



**Maggio è il mese della
consapevolezza della
sindrome di Ehlers-Danlos**



Per gentile concessione di Chiari Bridges



Fatto di sensibilizzazione SED #1

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) sono un gruppo di disturbi ereditari del tessuto connettivo che coinvolgono difetti nel nostro collagene. Il collagene è una proteina strutturale che viene spesso descritta come la "colla fibrosa" che tiene insieme i nostri corpi. È la proteina più abbondante nel corpo umano, fornendo struttura ai nostri organi, muscoli, ossa, pelle, vasi sanguigni e tessuti connettivi.

Fatto di sensibilizzazione SED #2

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Ora ci sono 14 sottotipi noti di sindromi di Ehlers-Danlos (EDS). Mentre tendono a condividere alcune caratteristiche generali: ipermobilità, lassità cutanea e fragilità dei tessuti, ogni sottotipo ha il proprio insieme di sintomi e criteri che possono aiutare a restringere i test genetici necessari.





Fatto di sensibilizzazione SED #3

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Gli studi hanno dimostrato che le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) possono avere molte manifestazioni neurologiche e spinali, tra cui:

- Ipertensione endocranica (IE/IIE)
- Malformazioni di Chiari (MC)
- Instabilità atlantoassiale e craniocervicale (IAA/ICC)
- Cifosi segmentale e instabilità
- Sindrome del cavo legato (SCL)
- Perdite spontanee di liquido cerebrospinale che causano ipotensione intracranica
- Distonie e altri disturbi del movimento
- Complicanze neuromuscolari
- Sindrome della cisti di Tarlov

Fatto di sensibilizzazione SED #4

Per gentile concessione di Chiari Bridges



È noto che le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) causano perdite di LCS (anche perdite spontanee). Allo stesso modo in cui provoca fragilità della pelle, rende anche la dura dura e fragile. In effetti, l'esperto di perdite del liquido cerebrospinale, il Dr. Schievink stima che "poco meno del 100% dei pazienti con una perdita spontanea di liquido cerebrospinale ha un disturbo del tessuto connettivo sottostante."

Fatto di sensibilizzazione SED #5

Per gentile concessione di Chiari Bridges

A scuola di medicina, agli studenti viene insegnato a non trascurare l'ovvio, con l'analogia di "quando senti i battiti degli zoccoli, pensa ai cavalli, non alle zebre". Questa filosofia pone un problema per quelli con le sindromi di Ehlers-Danlos, poiché non è che la nostra condizione sia rara, ma che sia raro che i medici ne sappiano qualcosa; quindi passiamo spesso anni o decenni a cercare risposte ai nostri numerosi sintomi.



Fatto di sensibilizzazione SED #6

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Può sembrare controintuitivo, ma molte persone ipermobile soffrono anche di rigidità e rigidità delle articolazioni e dei muscoli ... La rigidità muscolare e la tensione sono causate dal lavoro extra che i muscoli devono fare per cercare di mantenere stabili le articolazioni di una persona ipermobile . Li chiamiamo affettuosamente Zebre rigide!





Fatto di sensibilizzazione SED #7

Per gentile concessione di Chiari Bridges

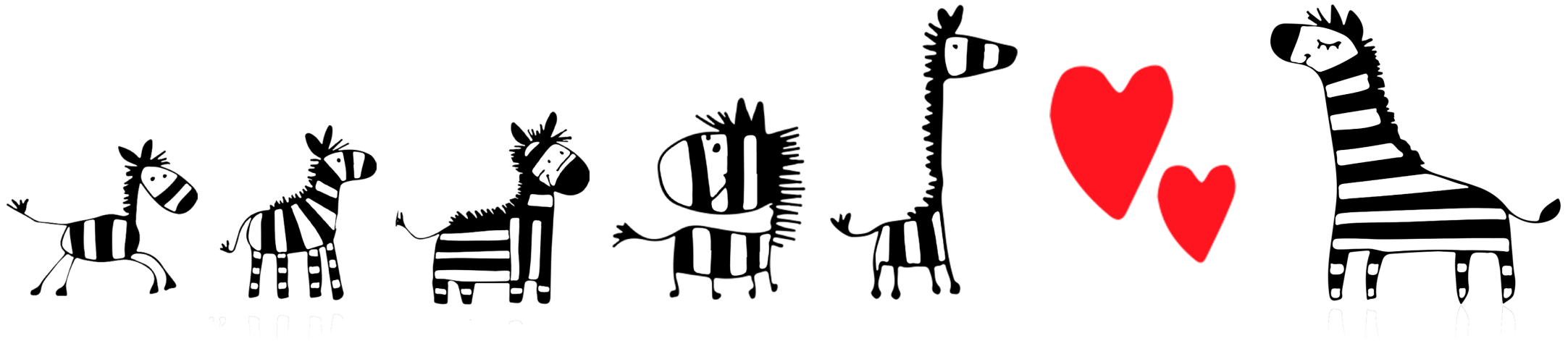
Malformazione di Chiari di tipo 1 (MC1) è stata segnalata come una condizione di comorbidità nell'SED hypermobile (SEDh). L'incidenza precisa dell'associazione MC1 ed SED è sconosciuta, ma il rapporto tra femmina e maschio è più elevato nel sottogruppo MC1 ed EDS (9:1), rispetto alla popolazione generale di CM1 (3:1).

