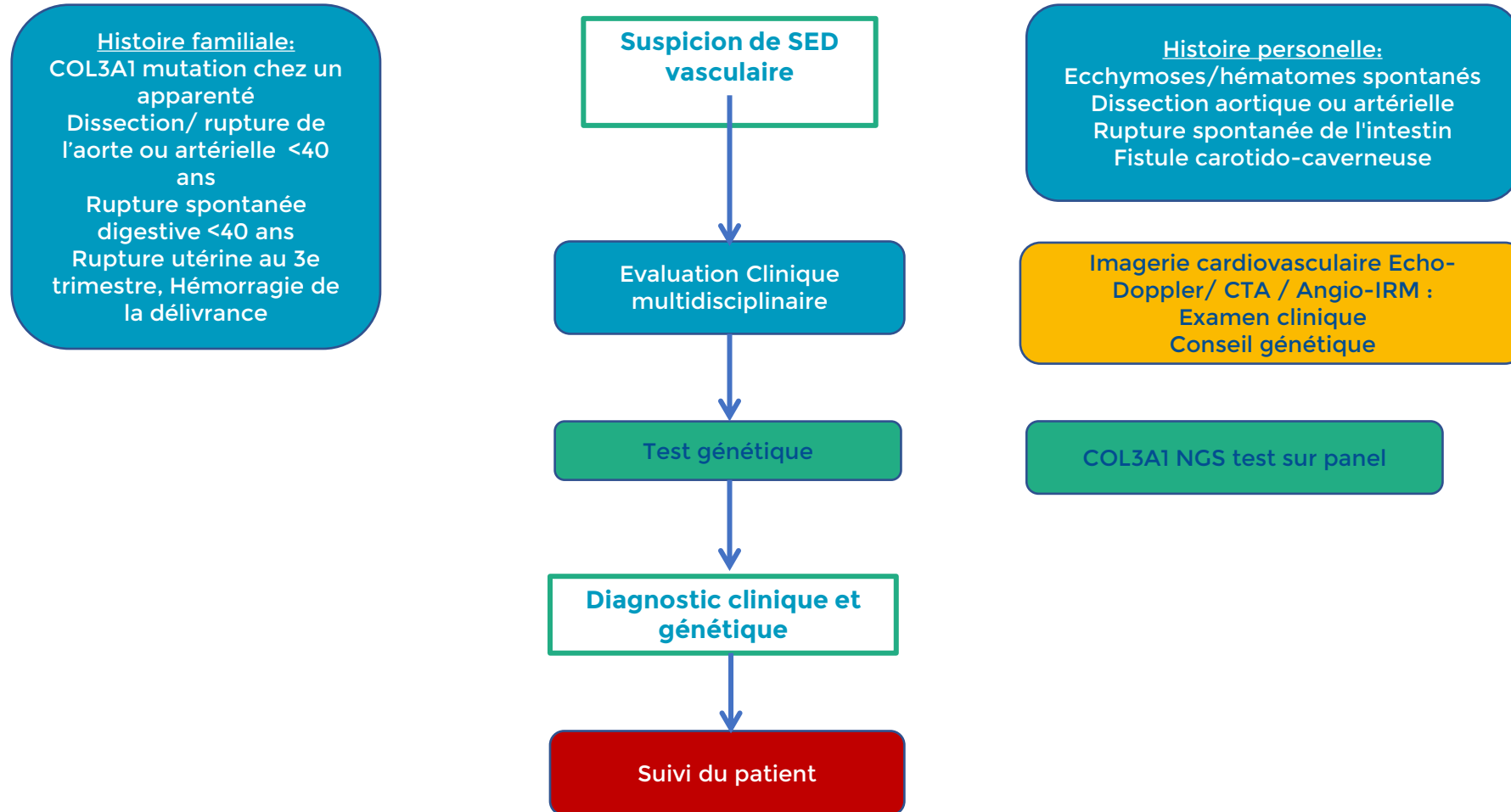
Leema Robert, Julie de Backer, Yaso Emmanuel, Charissa Frank,  
Raffaella Gaetano, Juergen Grunert, Xavier Jeunemaître, Bart Loeys,  
Ingrid van de Laar, Alessandro Pini, Jolien Roos-Hesselink, Michael  
Frank

# Disclaimer

- Le présent document est un document réalisé par les experts et les représentants des patients impliqués dans le groupe de travail sur les maladies rares de taille moyenne du réseau VASCERN.
- Ce parcours patient est issu d'une réunion du 28/09/2018 et sera par la suite validé et ajusté au besoin.
- La responsabilité du traitement de chaque patient demeure celle du médecin traitant.



