

Sindrome di Ehlers-Danlos in giovane paziente

Leonardo Trentadue
Medico di medicina generale
Ferrandina (MT)

Una assistita di ventisette anni, di origine latino-americana, frequenta spesso il mio ambulatorio a causa dei periodici controlli per un linfoma non Hodgkin comparso nel 2004. Un giorno, mentre diagnosticavo un'epicondilita al gomito destro, mi accorgo che la paziente riesce a piegare il gomito al contrario in una maniera eccessiva. Anche l'altro gomito si inarca come il controlaterale. A questo punto controllo se anche le dita si piegano eccessivamente e in effetti si flettono oltre la norma.

Anamnesi

Nel 2004 la paziente manifesta una reazione allergica all'albumine d'uovo e alla carbocisteina. Nello stesso anno, una linfadenopatia addominale con iperpiressia, richiede un ricovero ospedaliero, che evidenzierà un linfoma non Hodgkin (anaplastico a grandi cellule). La paziente viene sottoposta a cicli di chemioterapia e tuttora il linfoma è ben controllato.

Nel 2005 compare gastrite eritematosa HP positiva e viene prescritta la tripla terapia. Nel 2009 compare la varicella, che non produce danni. Nello stesso anno, durante la procedura di impianto di catetere venoso centrale, la paziente accusa un laringospasmo provocato dai vapori di un disinfettante a base di soluzione iodata in alcool isopropilico, trattato in ospedale.

Visita ambulatoriale

Dopo aver rilevato l'iper mobilità articolare della paziente, ricavo dall'anamnesi frequenti acrocianosi alle mani dopo esposizione al freddo e la comparsa di "noduli" riferiti a livello venoso sui quattro arti, perduranti da 3-4 mesi. Inoltre, la paziente riferisce frequenti poliartralgie meccaniche. Richiedo quindi una consulenza reumatologica.

Consulenza reumatologica

Il reumatologo rileva che al momento non ci sono dati a sostegno di una reumopatia infiammatoria, ma evidenza un piccolo nodulo sottocutaneo all'avambraccio destro, per il quale prescrive un esame ecografico, che risulterà negativo. In base all'anamnesi e alla clinica

viene diagnosticata una sindrome da iper mobilità articolare correlata alle artralgie meccaniche. In particolare l'iperelasticità cutanea e l'iper motilità articolare, le frequenti distorsioni e le complicanze post-operatorie permettono di inquadrare la diagnosi con buona approssimazione come sindrome di Ehlers-Danlos nella variante classica, forma mitis.

Per ora alla paziente sono state fornite indicazioni atte a proteggere la cute e le articolazioni da possibili traumi.

Approfondimento

La sindrome di Ehlers-Danlos ha una genesi ereditaria ed è caratterizzata dalla triade: iperelasticità cutanea, iper mobilità articolare e fragilità cutanee. Nel 1988 Beighton distinse dieci tipologie della sindrome, seguendo un criterio clinico e uno di trasmissione ereditaria (tabella 1). Sulla base di nuove acquisizioni genetiche, è stata proposta, a distanza di dieci anni, una classificazione che riduce a 6 le forme sulla base di un criterio eziopatogenetico. Le varietà classica, iper mobile e vascolare sono le più frequenti, men-

tre i tipi emorragico, oculare-scoliotico, artocalasia multipla congenita e dermatosparassi umana sono più rare. In sede diagnostica vengono utilizzati criteri clinici maggiori e minori.

I primi comprendono: iperelasticità cutanea, cicatrici atrofiche e iper mobilità articolare. I secondi includono: cute liscia, pseudotumori molluscoidi, grani nodulari sottocutanei, sviluppo motorio ritardato, complicanze da iper motilità articolare come distorsioni, ipotonia muscolare e sublussazioni, complicanze chirurgiche, ernia jatale e prolasso anale nell'infanzia. L'assenza di tutti i criteri clinici maggiori non permette di fare diagnosi. Per valutare l'iper mobilità articolare si utilizza la scala di Beighton, che attribuisce un punteggio ad alcuni movimenti di flessione-estensione delle articolazioni.

La diagnosi differenziale va posta con la cutis laxa e lo pseudoxantoma elastico. In generale le analisi ematochimiche non rilevano anomalie, esclusa la variante IX della vecchia classificazione, nella quale si riscontra una diminuzione dei livelli di rame e ceruloplasmina. Naturalmente le indagini genetiche possono chiarire definitivamente l'esatta diagnosi delle varie tipologie di sindrome e sono riservate ai casi più gravi. Le indagini istopatologiche non apportano dati significativi e d'altronde non è opportuno eseguire, in tali pazienti, frequenti biopsie a causa di conseguenti anomale cicatrizzazioni.

Non esiste un trattamento terapeutico che esuli dalla prevenzione (evitare i traumi e proteggere le parti del corpo esposte ai traumi). Molta cautela deve essere posta nell'effettuare interventi chirurgici e un'attenzione particolare va data alle terapie cortisoniche che hanno azione istolesiva.

Tabella 1

Tipi di sindrome di Ehlers-Danlos

- Tipo I** - Grave
- Tipo II** - Mite
- Tipo III** - Iper mobile
- Tipo IV** - Ecchimotico
- Tipo V** - X-linked
- Tipo VI** - Oculare
- Tipo VII** - Artocalasi multipla
- Tipo VIII** - Periodontale
- Tipo IX** - Cutis laxa e del corno occipitale
- Tipo X** - Deficit di fibronectina