

Lavoratori con Sindrome di Ehlers-Danlos: indicazioni per la sorveglianza sanitaria e per un corretto inquadramento lavorativo

MONICA BOGNI, ALESSANDRA BASSOTTI*, G. LEOCATI*, F. BARRETTA***, AMELIA BRUNANI**, P.A. BERTAZZI***, L. RIBOLDI*, LUISELLA VIGNA*

Scuola di Specializzazione in Medicina del Lavoro, Università degli Studi Milano

* Dip. Medicina Preventiva Clinica del Lavoro "L. Devoto", Fondazione IRCCS Ca' Granda, Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

** Dip. Medicina Fisica e Riabilitazione, Istituto Auxologico Italiano IRCCS, Piancavallo (VB)

*** Dip. Scienze Cliniche e di Comunità - Università degli Studi Milano, Fondazione IRCCS Ca' Granda Ospedale Maggiore Policlinico, Milano

KEY WORDS

Ehlers-Danlos syndrome; work-related disability; rare disease

PAROLE CHIAVE

Sindrome di Ehlers-Danlos; disabilità lavorativa; malattia rara

SUMMARY

«*Workers with Ehlers-Danlos syndrome: health surveillance and suitable job assignment*». **Backgrounds:** In Europe 23.5% of the working-age population suffers from chronic or rare diseases, including Ehlers-Danlos syndrome (EDS), an inherited disorder of the connective tissue that frequently leads to impairment also at work. **Objectives:** We sought to evaluate the impairment of different functional areas in EDS subjects, using EDS-Disability Test (EDS-DT) (7 visual analogical scales: pain, stiffness, daily activities of life, in the home, outside the home, at work, in social relationships). **Methods:** We administered the EDS-DT to 50 workers with EDS (classic type $n=35$, hypermobile $n=14$, vascular $n=3$) and 150 healthy workers (non-EDS). **Results:** EDS subjects showed higher perceived disability (median 29.31 vs 7.22, $p < 0.0001$) than non-EDS. We observed a trend suggesting that the hypermobile type has a higher level of pain (54 vs 42) and work impairment (62.5 vs 42.5) ($p > 0.20$), whereas the classic type has greater impairment of daily living activities (18.57 vs 11.43) and in the home (34.29 vs 25.71) ($p > 0.20$). Subjects reporting moderate-to-vigorous occupational physical activities (OPA) showed a higher disability level in the work area ($p = 0.04$). **Conclusions:** People with EDS suffer from chronic pain, impaired quality of life and employment difficulties. The hypermobile type seems more compromised in functional areas such as pain and work, while the classic type is more compromised in daily routine and home activities. The employment section was more impaired for EDS subjects who perform tasks with greater physical effort.

Pervenuto il 1.8.2014 - Revisione pervenuta il 22.10.2014 - Accettato il 28.10.2014

Corrispondenza: Dott.ssa Monica Bogni, Scuola di Specializzazione in Medicina del Lavoro, Università degli Studi Milano
Tel. 0255032592 - Fax 0250320131 - E-mail: monica.bogni@libero.it

I dati preliminari di questo lavoro sono stati presentati dalla dott.ssa Bogni come comunicazione orale al 75° Congresso Nazionale SIMLII - Bergamo, 17-19 Ottobre 2012

RIASSUNTO

Introduzione: In Europa il 23,5% della popolazione attiva soffre di malattie croniche; tra queste rientrano le Malattie Rare, inclusa la Sindrome di Ehlers-Danlos (EDS), malattia ereditaria del connettivo, che può compromettere l'attività lavorativa. **Obiettivi:** Valutare la compromissione di diverse aree funzionali in un gruppo di soggetti con EDS e l'eventuale coinvolgimento dell'attività lavorativa utilizzando l'EDS-Disability Test (EDS-DT), costituito da 7 scale (dolore, rigidità, attività quotidiane, di casa, fuori casa, lavorative, relazioni sociali), che misura la disabilità percepita. **Soggetti-Metodi:** 50 soggetti lavoratori (13 maschi/37 femmine; età media 38 anni) con EDS (34 classico, 13 ipermobile, 3 vascolare) e 150 lavoratori sani (seguiti per la sorveglianza sanitaria presso la Clinica del Lavoro). A entrambi i gruppi è stato somministrato l'EDS-DT. **Risultati:** I soggetti EDS presentano un livello di disabilità percepita superiore ai non-EDS (mediana 29,31 vs 7,22 $p < 0,0001$). Il gruppo ipermobile presenta valori più elevati nell'area dolore (54 vs 42) e nell'area lavoro (62,5 vs 42,5), mentre il classico presenta compromissioni maggiori nelle attività quotidiane (18,57 vs 11,43) e di casa (34,29 vs 25,71); ma con $p > 0,20$. Confrontando i soggetti EDS in base al lavoro, risulta che quelli con moderato-alto impegno fisico presentano una compromissione maggiore nella sezione lavoro ($p = 0,04$) rispetto a quelli a lieve impegno fisico. **Conclusioni:** I soggetti con EDS presentano dolore cronico, alterata qualità di vita e difficoltà lavorative. Il tipo ipermobile sembra più compromesso in aree funzionali quali dolore e lavoro, mentre il classico nelle attività quotidiane e di casa. La sezione lavoro è risultata più compromessa per i soggetti EDS che svolgono mansioni a maggiore impegno fisico.

INTRODUZIONE

In Europa (EU-27) è emerso che il 23,5% della popolazione attiva soffre di una malattia cronica e il 19% dichiara problemi di salute di lunga durata. Queste condizioni riguardano, quindi, una parte relativamente importante della forza lavoro europea, e comprendono numerose malattie croniche (diabete, asma, epilessia, cancro, insufficienza cardiaca, disturbi muscolo-scheletrici ecc.). Da tali dati sembra evidente la necessità di aumentare l'occupabilità sostenibile, al fine di rendere espresso e utile in modo ottimale il potenziale di tutti i lavoratori, compresi i portatori di malattie croniche, con strategie volte a individuare non solo l'inserimento lavorativo immediato, ma anche a lungo termine. I dati disponibili attualmente descrivono un quadro caratterizzato da un elevato numero di lavoratori costretti a abbandonare definitivamente il lavoro a causa di problemi di salute o disabilità e da pochi soggetti con ridotta capacità lavorativa che riescono a mantenersi attivi nel lavoro (7).

