

LE SED VASCULAIRE (SED V) QU'EST CE QUE C'EST ?

Le Syndrôme d'Ehlers Danlos Vasculaire (SED v) est une maladie génétique rare due à une mutation du gène COL3A1 responsable de la fabrication du collagène. Ce collagène est une protéine dans le corps très présente dans les vaisseaux (veines et artères), le colon, l'utérus, mais aussi les poumons et les articulations. Elle a un rôle de résistance mécanique. Par conséquent une mauvaise qualité de collagène génère une extrême fragilité des tissus. La maladie est généralement silencieuse durant l'enfance (bleus, peau élastique, fine, cicatrisation lente) mais les premières complications majeures peuvent survenir à l'adolescence. Ainsi des mesures de prévention nécessitant d'adapter son mode de vie, dont notamment les activités physiques, sont essentielles afin d'éviter des complications plus tard dans la vie (dissections, anévrismes, rupture d'organes creux : intestins, utérus, artères...)

FAVAMULTI est la filière nationale maladies vasculaires rares et regroupe des associations de patients. Elle propose des conseils, soutien psychologique, oriente les patients vers les centres spécialisés dédiés à leur pathologie spécifique, dont le SED v En Lorraine, concernant le SED Vasculaire, vous pouvez vous adresser au Centre de Compétences situé au CHRU Brabois. Le SED Vasculaire est confirmé par une recherche génétique possible grâce à une prise de sang.

Une fois la mutation du gène identifiée, le patient est détenteur d'une carte de soins d'urgence et d'informations destinée également aux professionnels de santé qu'il peut être amené à rencontrer, à le prendre en soins.

Le SED Vasculaire se différencie des autres formes de Syndrôme d'Ehlers Danlos par cette singularité génétique, mais aussi par sa rareté et la dangerosité de ses complications de survenue brutale qui peuvent mettre en jeu le pronostic vital de la personne. En cela il diffère totalement des autres formes de SED (Syndrôme d'Ehlers Danlos) dont 14 formes sont identifiées actuellement qui touchent principalement la peau et les articulations mais pas les vaisseaux.