



Sindromi di Ehlers-Danlos

«Nel 2026 è prevista la pubblicazione dei nuovi criteri diagnostici delle EDS»

Le sindromi di Ehlers-Danlos (EDS) comprendono un gruppo diversificato di malattie congenite del tessuto connettivo. Nell'intervista che segue la Dr. med. Aylin Canbek fornisce una breve panoramica della situazione attuale in tema di diagnosi, terapia e ricerca. Intervista: Simone Fankhauser

In presenza di quali sintomi o esiti clinici è opportuno indirizzare una persona a una/o specialista in EDS per ulteriori accertamenti?

Aylin Canbek: È difficile rispondere a questa domanda: per ora sono stati identificati 13 diversi sottotipi di EDS e la malattia può manifestarsi con una sintomatologia molto variabile da persona a persona. In linea di principio, tuttavia, esistono alcuni indizi tipici che suggeriscono un possibile caso di EDS, che dovrebbe poi essere confermato mediante accertamenti specialistici. Ad esempio la presenza di sintomi multisistemici, ovvero sintomi a carico di più sistemi organici, in associazione a ipermobilità articolare. Altri indizi possono essere la presenza di iperestensibilità cutanea, cicatrici anomale e complicazioni delle ferite. Inoltre, i sintomi presenti sin dall'infanzia e le rotture vascolari prima dei 40 anni per cause ignote dovrebbero essere ulteriori campanelli d'allarme. Alcuni tipi di EDS possono causare già in età infantile scoliosi grave, debolezza muscolare o gravi malattie del parodonto o della cornea.

Negli ultimi anni ci sono stati cambiamenti riguardo ai criteri diagnostici?

A. C.: Negli anni i criteri diagnostici delle sindromi di Ehlers-Danlos hanno subito ripetute modifiche, l'ultima loro revisione risale al 2017. I criteri di classificazione internazionali pubblicati in passato ci hanno fornito uno strumento importante, in quanto hanno definito complessivamente 13 tipi di EDS e molte varianti genetiche per i singoli tipi, che possono essere accertate mediante esami del sangue. Per la cosiddetta sindrome Ehlers-Danlos ipermobile (hEDS) sono stati definiti criteri diagnostici clinici, perché le sue basi genetiche sono ancora sconosciute. Ciò

significa che la diagnosi di hEDS può essere formulata sulla base di una visita medica e senza un accertamento genetico. A tale proposito è interessante menzionare il cosiddetto «disturbo dello spettro dell'iper mobilità», un termine coniato per indicare tutti i casi di iper mobilità articolare sintomatica che non soddisfano i criteri diagnostici dell'hEDS.

Malgrado l'esistenza di questi criteri, molte persone con EDS attendono anni, o persino decenni, prima di ricevere la diagnosi.

A. C.: Nel complesso, per fortuna, la consapevolezza su questo tema è aumentata. Il quadro clinico è più noto sia alla popolazione generale che al personale specializzato, e si spera che ciò possa contribuire in futuro a ridurre la lunga attesa prima della diagnosi. Di questo bisogna ringraziare non solo specialiste e specialisti, ma anche una comunità di pazienti molto nutrita e attiva nonché le organizzazioni dei pazienti, che lavorano con grande impegno.

Lei ha spiegato che i sintomi e il loro livello di gravità sono molto variabili. Esistono tuttavia degli elementi che accomunano tutte le terapie dell'EDS?

A. C.: A seconda della situazione, ci sono senz'altro delle raccomandazioni terapeutiche comuni. Ad esempio, in caso di EDS vascolare può essere importante proteggere i vasi sanguigni assumendo medicinali antipertensivi per abbassare la pressione sanguigna o evitando gli sport di contatto. In generale, tuttavia, il «denominatore comune» delle terapie è proprio il fatto che non esiste un denominatore comune. Si tratta piuttosto di adattare il concetto terapeutico individualmente, a seconda del sottotipo e dei sintomi predominanti. Questo rende per me specialista difficile definire l'impostazione terapeutica ottimale per ogni paziente, ma è anche il motivo che rende il mio lavoro vario e interessante.

Può citare alcuni elementi da definire a livello individuale?

A. C.: In caso di disturbi dell'apparato locomotore, il piano terapeutico deve prevedere sistematicamente fisioterapia ed ergoterapia. Anche i mezzi ausiliari come le ortesi o i bendaggi sono necessari e utili. Inoltre ci sono situazioni in cui è opportuno ricorrere a infiltrazioni o medicinali. Altrettanto importante è il trattamento delle tipiche malattie concomitanti: ad esempio, in caso di disturbi funzionali della circolazione o del tratto gastrointestinale, bisogna intervenire in modo adeguato. È bene considerare anche gli aspetti psichici, sociali ed economici. Un percorso di psicoterapia può aiutare ad esempio a sviluppare delle strategie per gestire meglio la malattia. Una consulenza sociale, come quella offerta dalla Lega svizzera contro il reumatismo, è un prezioso sostegno per le questioni finanziarie, assicurative o legate al lavoro. Infine, anche la conoscenza della malattia e l'autoaiuto sono aspetti importanti: le persone interessate devono essere ben informate sul loro quadro clinico e conoscere i propri sintomi, devono imparare a influire positivamente su di essi e a gestirli nel miglior modo possibile. Lo scambio con altre persone che vivono la stessa situazione può essere spesso di grande utilità.

Quali sono i temi al centro delle attuali ricerche sull'EDS?

A. C.: Per fortuna la ricerca in questo campo è in crescita. Restano però da chiarire molte questioni importanti, come l'identificazione di ulteriori varianti genetiche che causano l'EDS, in particolare l'hEDS. Oltre a ciò esistono numerosi lavori di ricerca finalizzati non solo a una migliore comprensione dei sintomi e delle malattie concomitanti, ma anche a un loro migliore trattamento. Questi riguardano la

definizione e l'accertamento della cosiddetta instabilità cranio-cervicale, l'identificazione di possibili biomarcatori, l'esecuzione di controlli dei vasi sanguigni nel caso dell'EDS vascolare e una migliore comprensione della sospetta correlazione con le malattie dei mastociti. Le attuali ricerche si concentrano anche su questioni in sospeso riguardanti temi fondamentali come il trattamento del dolore o il tipo di fisioterapia

Ci sono risultati promettenti che nell'immediato futuro potrebbero influire sulla prevenzione, la diagnosi precoce o le terapie?

A. C.: Attualmente sono disponibili numerosi lavori importanti che affrontano diverse tematiche, come la diagnosi precoce mediante biomarcatori, i medicinali per migliorare la protezione dei vasi sanguigni in caso di EDS vascolare e i diversi approcci di terapia del dolore. In generale, tuttavia, un aspetto degno di nota è che nel 2026 è prevista la pubblicazione dei nuovi criteri diagnostici delle EDS. Ci aspettiamo che nella versione aggiornata siano state integrate anche le nuove scoperte sulle ulteriori varianti genetiche e le cause dell'hEDS. Sono inoltre in corso di elaborazione delle linee guida in tedesco che dovranno servire come strumento di consultazione per la diagnosi e la terapia delle sindromi di Ehlers-Danlos e fornire un orientamento al personale medico curante.



Aylin Canbek è medica capoclinica della clinica di reumatologia dell'Ospedale universitario di Zurigo. Le sindromi di Ehlers-Danlos sono uno dei suoi ambiti di specializzazione.