Parlando di malattie croniche, vanno considerate anche le Malattie Rare in quanto oggi, grazie ai progressi diagnostico-terapeutici, sono sempre più frequenti i casi di soggetti affetti da tali patologie che giungono nel mondo del lavoro. L'ampio spettro delle malattie rare comprende, infatti, anche

quadri caratterizzati da una lunga sopravvivenza dei soggetti affetti: ne deriva pertanto la necessità di una valutazione complessiva del loro stato psico-fisico, compresi aspetti di carattere sociale e di inserimento lavorativo. Per tale motivo è nato presso la Clinica del Lavoro "Luigi Devoto" di Milano nel 2008 l'Ambulatorio "Malattie Rare e Lavoro", che si occupa della valutazione dell'idoneità lavorativa dei pazienti affetti da Malattie Rare, con particolare focalizzazione per diagnosi e follow-up clinico della sindrome di Ehlers-Danlos, per la quale l'Unità Operativa è anche Centro di riferimento regionale.

La sindrome di Ehlers-Danlos (EDS) è una malattia ad ereditarietà autosomica dominante o recessiva, ad andamento cronico e progressivo, con prevalenza stimata di 1/5.000-20.000 soggetti nati vivi, senza distinzione di sesso o di gruppo etnico (2, 7). La EDS si manifesta in diverse forme cliniche (classico, ipermobile, vascolare, cifoscoliotico, artrocalasia, dermatosparassi) con caratteristiche comuni principali quali alterazioni cutanee (pelle soffice e vellutata, iperelastica, con importante fragilità e facilità a lacerazioni o contusioni anche per traumi lievi), formazione di cicatrici allargate e atrofiche con occasionale formazione di cheloidi o depositi di emosiderina e compromissione delle articolazioni (lassità legamentosa con conseguente instabilità ar-

ticolare e facilità di lussazione o sublussazione spontanea) (2, 12, 13). Risulta inoltre frequente la compromissione muscolare (ipotonia) con conseguente deficit di forza e instabilità posturale, come evidenziato da studi stabilometrici (9) e da valutazioni di cinetica e cinematica (15). Le alterazioni del collagene si riflettono anche in un maggior rischio di erniazione e ptosi anche a carico di organi interni quali ad esempio reni, vescica, utero e tratto gastro-intestinale. Possibili inoltre le alterazioni cardiovascolari, in particolare sono molto frequenti le malformazioni valvolari e non indifferente il rischio di insorgenza di dilatazioni aneurismatiche, ma anche caratteristiche quali fragilità e rischio di rottura a carico di arterie o degli organi interni quali ad esempio utero ed intestino, in particolare nel tipo vascolare. I ripetuti traumi subiti dalle articolazioni instabili causano nel tempo versamenti e danni alla capsula articolare, portando ad una osteoartrosi precoce con dolore articolare. La presenza di una sintomatologia dolorosa cronica con conseguenti ripercussioni sulla vita quotidiana è confermata da dati in letteratura, sebbene siano stati utilizzati test e checklist specifici per tale patologia (17).

Tale sindrome può pertanto compromettere anche in maniera significativa la qualità di vita alterando diverse aree funzionali, compresa l'attività lavorativa (11, 18). Trattandosi di una malattia rara, attualmente sono assai scarsi gli articoli presenti in letteratura circa le problematiche lavorative a essa correlate e anche la casistica è spesso assai limitata.

Abbiamo perciò ritenuto utile valutare, tramite l'utilizzo di un test autosomministrato per la misurazione della disabilità percepita, la compromissione di diverse aree funzionali, e in particolare l'eventuale coinvolgimento dell'attività lavorativa, in un gruppo di soggetti affetti da sindrome di Ehlers-Danlos con diagnosi accertata secondo i criteri di Villefranche (2).

SOGGETTI E METODI

Tra i soggetti afferenti al Centro Malattie Rare e Lavoro della Clinica del Lavoro di Milano, che effettuano periodici controlli, sono stati reclutati 50 soggetti affetti da sindrome di Ehlers-Danlos (34

di tipo classico, 13 di tipo ipermobile, 3 di tipo vascolare), in età lavorativa (18-65 anni), che erano effettivamente impiegati in un'attività lavorativa al momento della visita.

La mansione specifica di ciascun lavoratore esaminato è stata inserita in categorie lavorative in base al livello di attività fisica richiesta dal lavoro, quali lieve, moderata, vigorosa Occupational Physical Activity (OPA), in accordo con il "Compendium of Physical Activities" (2000), (16). In particolare sono state individuate 2 ampie categorie: lavori con lieve impegno fisico e lavori con moderato-alto impegno fisico, in quanto l'esiguità del campione avrebbe prodotto una dispersione eccessiva difficilmente valutabile (tabella 1).

Per questo studio è stato utilizzato il Test della Società Italiana Obesità (SIO) Disabilità Obesità Correlata (TSD-OC) (13, 14), validato su pazienti con diversi gradi di disabilità, che è stato adattato nella terminologia per la problematica dei pazienti affetti da S. di Ehlers-Danlos ed è stato da noi rinominato EDS-DT (Ehlers-Danlos Syndrome – correlated Disability Test).

L'EDS-DT è costituito da una serie di scale analogiche visuali (VAS), in cui 10 indica il livello più alto di disabilità e 0 nessuna difficoltà nello svolgimento di quella funzione (1, 4) (Allegato 1).

