

LE SINDROMI DI EHLERS-DANLOS E PATOLOGIE CORRELATE

M. Castori

Le sindromi di Ehlers-Danlos (SED) comprendono un gruppo clinicamente e geneticamente eterogeneo di patologie ereditarie del tessuto connettivo con estrinsecazione massima nei tessuti molli ed, in particolare, cute, articolazioni e apparato cardiovascolare. Iperelasticità cutanea, ipermobilità articolare e fragilità di vasi ed organi interni costituiscono la triade clinica più rappresentativa delle SED. A fronte di questa consolidata definizione, le SED presentano spesso un coinvolgimento sistemico ben più esteso che si associa a gravi disabilità multiorgano e, in minor misura, ad aumento del rischio chirurgico e di morte cardiovascolare. Le limitate conoscenze dei meccanismi fisiopatologici sottostanti le varie componenti fenotipiche rendono ragione delle difficoltà nell'inquadramento e quindi nel trattamento incontrate dal personale sanitario nei confronti di questo gruppo di patologie ereditarie. In questa presentazione verranno passate in rassegna le varie forme cliniche e genetiche delle SED e patologie correlate e le eventuali possibilità terapeutiche per le morbilità e disabilità associate.