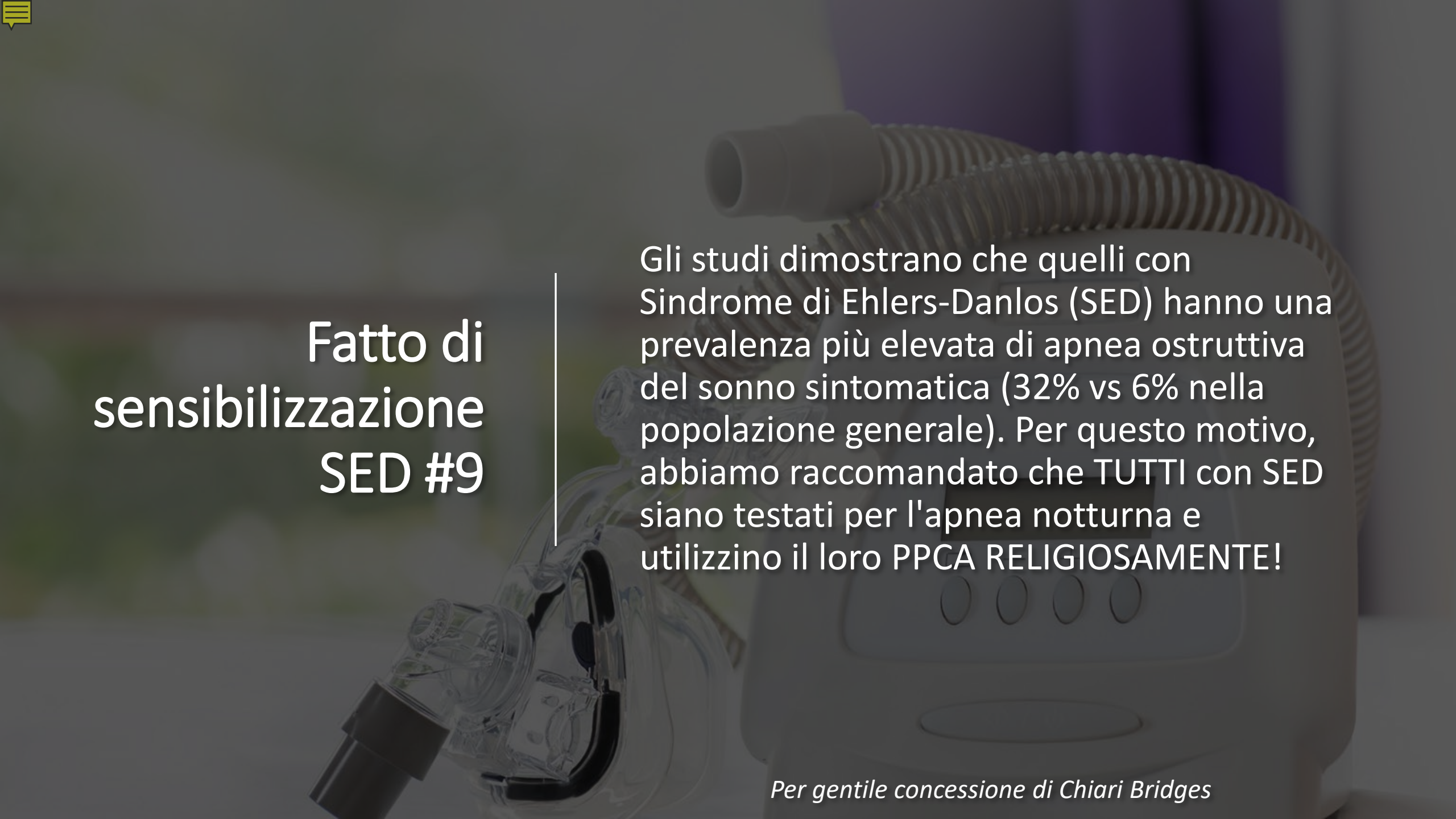
-Dr. Fraser Henderson

Fatto di sensibilizzazione SED #8

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) sono note per essere ereditarie. Alcuni sono noti per essere autosomici recessivi (in cui entrambi i genitori devono avere il gene mutato per trasmetterlo a un bambino) e altri sono autosomici dominanti (dove solo un genitore ha bisogno del gene mutato per trasmetterlo al bambino). È importante ricordare che non puoi controllare ciò che trasmetti geneticamente ai tuoi figli, quindi non dovrebbe MAI essere permesso di diventare un gioco di colpa!



The background of the slide is a dark, semi-transparent image of a CPAP (Continuous Positive Airway Pressure) machine and its mask. The machine is white and has a corrugated tube connected to it. The mask is also white and has a clear lens. The text is overlaid on this image.

Fatto di sensibilizzazione SED #9

Gli studi dimostrano che quelli con
Sindrome di Ehlers-Danlos (SED) hanno una
prevalenza più elevata di apnea ostruttiva
del sonno sintomatica (32% vs 6% nella
popolazione generale). Per questo motivo,
abbiamo raccomandato che TUTTI con SED
siano testati per l'apnea notturna e
utilizzino il loro PPCA RELIGIOSAMENTE!

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Fatto di sensibilizzazione SED #10

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Recenti statistiche stanno dimostrando che Ehlers-Danlos è molto più comune di quanto inizialmente creduto (solo pochi anni fa si riteneva che la prevalenza fosse 1 su 5.000 a 1 su 20.000 a seconda del sottotipo). I numeri più recenti pubblicati sulla sua prevalenza sono 1 su 2.500 a 1 su 5.000 persone a seconda del sottotipo (1,5-3 milioni di persone in tutto il mondo).