Si tratta di un test di autovalutazione suddiviso in 7 sezioni: dolore (5 item: nel camminare, notturno, nel portare pesi, nel salire le scale, a riposo), rigidità (2 item: al mattino al risveglio, durante il giorno), attività della vita quotidiana (7 item: difficoltà nell'usufruire dei servizi igienici, nel vestirsi, nella cura e igiene dei piedi, nel salire o scendere le scale, nella cura dell'igiene personale, nel mettere/togliere scarpe, nello sdraiarsi/alzarsi dal letto), attività di casa (7 item: difficoltà nel raccogliere oggetti da terra, nello stirare, nelle faccende domestiche leggere, nello spostare i mobili/faccende domestiche pesanti, nel pulire i vetri, nel prendere oggetti posti in alto, nel salire su uno sgabello), attività fuori casa (5 item: difficoltà nel sollevare/trasportare la spesa, nel salire/scendere dall'auto, nel camminare almeno 20 minuti, nello stare in fila, nel guidare), lavoro (4 item: difficoltà nel lavoro con eventuale necessità di essere assegnato a mansioni più leggere, nel mantenere una postura, dolo-

Tabella 1 - Suddivisione dei soggetti secondo categoria lavorativa (classificazione OPA) e tipo di EDS*Table 1 - OPA classification of EDS subjects*

Categoria	Professione	Tipo EDS			Totale
		Classico	Ipermobile	Vascolare	
Moderato-alto impegno fisico	Attività commerciale	3	3		6
	Addetto pulizie	2			2
	Infermiere	5	1		6
	Operaio	2	1		3
Totale		12	5		17
Lieve impegno fisico	Impiegato	9	6		15
	Insegnante	6		1	7
	Libero professionista	6		1	7
	Tecnico laboratorio	1	2	1	4
Totale		22	8	3	33
Totale complessivo		34	13	3	50

re dopo giornata di lavoro, necessità di assentarsi spesso dal lavoro), relazioni sociali (6 item: necessità di evitare divani o altro per paura di non potersi rialzare, paura di cadere e di avere difficoltà a rialzarsi, percezione di essere criticato per il fatto di esser malato, paura di trovarsi in difficoltà nell'andare a cinema/teatro o prendere aereo, necessità di trovare sedie con braccioli per potersi rialzare, difficoltà nel frequentare amici/conoscenti "non EDS"). Il grado di disabilità percepita è stato calcolato facendo il rapporto tra il punteggio totale ottenuto ed il massimo ottenibile espresso in percentuale.

Sono stati inoltre reclutati 150 soggetti (gruppo di riferimento) tra le persone che si presentavano nel medesimo periodo presso la Clinica del Lavoro per la sorveglianza sanitaria, senza apparenti problemi di salute, con età compresa nel range 18-65 anni. A tali soggetti è stato proposto e somministrato l'EDS-DT.

ANALISI DEI DATI

Sono stati analizzati dal punto di vista descrittivo gli score ottenuti dalle 7 sezioni che compongono l'EDS-DT. Abbiamo analizzato la distribuzione di frequenza di ciascuno score, valutandone lo scostamento dalla normalità. Ciascuna distribuzione è stata descritta mediante: mediana, Q1, Q3, minimo

e massimo. Data la non normalità delle distribuzioni abbiamo adottato metodi di confronto non parametrici tra i gruppi di soggetti EDS e non-EDS. Ulteriori confronti sono stati condotti entro i soggetti EDS confrontando EDS classico vs ipermobile e in base alle categorie lavorative OPA, EDS con lavoro a lieve vs. moderato-alto impegno. I confronti tra le mediane nei due gruppi sono stati effettuati tramite il test di Wilcoxon-Mann Whitney. I test sono stati condotti accettando un livello di errore alfa pari a 0,05. Le analisi sono state condotte con il software SAS 9.2 (SAS Institute Inc., Cary, NY).

RISULTATI

Il gruppo di soggetti con EDS era composto da 13 soggetti di sesso maschile e 37 soggetti di sesso femminile, con età media di 37,62 (DS=8,68). Il gruppo di non-EDS era composto da 39 soggetti di sesso maschile e 111 soggetti di sesso femminile, con età media di 46,80 (DS=9,31). Le età dei due gruppi (EDS e non-EDS) sono risultate significativamente differenti (Test a due campioni di Wilcoxon $p < 0,0001$).

I punteggi totali ottenuti sono stati confrontati nei due gruppi, con o senza EDS: il gruppo di soggetti EDS (mediana 29,31; range interquartile 13,61-53,33) presenta un livello di disabilità perce-

pita superiore al gruppo non-EDS (mediana 7,22; range interquartile 2,22-20); tale differenza è risultata statisticamente significativa ($p < 0,0001$).

Come evidenziato dalla tabella 2, il gruppo EDS presenta livelli di compromissione più elevati rispetto al gruppo non-EDS anche nelle singole sezioni, compresa la sezione lavoro (EDS = mediana 45; range interquartile 10-67 vs Non-EDS = mediana 10; range interquartile 0-20); tali differenze sono risultate statisticamente significativa ($p < 0,0001$).

Confrontando il gruppo con EDS di tipo classico e il gruppo con EDS di tipo ipermobile (tabella 3), entrambi presentano livelli totali di disabilità percepita non irrilevanti e sostanzialmente simili (classico: mediana = 30,14 e ipermobile: mediana 27,78), ma analizzando i livelli nelle singole aree, il gruppo ipermobile presenta valori più elevati di dolore (54 vs 42) e di compromissione dell'area lavoro (62,5 vs 42,5), mentre il classico presenta compromissioni maggiori nelle attività quotidiane (18,57 vs 11,43) e di casa (34,29 vs 25,71). Tali differenze non sono tuttavia statisticamente significative ($p > 0,20$).