## ERN Parcours patient général Ehlers Danlos vasculaire (V1 - 28/09/2018)



## Parcours patient pour le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire (VEDS)(v1 - 28/09/2018)

### ATTENTION

Une combinaison des caractéristiques ci-dessous peut éveiller les soupçons

Une combinaison des caractéristiques ci-dessous peut éveiller les soupçons

Dissection artérielle/rupture < 40 ans

Perforation digestive spontanée

Rupture utérine du 3e trimestre, Hémorragie de la délivrance

Fistule carotido-caverneuse spontanée

Ecchymoses / hématomes Spontanés

Visage caractéristique Acrogerie

Pneumothorax spontané

Autres signes non spécifiques : transparence veineuse excessive, pied-bot, kératocône, fragilité gingivale

### Évaluation clinique multidisciplinaire

Suspicion de SED vasculaire

Imagerie cardiovasculaire

Evaluation clinique

Histoire familiale

Test génétique

mutation COL3A1

### Prise en charge et suivi

Surveillance et suivi

L'équipe médicale inclut:

1. Cardiologie
2. Chirurgie cardio vasculaire et neurovasculaire
3. Radiologie interventionnelle vasculaire et neurovasculaire
4. Chirurgie intestinale
5. Obstétrique et médecine fœtale
6. Imagerie vasculaire
7. Assistance sociale
8. Service de Psychiatrie

Cas Index / Apparenté  
NOUVEAU PATIENT

LEGENDE:

Evaluation clinique

Investigations

Traitement

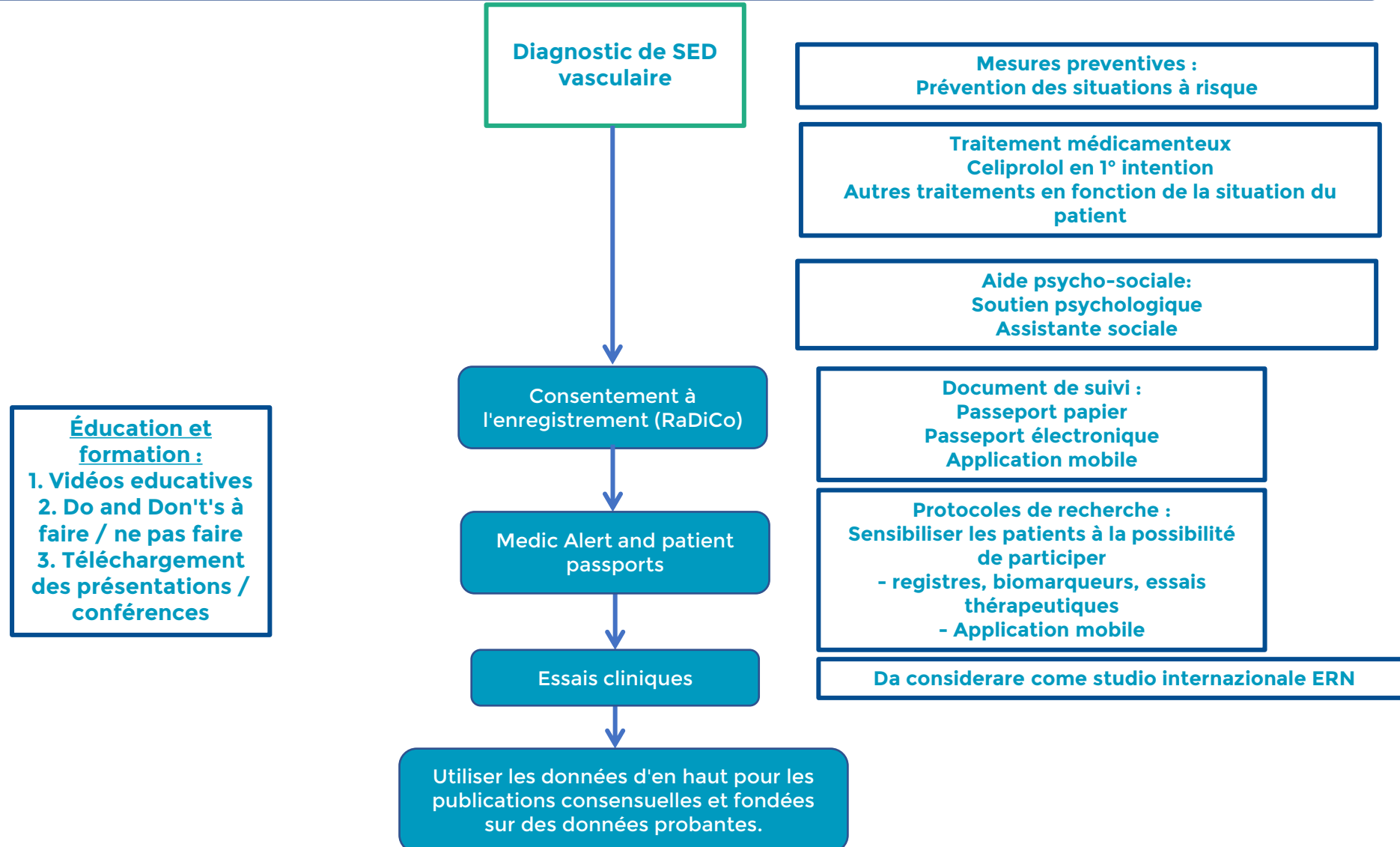
\*En fonction du besoin clinique et de l'emplacement géographique. Devrait comprendre  
1) Accès continu aux services sur demande  
2) Soutien continu des équipes médicales locales  
3) Suivi individuel selon les besoins pour de nouvelles indications cliniques telles que la grossesse, l'évaluation de nouveaux symptômes....