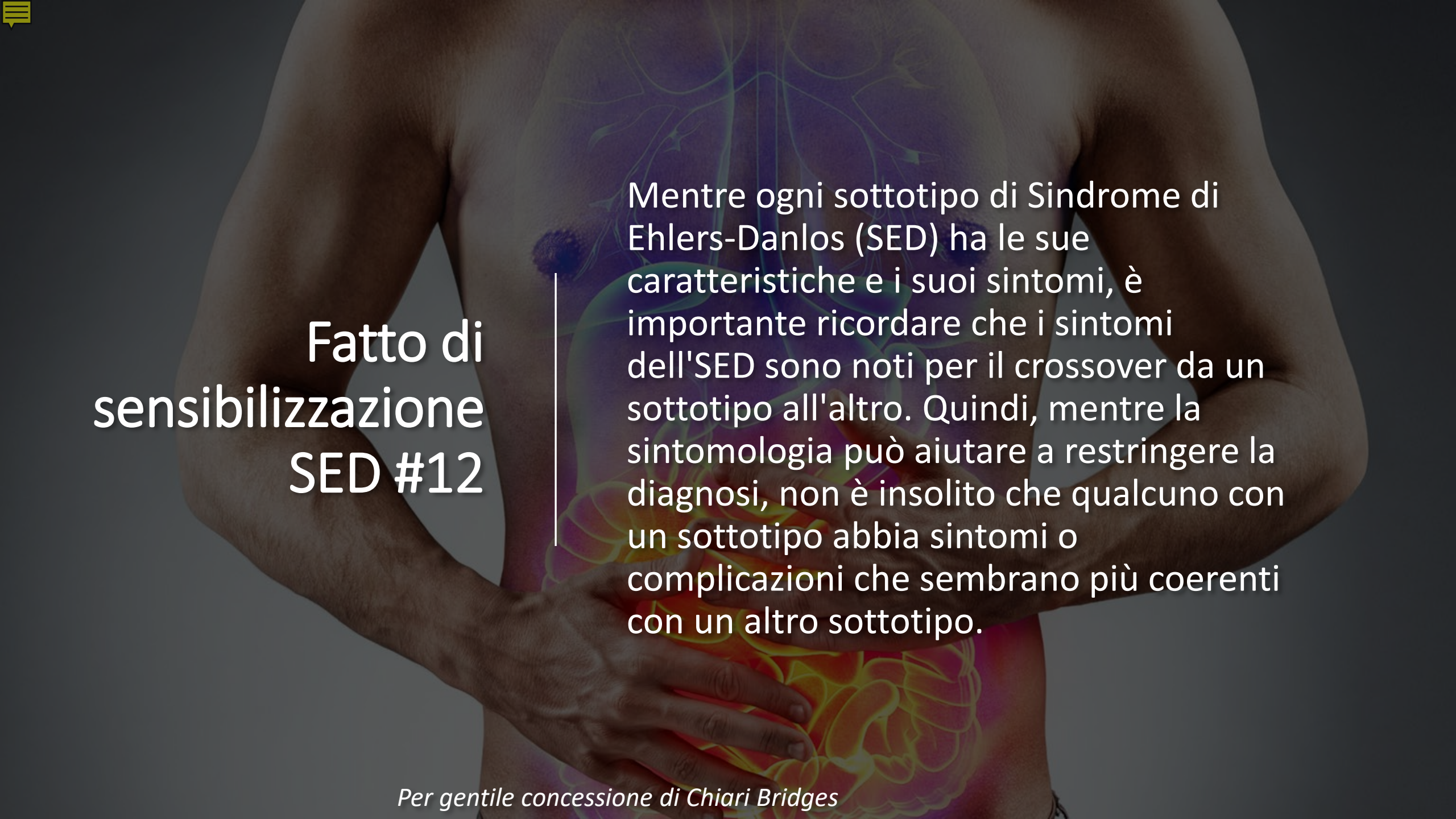




Fatto di sensibilizzazione SED #11

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Non ci sono cure conosciute per le sindromi di Ehlers-Danlos (SED). Non c'è modo di cambiare/riparare il nostro collagene mutato. Abbiamo a che fare con un sintomo alla volta mentre i nostri corpi cercano di interagire con il nostro collagene difettoso, come se fosse normale. In genere abbiamo una moltitudine di specialisti medici (per ogni manifestazione) e una scatola di parentesi graffe per cercare di aiutare a mantenere le articolazioni in posizione.



Fatto di sensibilizzazione SED #12

Mentre ogni sottotipo di Sindrome di Ehlers-Danlos (SED) ha le sue caratteristiche e i suoi sintomi, è importante ricordare che i sintomi dell'SED sono noti per il crossover da un sottotipo all'altro. Quindi, mentre la sintomologia può aiutare a restringere la diagnosi, non è insolito che qualcuno con un sottotipo abbia sintomi o complicazioni che sembrano più coerenti con un altro sottotipo.

Fatto di sensibilizzazione

SED #13