Dei 3 soggetti con EDS di tipo vascolare, 2 hanno presentato livelli di disabilità praticamente nulli (totale 0 e 0,56), l'altro presentava un importante

livello di disabilità percepita (62,78). Tali soggetti non sono stati utilizzati per il confronto con gli altri 2 gruppi di EDS in quanto troppo pochi per essere adeguatamente confrontabili.

Per quanto riguarda l'attività lavorativa svolta (tabella 4), non è emersa una differenza significativa ($p > 0,20$) per il livello totale di disabilità percepita tra il gruppo con lavoro a lieve impegno fisico e quello con lavoro a moderato-alto impegno fisico; tuttavia per quanto riguarda le singole sezioni, l'unica area in cui è emersa una differenza significativa è proprio la sezione lavoro ($p = 0,04$), con livelli più elevati di difficoltà lavorativa percepita nel gruppo a moderato alto impegno fisico.

Confrontando invece i soggetti con lavoro a moderato-alto impegno fisico (tabella 5), tra il gruppo EDS e il Non-EDS è emersa una differenza significativa sia per il livello totale di disabilità ($p = 0,0016$) sia per le singole sezioni, con particolare significatività ($p = 0,0007$) per la sezione lavoro. Per quanto riguarda i soggetti con lavoro a lieve impegno fisico (tabella 6), tra il gruppo EDS e il Non-EDS sono emerse differenze ancor più significative sia per il livello totale di disabilità ($p < 0,0001$) sia per le singole sezioni, compresa quella del lavoro ($p < 0,0001$).

Tabella 2 - Confronto fra gruppo EDS e gruppo non-EDS
Table 2 - Comparison between EDS group and non-EDS group

Sezione EDS-DT	Gruppo Non EDS						Gruppo EDS						p*
	N	Min.	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	N	Min	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	
Totale	150	0	2,22	7,22	20	81,11	50	0	13,61	29,31	53,33	86,67	<0,0001
Dolore	150	0	0	8	28	88	50	0	16	44	58	100	<0,0001
Rigidità	150	0	0	10	40	100	50	0	20	35	60	100	<0,0001
Vita quotidiana	150	0	0	2,86	11,43	94,29	50	0	2,86	17,14	34,29	88,57	<0,0001
Attività di casa	150	0	0	5,71	25,71	94,29	50	0	14,29	30,71	72,86	98,57	<0,0001
Attività fuori casa	150	0	0	4	20	100	50	0	10	32	62	96	<0,0001
Lavoro	150	0	0	10	20	90	50	0	10	45	67,5	100	<0,0001
Relazioni sociali	150	0	0	0	8,33	90	50	0	0	15	36,67	83,33	<0,0001

* test di Wilcoxon-Mann-Whitney

Tabella 3 - Confronto fra gruppo con EDS classico e gruppo con EDS ipermobile*Table 3* - Comparison between classic EDS group and hypermobile EDS group

Sezione EDS-DT	Gruppo EDS classico						Gruppo EDS ipermobile						p*
	N	Min.	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	N	Min	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	
Totale	34	0	14,17	30,14	51,11	86,67	13	1,11	16,11	27,78	79,44	85	0,20
Dolore	34	0	22	42	58	100	13	0	20	54	80	88	0,20
Rigidità	34	0	20	40	50	100	13	0	20	30	80	100	0,20
Vita quotidiana	34	0	2,86	18,57	28,57	77,14	13	0	2,86	11,43	68,57	88,57	0,20
Attività di casa	34	0	17,14	34,29	71,43	94,29	13	0	17,14	25,71	94,29	98,57	0,20
Attività fuori casa	34	0	12	34	56	80	13	0	12	32	88	96	0,20
Lavoro	34	0	15	42,5	60	100	13	0	10	62,5	95	100	0,20
Relazioni sociali	34	0	3,33	15	31,67	83,33	13	0	0	13,33	50	61,67	0,20

* test di Wilcoxon-Mann-Whitney

Tabella 4 - Confronto dei soggetti EDS in base alle categorie lavorative OPA*Table 4* - Comparison between EDS subjects according to OPA categories

Sezione EDS-DT	Gruppo EDS con lavoro a lieve impegno fisico						Gruppo EDS con lavoro a moderato-alto impegno fisico						p*
	N	Min.	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	N	Min	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	
Totale	33	0	9,44	27,78	45,56	83,06	17	6,67	20	30,83	56,11	86,67	0,20
Dolore	33	0	12	40	56	92	17	4	38	44	68	100	0,20
Rigidità	33	0	20	30	50	100	17	10	20	40	70	95	0,20
Vita quotidiana	33	0	2,86	17,14	28,57	88,57	17	0	2,86	20	54,29	78,57	0,20
Attività di casa	33	0	14,29	28,57	62,86	98,57	17	2,86	20	50	74,29	97,14	0,20
Attività fuori casa	33	0	10	32	56	96	17	0	12	38	70	88	0,20
Lavoro	33	0	10	35	60	100	17	7,5	42,5	55	75	100	0,04
Relazioni sociali	33	0	0	15	33,33	78,33	17	0	10	15	56,67	83,33	0,20

* test di Wilcoxon-Mann-Whitney

Tabella 5 - Confronto fra persone con un lavoro a moderato-alto impegno fisico (EDS vs. non-EDS)*Table 5* - Comparison between subjects with moderate-to-vigorous occupational physical activities (EDS vs. non-EDS)

Sezione EDS-DT	Gruppo non-EDS con lavoro a moderato-alto impegno fisico						Gruppo EDS con lavoro a moderato-alto impegno fisico						p*
	N	Min.	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	N	Min	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	
Totale	56	0	2,5	11,94	27,64	81,11	20	5,28	15,14	30	54,72	86,67	0,0016
Dolore	56	0	2	16	41	88	20	4	23	44	63	100	0,0019
Rigidità	56	0	5	17,5	40	100	20	5	17,5	35	65	95	0,0108
Vita quotidiana	56	0	0	5,71	16,43	94,29	20	0	2,86	18,57	47,14	78,57	0,0254
Attività di casa	56	0	0	8,57	37,14	94,29	20	1,43	15,71	39,29	72,86	97,14	0,0018
Attività fuori casa	56	0	0	8	27	88	20	0	11	35	69	88	0,0023
Lavoro	56	0	0	15	37,5	90	20	7,5	23,75	52,5	71,25	100	0,0007
Relazioni sociali	56	0	0	1,67	14,17	90	20	0	3,33	14,17	44,17	83,33	0,0165