Le Patient présente à:	ATTENTION (Une combinaison des caractéristiques ci-dessous peut éveiller les soupçons)		Évaluation clinique multidisciplinaire à un hôpital ou un centre d'expertise désigné par l'ERN	Confirmation moléculaire du syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire	Surveillance et suivi
<p>Médecin généraliste Services d'urgence</p> <p>L'équipe chirurgicale</p> <p>Équipe vasculaire</p> <p>Cardio-thoracique L'équipe</p> <p>L'équipe de génétique</p>	<p>Antécédents familiaux de SEDvasc avec mutation du gène COL3A1</p> <p>Dissection/rupture artérielle à un âge jeune (&lt;40 ans)</p> <p>Perforation digestive spontanée (sans maladie sous-jacente connue)</p> <p>Rupture utérine du 3e trimestre Hémorragie de la délivrance</p> <p>Fistule carotido-caverneuse</p> <p>Ecchymoses / hématomes spontanés</p> <p>Visage caractéristique Acrogérie distale</p> <p>Pneumothorax spontané</p> <p>Varices précoces &lt;30 ans</p> <p>Autre caractéristique comme pieds équins, peau fine, kératocône, fragilité gingivale</p>	<p><b>Suspicion de SED vasculaire</b></p>	<p>Imagerie cardio-vasculaire</p> <p>Examen et évaluation cliniques</p> <p>Tests génétiques</p> <p>Conseil génétique</p>		<p>Surveillance régulière par un service de médecine vasculaire en liaison avec des équipes multidisciplinaires. L'accès aux équipes requises comprend:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Cardiologie</li> <li>• Chirurgie vasculaire et endovasculaire</li> <li>• Chirurgie intestinale</li> <li>• Chirurgie neurovasculaire</li> <li>• Chirurgie thoracique</li> <li>• Obstétrique et médecine fœtale</li> <li>• Imagerie vasculaire</li> <li>• Contribution psychosociale</li> <li>• Génétique clinique</li> </ul>
<p><b>Pour les cas index et les apparentés Nouveau Patient</b></p>				<p>*En fonction du besoin clinique et de l'emplacement géographique. Devrait comprendre</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Accès continu aux services sur demande</li> <li>2) Soutien continu des équipes médicales locales</li> <li>3) Suivi individuel selon les besoins pour de nouvelles indications cliniques telles que la grossesse, l'évaluation de nouveaux symptômes....</li> </ol>	



## la base de données et recherche ERN





European  
Reference  
Network

VASCERN

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



VASCERN, le Réseau européen de Référence sur les maladies vasculaires rares avec atteinte multisystémique, rassemble les meilleurs experts en Europe afin de fournir des soins de santé transfrontaliers accessibles aux patients atteints de maladies vasculaires rares (environ 1,3 million concernés). Il s'agit notamment de maladies artérielles (affectant l'aorte aux petites artères), d'anomalies artério-veineuses, de malformations veineuses et de maladies lymphatiques.

VASCERN compte 30 prestataires de soins de santé (centres d'experts/unités spécialisées d'hôpitaux européens) dans 11 États membres de l'Union européenne, et de nombreuses organisations de patients de toute l'Europe. Le réseau est coordonné à Paris.

Grâce à nos 5 groupes de travail sur les maladies rares ainsi qu'à plusieurs groupes de travail thématiques et au groupe des associations de patients (ePAG - European Patient Advocacy Group), nous visons à améliorer les soins, promouvoir les meilleures pratiques et recommandations, renforcer la recherche, autonomiser les patients, former les professionnels de santé et réaliser le plein potentiel de la coopération européenne pour les soins spécialisés en exploitant les dernières innovations dans les sciences et technologies médicales.

Pour plus d'informations, consultez le site : <https://vascern.eu>

Suivez-nous sur



Co-funded by  
the Health Programme  
of the European Union