Le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) comportano una mutazione nel nostro collagene. Il collagene è spesso descritto come la "colla cellulare" che tiene insieme tutto nei nostri corpi. Seguendo quell'analogia, è come se quella che doveva essere Gorilla Glue, fosse sostituita con Elmer's Glue. Semplicemente non ha la coerenza di tenere insieme le cose nel modo in cui ne abbiamo bisogno.

Per gentile concessione di Chiari Bridges



Fatto di sensibilizzazione SED #14

Per gentile concessione di Chiari Bridges



La connessione tra "discopatia e malattia spondilotica degenerativa precoce nel tipo di ipermobilità di Ehlers-Danlos (SEDh) e tipo classico (SEDc), è ben stabilita. L'SED è caratterizzata da instabilità segmentaria, cifosi e scoliosi."



Fatto di sensibilizzazione SED #15

Per gentile concessione di Chiari Bridges

La maggior parte degli specialisti raccomanda una risonanza magnetica verticale per i pazienti che hanno un problema alla giunzione cranio-cervicale e SED. Ciò consente loro di vedere con precisione come cambiano le cose brutte e quanto in basso scendono le tonsille quando la gravità viene fattorizzata nell'equazione mentre è verticale. Nonostante le loro raccomandazioni ben documentate, ci troviamo ancora a dover lottare per fare questo importante test.