* test di Wilcoxon-Mann-Whitney

Tabella 6 - Confronto fra persone con un lavoro a lieve impegno fisico (EDS vs. non-EDS)*Table 6* - Comparison between subjects with light occupational physical activities (EDS vs. non-EDS)

Sezione EDS-DT	Gruppo non-EDS con lavoro a lieve impegno fisico						Gruppo EDS con lavoro a lieve impegno fisico						p*
	N	Min.	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	N	Min	Quartile inferiore	Mediana	Quartile superiore	Max	
Totale	94	0	1,11	5,83	16,11	62,5	30	0	9,44	28,61	51,39	83,06	0,0001
Dolore	94	0	0	5	20	82	30	0	12	42	58	92	0,0001
Rigidità	94	0	0	10	35	100	30	0	20	35	60	100	0,0039
Vita quotidiana	94	0	0	2,86	11,43	71,43	30	0	2,86	14,29	28,57	88,57	0,0011
Attività di casa	94	0	0	5,71	22,86	80	30	0	14,29	30,71	72,86	98,57	0,0003
Attività fuori casa	94	0	0	4	16	100	30	0	8	32	56	96	0,0001
Lavoro	94	0	0	5	15	55	30	0	10	36,25	60	100	0,0001
Relazioni sociali	94	0	0	0	3,33	53,33	30	0	0	15,83	36,67	78,33	0,0002

* test di Wilcoxon-Mann-Whitney

DISCUSSIONE

Nei soggetti affetti da sindrome di Ehlers-Danlos presi in considerazione nel presente studio si rileva un livello di dolore cronico che altera la qualità di vita e compromette pertanto sia lo svolgimento dell'attività lavorativa sia la loro abilità lavorativa. I soggetti con EDS risultano avere un livello di disabilità complessivo maggiore del gruppo di controllo; tale differenza si conferma per tutte le varie aree funzionali indagate, compresa la sezione lavoro. I due gruppi sono risultati differenti per età, con un'età mediana maggiore per il gruppo non-EDS; questa differenza avvalorata ulteriormente il risultato ottenuto in quanto la disabilità percepita sembra legata al quadro patologico in sé e non all'età dei soggetti studiati.

Analizzando i diversi tipi di EDS, sono emerse alcune differenze nei punteggi ottenuti, sebbene non raggiungano la significatività statistica e potrebbe essere utile sviluppare ulteriormente tale analisi su un campione di soggetti più numeroso. In particolare la forma clinica di tipo ipermobile presenta un importante livello complessivo di disabilità percepita e risulta quella più compromessa nell'ambito di aree funzionali quali il dolore e il lavoro; tale risultato è compatibile con la maggiore compromissione articolare che caratterizza questo gruppo di soggetti, con conseguenti notevoli ripercussioni fisiche. Anche per il tipo classico emerge una disabilità complessiva non irrilevante, ma sembra presentare maggiori ripercussioni in aree funzionali quali le attività quotidiane (ad esempio il vestirsi e l'igiene personale) e le attività di casa. Il gruppo con EDS vascolare non è risultato confrontabile a causa dell'esiguità numerica (solo 3 soggetti), tuttavia 2 su 3 presentavano un quasi nullo livello di disabilità (lieve positività nella sezione dolore), probabilmente a causa delle minori ripercussioni fisiche immediate. Sarebbe tuttavia opportuno sviluppare ulteriormente tale analisi su un campione di soggetti più numeroso.

A conferma delle importanti ripercussioni fisiche di tale sindrome è emersa una maggiore compromissione nella sezione lavoro per i soggetti EDS che svolgono mansioni a maggiore impegno fisico; va inoltre sottolineato che numericamente i

soggetti EDS che svolgono attività lavorative con lieve impegno fisico sono quasi il doppio di quelli con lavori a moderato-alto impegno fisico. Tale riscontro sarà approfondito da successive analisi per verificare se si tratta di un dato casuale o legato a una possibile preferenza nella scelta di impiego o eventualmente spinto da maggiori possibilità di mantenere il lavoro. Va tuttavia segnalato che, dai dati noti finora, tra i soggetti EDS occupati in un'attività lavorativa, uno solo ha chiesto un cambio mansione; molti, infatti, svolgevano attività lavorative a lieve impegno fisico/impiegatizie fin dall'inizio e chi invece ha iniziato a presentare difficoltà legate all'attività lavorativa svolta ha perso o interrotto del tutto il proprio lavoro.

Le difficoltà che i soggetti EDS percepiscono anche nello svolgere la propria attività lavorativa sono state confermate dal confronto con i soggetti non-EDS: infatti, sia per quanto riguarda lavori a moderato-alto impegno fisico sia per le attività lavorative lievi, le differenze più significative sono emerse proprio nella sezione lavoro della EDS-DT. Complessivamente tuttavia il confronto dei soggetti EDS con i Non-EDS ha evidenziato differenze di disabilità totali e parziali più significative tra i gruppi con lavoro a lieve impegno fisico; tale dato potrebbe esser ricondotto all'ipotesi avanzata che i soggetti EDS più compromessi scelgano fin dall'inizio attività lavorative meno pesanti e viceversa i soggetti EDS in maggior compenso riescono a mantenere anche attività lavorative ad impegno fisico non irrilevante.

