

Chi siamo

AISED ascolta e supporta le persone affette da EDS (Sindromi di Ehlers Danlos) e HSD (Hypermobility Spectrum Disorder) nel percorso di conoscenza e "accoglienza quotidiana" della malattia.

L'associazione senza scopo di lucro è stata fondata nel 2009 allo scopo di:

- fornire uno strumento per far valere i diritti del malato;
- per essere un punto di riferimento vero, anche per chi cerca conforto;
- soprattutto per informare e per lavorare con altre associazioni di malattie rare;
- per creare una rete di specialisti a cui il paziente EDS possa fare riferimento.

A partire dall'anno in cui è stata istituita

AISED ha contribuito a:

- sostenere il laboratorio di genetica c/o Fondazione Ospedale Maggiore Policlinico Mangiagalli Regina Elena I.R.C.C.S. di Milano;
- formare un fisioterapista specializzato nel trattamento del paziente con Sindrome di Ehlers Danlos;
- fornire supporto amministrativo per le pratiche sanitarie.

Contatti



**Sede legale c/o
Fondazione IRCCS Ca'
Granda - Ospedale
Maggiore Policlinico,
via San Barnaba n° 8
20122 Milano**



+39 338/8111739



info@aised.it



www.aised.it



facebook.com/AISEDONLUS



@AisedOnlus



**Associazione Italiana
Sindrome di
Ehlers-Danlos Onlus**

**INFORMAZIONI
UTILI SULLE
SINDROMI DI
EHLERS-DANLOS**

Membro di:



Cosa sono le Sindromi di Ehlers - Danlos?

Le sindromi di Ehlers - Danlos (EDS) sono un gruppo eterogeneo di disordini rari, ereditari del tessuto connettivo caratterizzate da: ipermobilità articolare, iperestensione della pelle, fragilità dei tessuti. La prevalenza varia in base al tipo e colpisce soggetti senza distinzione di sesso o di gruppo etnico.

Possibili segni e sintomi correlati all'EDS:

Gli effetti sul corpo sono di diverso tipo e i **sintomi si riflettono a livello multisistemico**. Sebbene alcune persone riescano a gestirli discretamente, molto spesso si è in presenza di vere e proprie forme di disabilità che, in alcuni casi, possono rivelarsi severamente limitanti e compromettere la gestione della vita quotidiana.

Classificazione Internazionale 2017

Nel 2017 la comunità scientifica Internazionale ha rivalutato la classificazione delle EDS ridefinendone i criteri diagnostici maggiori e minori e cambiando alcune delle terminologie che sono state utilizzate negli ultimi 20 anni; tale aggiornamento ha portato al riconoscimento di **13 tipi di EDS**:

1. **Tipo Classico (cEDS)**
2. **Tipo Similclassico (clEDS)**
3. **Tipo Cardiaco-valvolare (cvEDS)**
4. **Tipo Vascolare (vEDS)**
5. **Tipo Ipermobile (hEDS)**
6. **Tipo Artrocalasico (aEDS)**
7. **Tipo Dermatosparassi (dEDS)**
8. **Tipo cifoscoliotico (kEDS)**
9. **Tipo Brittle cornea (Cornea Fragile)**
10. **Tipo Spondilodisplastico (spEDS)**
11. **Tipo Muscolocontratturale: (mcEDS)**
12. **Tipo miopatico (mEDS)**
13. **Tipo Periodontale (pEDS)**

Sintomi frequenti nell'EDS Vascolare (vEDS):

- Magrezza, pelle fragile, reticolo venoso visibile, lividi spontanei sproporzionati e lenta cicatrizzazione delle ferite
- Pareti venose e arteriose fragili, aneurismi, rottura dei vasi
- Pareti degli organi fragili che possono sfociare in rotture (spesso perforazione intestinale o rottura dell' utero)
- Ipermobilità delle piccole articolazioni (dita)
- Facies tipica (labbra e naso sottili, lobi delle orecchie piccoli e occhi sporgenti)
- Pneumotorace spontaneo
- Acrogeria
- Lussazione congenita dell'anca
- Talipes equinovarus (piede equino) apparente alla nascita
- **Ridotta aspettativa di vita**

Sintomi frequenti nell'EDS Classica (cEDS):

- Pelle iperestensibile, fragile, facilmente lacerabile, ecchimosi a riassorbimento lento, cicatrici atrofiche
- Fragilità tissutale diffusa che spesso provoca ernie, prolasso del pavimento pelvico e instabilità cervicale
- Ipermobilità articolare (instabilità articolare che provoca sublussazioni, lussazioni e dislocazioni)
- Aspetto anziano che compare precocemente
- Sintomi dermatologici spesso più marcati rispetto all'EDS Ipermobile

Sintomi frequenti nell' EDS Ipermobile (hEDS):

- Ipermobilità articolare (instabilità, sublussazioni, lussazioni)
- Dolore articolari cronici e diffusi
- Fatica cronica e annebbiamento mentale
- Pelle iperestensibile (sottile , facilmente lacerabile,) con lividi spontanei a riassorbimento lento
- Disfunzioni gastrointestinali/dismotilità
- Disfunzioni autonome (compresa POTS)
- Disfunzioni dell'articolazione Temporo-Mandibolare (ATM)
- Fragilità tissutale generalizzata con ernie frequenti, instabilità cervicale , prolasso del pavimento pelvico, prolasso rettale e disfunzioni urinarie
- Prolasso della valvola mitralica
- Resistenza agli anestetici locali
- Habitus Marfanoide (altezza, eccessiva magrezza, dita lunghe di mani e piedi)

Problemi affrontati dalle persone affette da EDS prima della diagnosi:

- **L'EDS è una malattia invisibile**, spesso non viene diagnosticata e/o viene confusa con altre patologie.
- Le tempistiche diagnostiche si aggirano attorno ai 10 anni (e oltre) di media.
- I pazienti vengono tacciati di essere malati immaginari e/o ipocondriaci.
- Alcuni genitori possono essere accusati di abusi sui figli a causa dei sintomi che la patologia può presentare.
- C'è grossa difficoltà nel trovare centri di riferimento con personale specializzato ed è necessario diffondere la conoscenza dell'EDS soprattutto tra i medici di medicina generale e i pediatri.

Problemi affrontati nel post-diagnosi:

- Difficoltà di gestione della malattia per carenza di personale specializzato e di centri di riabilitazione.
- Una gestione inappropriata può provocare peggioramenti e aggravamenti della disabilità con una conseguente riduzione della qualità di vita.
- Difficoltà ad accedere ai benefici sociali e ad ottenere percentuali di invalidità adeguate.
- Difficoltà lavorative e discriminazioni nei luoghi di lavoro.
- Difficoltà scolastiche.

I sintomi elencati in questo opuscolo non vanno intesi come esaustivi. I pazienti riferiscono problematiche differenti; non tutti i sintomi vengono avvertiti e/o si presentano contemporaneamente.

Per informazioni dettagliate visita il sito

www.aised.it