Fatto di sensibilizzazione SED #16

Per gentile concessione di Chiari Bridges

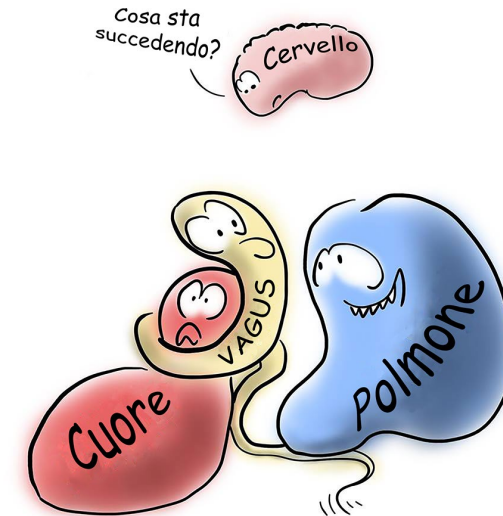
Gli studi hanno dimostrato che "un'alta prevalenza di pazienti con disturbi ereditari del tessuto connettivo nelle loro serie retrospettive di fallimenti post-decompressione MC1, necessitava di un ulteriore intervento, tra cui fusione cranio-cervicale e/o rilascio del cordone legato ... suggerendo che 'SED e altri disturbi del tessuto connettivo non devono essere trascurati in MC1.'"

Alcuni di questi "disturbi del tessuto connettivo" sono patologici alle Malformazioni di Chiari (MC), ecco perché raccomandiamo di testarli tutti prima della decompressione!

Fatto di sensibilizzazione SED #17

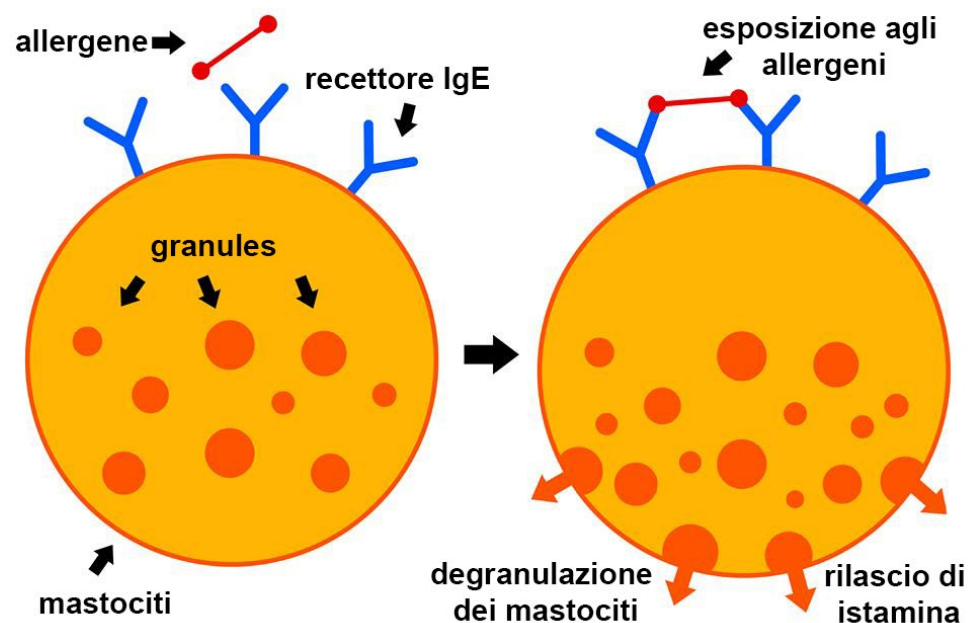
Per gentile concessione di Chiari Bridges

Le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) tendono a causare problemi alla giunzione cervicomedullare, spesso comprimendo il midollo (parte inferiore del tronco cerebrale) e il nervo vago. Ciò porta spesso a danni al sistema nervoso autonomo (SAN), che controlla la pressione sanguigna, la frequenza cardiaca, la respirazione, la deglutizione, la temperatura corporea, il sistema digestivo e altri sintomi di disautonomia.



Fatto di sensibilizzazione SED #18

Per gentile concessione di Chiari Bridges



La sindrome da attivazione dei mastociti è comune tra quelli con sindromi di Ehlers-Danlos (SED). Anche se sei risultato negativo per le allergie, potresti comunque avere aumenti periodici di istamina e triptasi che si manifestano con reazioni nella pelle, nel tratto gastrointestinale, nel sistema cardiovascolare e/o nel sistema respiratorio.



Fatto di sensibilizzazione SED #19

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Alcuni specialisti ora credono che il 50-60% di quelli con fibromialgia abbia la sindrome di Ehlers-Danlos (SED) o almeno la sindrome da ipermobilità articolare (SIA). Se questo è vero, SED è molto più comune di quanto si pensasse inizialmente.