La definizione del profilo funzionale residuo nelle attività del vivere quotidiano e il riconoscimento precoce dei disturbi a rischio per inabilità lavorativa, quali il dolore o l'alterata mobilità, possono facilitare la definizione dell'idoneità lavorativa dei pazienti affetti da EDS. La valutazione globale delle capacità residue, unitamente alla conoscenza della sindrome, dovrebbe essere pertanto preso in maggiore considerazione nell'ambito delle attività di sorveglianza sanitaria, anche al fine di programmare interventi preventivi più specifici per tali soggetti e individuare un'adeguata collocazione lavorativa.

In particolare, l'alterata mobilità interessa soprattutto i soggetti con EDS ipermobile che presentano più frequentemente ripercussioni articolari,

tanto che la valutazione di dati clinici quali la presenza di lussazioni o strumentali quali la valutazione ecografica dei distretti articolari principali è stata proposta come possibile indice da applicare nella eventuale limitazione dell'attività lavorativa (10).

Oltre alle ripercussioni fisiche non vanno però trascurate le importanti problematiche di carattere psicologico che tale patologia cronica comporta: i soggetti affetti da EDS si ritrovano a vivere una vita di restrizioni dovute sia ai sintomi veri e propri sia al dolore cronico che li affligge sia a una serie di paure derivanti dal loro stato di salute. È emerso infatti che tali soggetti vivono con la paura di subire ferite o traumi, di ammalarsi, di provare dolore, ma anche il timore di essere giudicati o stigmatizzati per la loro patologia e non ultimo la paura di rimanere senza lavoro (3).

Va inoltre sottolineata la questione del dolore cronico che affligge la gran parte dei soggetti con EDS e per i quali è spesso necessario ricorrere a terapie con analgesici maggiori: tale aspetto deve essere preso in seria considerazione al momento dell'inserimento lavorativo o nelle fasi di sorveglianza sanitaria periodica a causa delle possibili ripercussioni che tali terapie possono avere sulle attività svolte.

Ai fini di un corretto inserimento lavorativo mirato, è importante non trascurare le problematiche di carattere posturale evidenziate da numerosi studi sulla cinetica e sull'andatura di pazienti con EDS (5, 8). Sono, infatti, necessarie ulteriori prospettive ergonomiche finalizzate alla progettazione di postazioni lavorative confacenti a ciascun soggetto, al fine di evitare sovraccarichi o movimenti ripetitivi che possono favorire lussazioni a carico delle articolazioni maggiormente coinvolte.

L'avviamento lavorativo mirato è favorito dalla normativa vigente in materia, la L.68/99 e successive modifiche e integrazioni, e prevede l'inserimento in categoria protetta per le persone con invalidità civile superiore al 45%. Esse, infatti, vengono iscritte in liste di collocamento mirato e tramite i Centri per l'Impiego vengono inserite in graduatoria al fine di essere avviate a una attività lavorativa consona al loro stato di salute mediante il "sistema dell'incrocio di domanda e offerta" previsto dalla L.68/99.

Nel caso in cui il soggetto con disabilità non ancora riconosciuta dalla Commissione di Prima Istanza per l'Invalidità Civile non abbia un'occupazione lavorativa, è opportuno che questo venga supportato dal suo medico curante al fine di avviare la pratica per il riconoscimento dell'invalidità civile e per l'avviamento mirato al lavoro ai sensi della L.68/99. Al termine della seduta della Commissione citata verrà redatto un verbale di invalidità civile con la relativa percentuale e la 'Relazione Conclusiva' ai sensi della L.68/99 e dell'art.6 del DPCM 13/01/2000 inerente le cosiddette 'Ridotte Capacità Lavorative'. Questa relazione, quando redatta in maniera esaustiva, descrive gli aspetti sociali, relazionali e funzionali del singolo soggetto e, al momento dell'avviamento lavorativo, costituisce senz'altro un documento utile all'impresa ospitante, al Responsabile del Servizio di Protezione e Prevenzione, al fine di predisporre i relativi interventi ergonomici nell'ambiente di lavoro e, non ultimo, al medico competente che prende in carico il soggetto e deve trasformare questa idoneità "semi-specifica" in giudizio di idoneità alla mansione specifica.

Nel caso in cui il soggetto con disabilità sia in costanza di rapporto di lavoro e assunto con 'Collocamento Ordinario', egli può egualmente richiedere di essere inserito nella "quota di riserva" (percentuale stabilita dalla legge di persone con disabilità da assumere a cura di ogni azienda, in relazione all'organico aziendale, stabilita dalla legge), dichiarando il suo stato di disabilità, quando la sua percentuale di invalidità civile sia maggiore del 59%. Tale atto non è cogente ma discrezionale per l'azienda ospitante la quale, comunque, seguendo questo percorso può beneficiare di agevolazioni economiche previste dalla normativa in caso di assunzione di persone con disabilità.

Per alcuni soggetti con EDS, permane tuttavia una certa difficoltà nell'ottenere il riconoscimento dell'invalidità civile a causa dell'eterogeneità delle commissioni valutanti (differenze rilevanti per pazienti provenienti da Regioni italiane diverse) oltre che per l'eterogeneità di presentazione clinica della sindrome stessa. Tal patologia, infatti, non è attualmente tabellata nel DM del 05.02.1992, per cui le commissioni valutanti devono rifarsi alle patologie tabellate, esprimendo un giudizio 'per affinità' in re-

lazione ai segni e sintomi presentati da ogni singolo soggetto affetto dalla patologia [per esempio sono previste disarticolazioni di spalla o altro, lassità del ginocchio, piede piatto ecc...]. I pazienti seguiti presso il nostro Centro vengono supportati anche nell'affrontare il percorso del riconoscimento dell'invalidità civile. Attualmente non sono, tuttavia, disponibili dati inerenti l'esito delle sedute delle Commissioni di Prima Istanza né in specifico la percentuale di riconoscimenti di invalidità civile ottenuti dai soggetti valutati sul totale dei pazienti affetti dalla sindrome richiedenti i benefici di legge.

Come evidenziato dalle recenti campagne di promozione della salute per i lavoratori svolte da EU-OSHA, il problema delle malattie croniche nel mondo del lavoro è attualmente uno dei principali aspetti cui devono mirare le campagne di promozione della salute (7). La quota di lavoratori affetti da malattie croniche è, infatti, in progressivo aumento e tra questi anche le malattie rare riescono sempre più frequentemente ad entrare nel mondo del lavoro. Risulta quindi fondamentale rendere coloro che operano nell'ambito della medicina del lavoro più consapevoli di tale problema. La sindrome di Ehlers-Danlos è in genere poco nota, i dati di letteratura sono scarsi e il nostro lavoro, seppur inerente a un campione poco numeroso di soggetti, è una delle prime segnalazioni di problematiche lavorative in soggetti portatori di tale malattia. Limite del nostro studio è la scarsa numerosità del campione ma, questa è dovuta al fatto che si tratta di una malattia rara e inoltre che molti soggetti, al momento dello studio, non svolgevano alcuna attività lavorativa.

NO POTENTIAL CONFLICT OF INTEREST RELEVANT TO THIS ARTICLE WAS REPORTED

BIBLIOGRAFIA

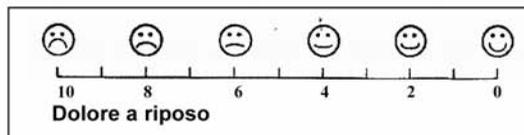
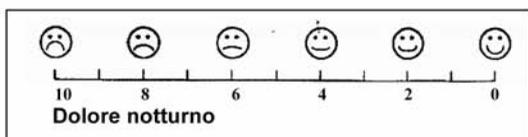
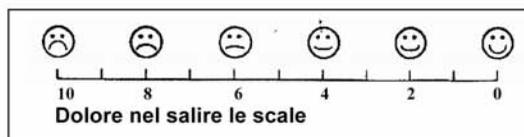
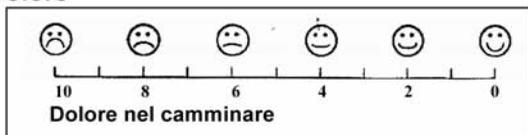
1. Bassotti A, Bogni M, Restelli I, et al: Ricerca dei fattori predittivi l'inabilità lavorativa in un gruppo di soggetti affetti da Sindrome di Ehlers-Danlos. *G Ital Med Lav Ergon* 2011; 33: (Suppl 2): 139-140
2. Beighton P, DePaepe A, Steinmann B, et al: Ehlers-Danlos Syndrome: Revised Nosology, Villefranche, 1997. *Am J Medl Genet* 1998; 77: 31-37
3. Berglund B, Nordstrom G, Lutzen K: Living a restricted life with Ehlers-Danlos Syndrome (EDS). *Int J Nurs Stud* 2000; 37: 111-118
4. Bogni M, Bassotti A, Vigna L, et al: Evaluation of the work-related disability in people affected by Ehlers-Danlos syndrome. *G Ital Med Lav Ergon* 2012; 34 (Suppl): 238-239
5. Celletti C, Galli M, Cimolin V, et al: Relationship between fatigue and gait abnormality in Joint Hypermobility Syndrome/Ehlers-Danlos Syndrome Hypermobility type. *Res Dev Disabil* 2012; 33: 1914-1918
6. Donini LM, Brunani A, Sirtori A, et al: Assessing disability in morbidly obese individuals: the Italian Society of Obesity test for obesity-related disabilities. *Disabil Rehabil* 2011; 1-10
7. ENWHP: Promoting healthy work for workers with chronic illnesses. A guide to good practice. Nov 30, 2012.
8. Galli M, Cimolin V, Rigoldi C, et al: Gait strategy in patients with Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type: A kinematic and kinetic evaluation using 3D gait analysis. *Res Dev Disabil* 2011; 32: 1663-1668
9. Galli M, Cimolin V, Vismara L, et al: The effects of muscle hypotonia and weakness on balance: a study on Prader-Willi and Ehlers-Danlos syndrome patients. *Res Dev Disabil* 2011; 32: 1117-1121
10. Iurassich S: Hypermobility syndrome: functional and aesthetic damages. Observations on 50 cases. *Med Lav* 2004; 95 (3): 223-232
11. Maeland S, Assmus J, Berglund B: Subjective health complaints in individuals with Ehlers-Danlos syndrome: A questionnaire study. *Int J Nurs Stud* 2011; 48: 720-724
12. Malfait F, Wenstrup RJ, De Paepe A: Clinical and genetic aspects of Ehlers-Danlos syndrome, classic type. *Genet Med*. 2010; 12: 597-605
13. McKusick VA: *Heritable Diseases of Connective Tissue*. 5th Ed. St Louis, MO: CV Mosby Co 1993: 189-251
14. Precilios H, Brunani A, Cimolin V, et al: Measuring changes after multidisciplinary rehabilitation of obese individuals. *J. Endocrinol Invest* 2012
15. Rigoldi C, Galli M, Cimolin V, et al: Gait strategy in patients with Ehlers-Danlos syndrome hypermobility type and Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2012; 33: 1437-1442
16. Tudor-Locke C, Ainsworth BE, Washington TL, Troiano R: Assigning metabolic equivalent values to the 2002 census occupational classification system. *J Phys Act Health* 2011; 8: 581-586
17. Voermans NC, Knoop H, Bleijenberg G, van Engelena BG: Pain in Ehlers-Danlos syndrome is common, severe and associated with functional impairment. *J Pain Symptom Manage* 2010; 40: 370-378
18. Voermans NC, Knoop H, Bleijenberg G, van Engelena BG: Fatigue is associated with muscle weakness in Ehlers-Danlos syndrome: an explorative study. *Physiotherapy* 2011; 97: 170-174