Fatto di sensibilizzazione SED #20

Per gentile concessione di Chiari Bridges

È noto che le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) implicano una mutazione nel collagene del nostro corpo, ma non è così semplice come sembra. L'SED non riguarda solo la nostra pelle e le nostre articolazioni, ma tutto ciò che è stato progettato per interagire con quel collagene. Questo è il motivo per cui tendiamo ad avere così tanti problemi in tutto il nostro corpo che potresti pensare che non possano essere collegati. Sono proprio i nostri tessuti connettivi che collegano i problemi.



Fatto di sensibilizzazione SED #21

Per gentile concessione di Chiari Bridges



Tutte le zebre non sono uguali! Mentre spesso abbiamo molti sintomi in comune, ognuno di noi combatte in modo univoco il nostro. "I criteri diagnostici hanno il solo scopo di distinguere un SED da altri disturbi del tessuto connettivo e ci sono molti più sintomi possibili per ogni zebra di quanti ce ne siano."



Fatto di sensibilizzazione SED #22

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Il collagene è la "singola proteina più abbondante nel regno animale".

Nel corpo umano, comprende circa un terzo della proteina totale, presente in: pelle, cartilagine, muscoli, ossa, tendini, legamenti, dischi intervertebrali, vasi sanguigni, organi, gengive, denti, occhi, ecc.



tessuto connettivo allentato



il tessuto adiposo



tessuto connettivo denso

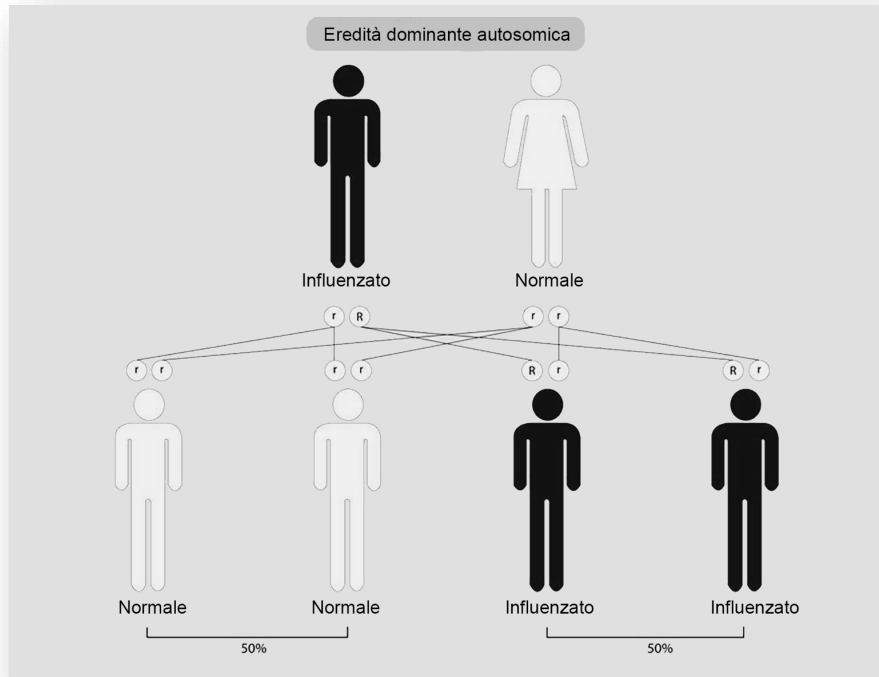


Fatto di sensibilizzazione SED #23

Il nostro intervertebrale tutti i dischi sono costituiti da collagene, pertanto i dischi del paziente con Sindrome di Ehlers-Danlos (SED) tendono a disidratarsi, assottigliarsi, rigonfiarsi, scivolare ed erniare nel midollo spinale. La persona media potrebbe avere 1-2 problemi del disco durante la sua vita, i pazienti con SED tendono ad avere molti dischi sporgenti ed erniati in qualsiasi momento, spesso in diversi livelli della colonna vertebrale. Questa condizione è nota come malattia degenerativa del disco (MDD).

Fatto di sensibilizzazione SED #24

Per gentile concessione di Chiari Bridges



Ogni sottotipo SED è un disturbo ereditario distinto. L'unica volta che in una famiglia si vedrà più di un sottotipo è se entrambi sono geneticamente ereditati da uno o entrambi i genitori. Quando più di una mutazione è geneticamente confermata, il sottotipo più grave sarà generalmente la diagnosi data. È importante ricordare che tutti i sintomi SED sono noti per attraversare le linee del sottotipo, quindi è abbastanza comune avere sintomi da più sottotipi, ma solo una mutazione ereditata.