ALLEGATO 1

EDS•DT

Ehlers-Danlos Syndrome-correlated Disability Test

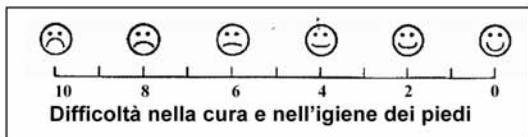
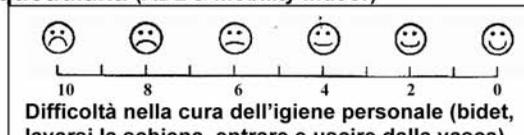
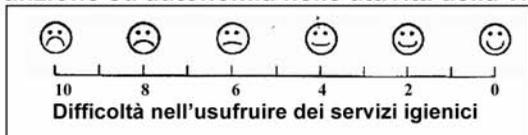
Paziente _____ data: _____ valutazione inizio O fine O

Dolore

Score sezione dolore: _____/50

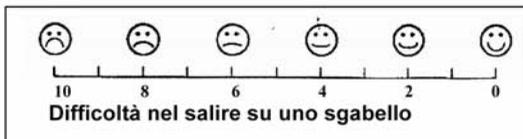
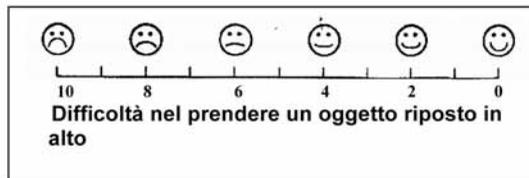
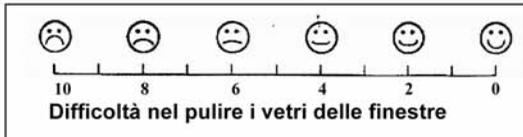
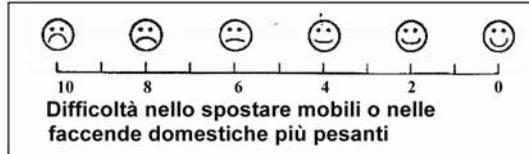
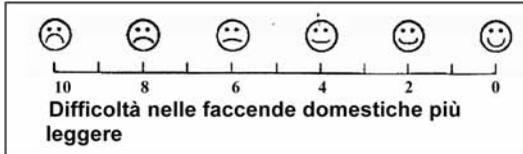
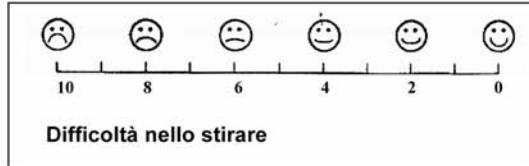
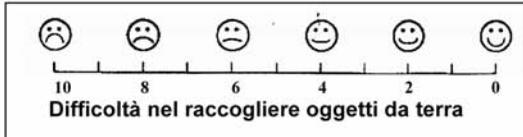
Rigidità

Score sezione rigidità: _____/20

Funzione ed autonomia nelle attività della vita quotidiana (ADL & mobility indoor)

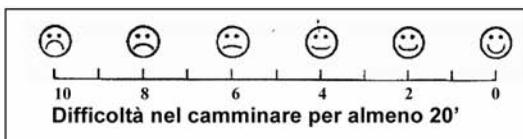
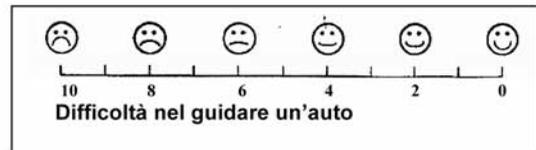
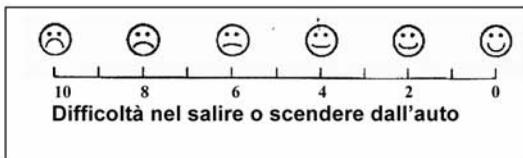
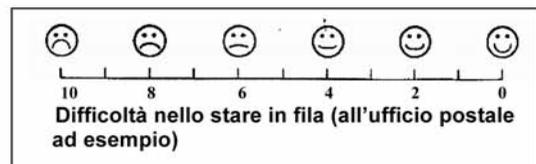
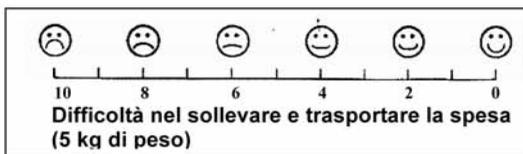
Score sezione ADL: _____/70

Funzione ed autonomia nelle attività di casa (housework)



Score sezione housework: ___/70

Funzione e autonomia nelle attività fuori casa (activities out of home - IADL)



Score sezione IADL: ___/50

Funzione ed autonomia nel lavoro (occupational activities)

10 8 6 4 2 0
Difficoltà nel lavoro (ed eventualmente
necessità di essere assegnato a mansioni
più leggere)

10 8 6 4 2 0
Difficoltà nel mantenere una postura

10 8 6 4 2 0
Dolore dopo una giornata di lavoro

10 8 6 4 2 0
Necessità di assentarsi spesso dal lavoro

Score sezione lavoro: _____/40

Funzione e autonomia nella vita di relazione (social life)

10 8 6 4 2 0
Necessità di evitare divani, sedie reclinabili
per paura di non potersi rialzare

10 8 6 4 2 0
Paura di trovarsi in difficoltà nell'andare a
cinema, teatro o nel salire su un aereo

10 8 6 4 2 0
Paura di cadere e di avere difficoltà a
rialzarsi

10 8 6 4 2 0
Necessità di trovare sedie con braccioli per
potersi rialzare più facilmente

10 8 6 4 2 0
Percezione di essere criticato per il fatto di
essere malato

10 8 6 4 2 0
Difficoltà nel frequentare amici o conoscenti
"non EDS"

Score sezione vita di relazione: _____/60