Fatto di sensibilizzazione SED #25

Per gentile concessione di Chiari Bridges

SEGNII PRIMARI DI IPERMOBILITÀ

Clic/Popping di articolazioni, collo e/o mascella

Rotolamento/torsione delle caviglie

Dolori articolari

Dolore al collo

Iperestensione di articolazioni

Tendinite (gomito del tennista, gomito del golfista,
tendinite di Achille)

Borsite

Dito sul grilletto

Instabilità multidirezionale della spalla

Lesioni sportive ricorrenti

Dislocazioni o sublussazioni frequenti

Cattiva propriocezione

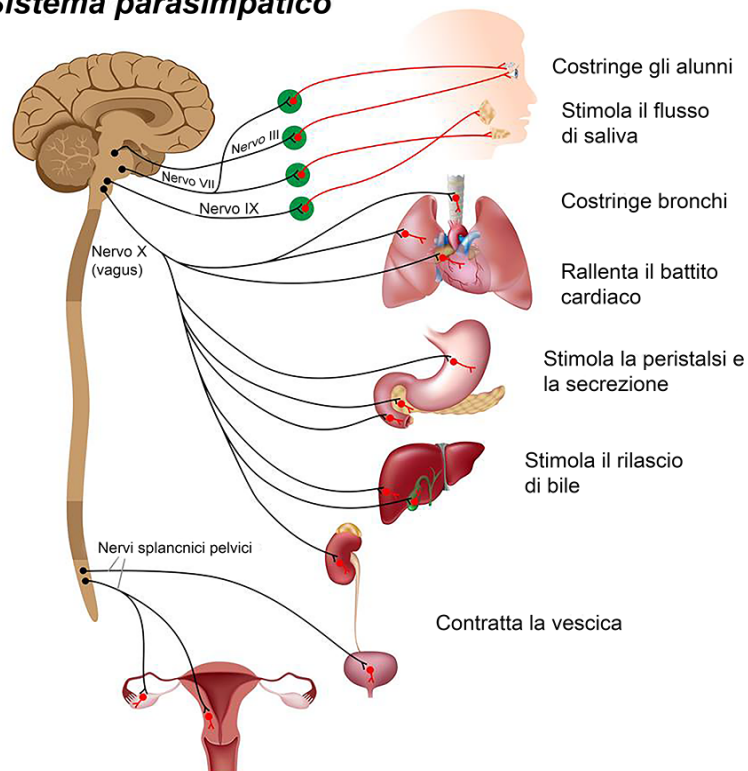
Rigidità/tensione muscolare

Scoliosi

Altri problemi muscoloscheletrici



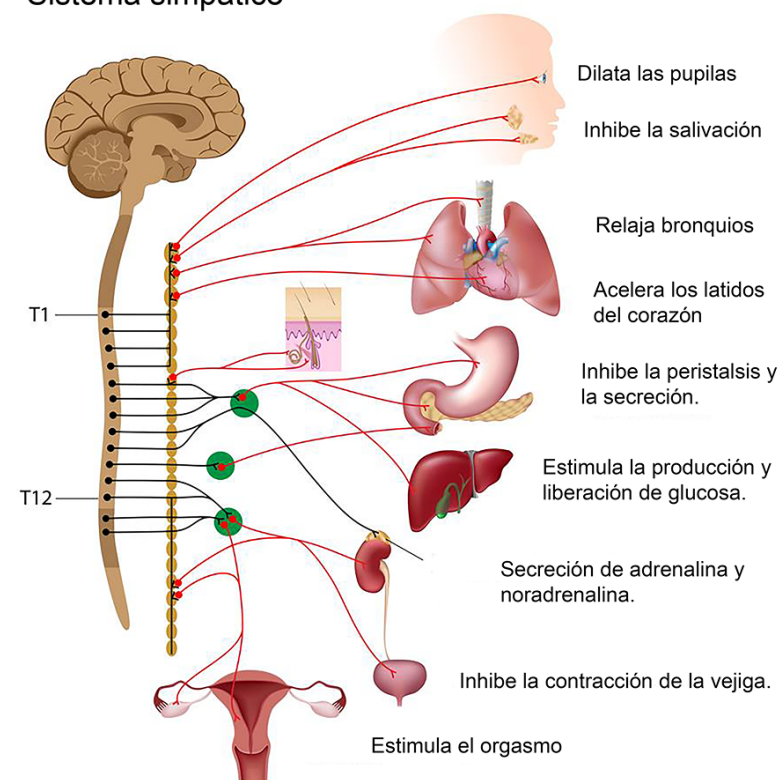
Sistema parasimpatico



SEGNI SECONDARI DI IPERMOBILITÀ DYSAUTONOMIA

La disautonomia è una disfunzione del sistema nervoso autonomo (SNA), quindi include tutto ciò che accade nel tuo corpo automaticamente (senza pensiero cognitivo): tachicardia (polso rapido); STPO (Sindrome da tachicardia posturale ortostatica); SAMC (sindrome da attivazione dei mastociti); Incapacità di controllare le funzioni di base del corpo, come temperatura corporea, frequenza respiratoria, pressione sanguigna, digestione, funzione intestinale/vescicale.

Sistema simpático



Fatto di sensibilizzazione SED #26

Per gentile concessione di Chiari Bridges

Fatto di sensibilizzazione SED #27

SEGNII SECONDARI DI EHLERS-DANLOS

PROBLEMI GASTROINTESTINALI:

Sindrome dell'intestino irritabile (SII); Sensibilità alimentari; malassorbimento; dismotilità; Sensibilità/spasmi esofagei; Disfagia esofagea; MRGE (malattia da reflusso gastroesofageo); gastroparesi; Sindrome da dumping e dispepsia funzionale. I sintomi possono variare da reflusso, diarrea, costipazione, gas, gonfiore e vomito. Ulteriori problemi gastrointestinali associati a SED comprendono ernie iatali, prolasso d'organo e aneurisma dell'aorta addominale.



Per gentile concessione di Chiari Bridges



Fatto di sensibilizzazione SED #28

Per gentile concessione di Chiari Bridges

SEGNII SECONDARI DI EHLERS-DANLOS

Ostetricia/Ginecologia

Mestruazioni irregolari, pesanti, dolorose

Aumento del dolore articolare prima/durante la gravidanza
mestruale

Alto tasso di aborti spontanei

Preterm Labor

Placenta previa

Instabilità del pavimento pelvico

Prolasso Uterino

Incontinenza urinaria

Le perdite di LCS dagli epidurali sono comuni

Inoltre, tendiamo ad avere problemi ormonali per ragioni diverse, questi problemi dovrebbero essere considerati quando vengono introdotte terapie ormonali (controllo delle nascite).



Per gentile concessione di Chiari Bridges

Fatto di sensibilizzazione SED #29

SEGNI SECONDARI DI EHLERS-DANLOS

PELLE E BONES

Ecchimosi; Smagliature; Vene varicose; Guarigione lenta delle ferite; Cicatrici anormali; Pelle elastica/elastica; (in particolare sotto la parte superiore delle braccia e parte superiore/interna delle cosce); e/o pelle traslucida (in particolare petto/seno e parte inferiore delle braccia); osteopenia; Bassa densità ossea; Massa ossea bassa; Struttura ossea indebolita e/o piedi piatti.



Fatto di sensibilizzazione SED #30

COMORBIDITÀ COMUNI



Malformazione di Chiari (e altri prolapsi d'organo); Sindrome del cavo legato; Malattia degenerativa del disco; Instabilità atlantoassiale (IAA) e craniocervicale (ICC); Ipertensione endocranica (IE); Ipotensione intracranica (perdite di CSL); Scoliosi, fibromialgia; Sindrome da attivazione dei mastociti; Setto nasale deviato; Sindrome dell'affaticamento cronico; Sindrome dolorosa regionale complessa (SDRC); Neuropatia; Sindrome di Raynaud; Ernia e/o aneurismi.

FARE DIAGNOSI

Le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) non sono difficili da diagnosticare. Ciò che è difficile è trovare un medico che conosca i sintomi abbastanza da indirizzarti a un genetista. Una volta indicato, un genetista eseguirà una valutazione clinica per l'ipermobilità (noto come punteggio di Beighton). Successivamente, ti valuteranno per criteri maggiori/minori (chiamati The Brighton Criteria). Una volta valutati entrambi, determineranno quali test genetici dovrebbero essere fatti per il tuo caso. Tutti i sottotipi hanno mutazioni note che possono essere testate ad eccezione di SEDh.



Fatto di sensibilizzazione SED #31

Per gentile concessione di Chiari Bridges

www.ChiariBridges.org

