

Sclerosi sistemica

Che cos'è la sclerosi sistemica?

La sclerosi sistemica (o sclerodermia) è una malattia rara del tessuto connettivo che coinvolge i vasi sanguigni di piccolo calibro, la cute e vari organi interni.

La caratteristica principale della malattia è l'aumentata produzione di collagene, responsabile di fibrosi della cute che appare indurita e che può estendersi agli organi interni, principalmente polmone, cuore e apparato gastroenterico. Oltre alla forma sistemica, esiste anche una forma localizzata (morfea, sclerosi lineare) che interessa solo la cute senza mai estendersi ad altri organi e resta pertanto di pertinenza dermatologica.

La sclerodermia colpisce più frequentemente le donne, soprattutto fra i 30 e i 50 anni, con un rapporto femmine maschi di 3-15:1 e con un'incidenza tra i 4 e i 20 nuovi casi per 1.000.000. Le cause di malattia sono sconosciute ma pare sia coinvolta una disregolazione nella produzione di sostanze che regolano il benessere e la nuova formazione di capillari, associata a disfunzioni del sistema immunitario, con produzione di autoanticorpi specifici.

Come si fa la diagnosi di sclerosi sistemica e quali sono le principali manifestazioni cliniche?

La storia clinica della malattia può avere forme cliniche rapide e progressive o indolenti e paucisintomatiche. Le più precoci manifestazioni cliniche sono a carico del sistema microvascolare e si manifestano con fenomeno di Raynaud (condizione in cui le dita diventano improvvisamente bianche e insensibili in risposta al freddo o alle emozioni, per poi diventare bluastre e/o rosse) che può complicarsi con comparsa di ulcere a livello delle dita e gonfiore con impaccio nelle normali attività quotidiane. Anche la cute può essere interessata sin dalle prime fasi di malattia con ispessimento e perdita della normale elasticità (la cute appare dura e non sollevabile in plliche).

Altri organi sono interessati con frequenza variabile. Una temibile ma frequente complicanza è data dall'interessamento polmonare con interstiziopatia e/o ipertensione polmonare che si manifestano con difficoltà respiratoria. La malattia può interessare anche il cuore provocando alterazioni del ritmo e/o miocardite; oltre al rene che può portare alla crisi renale sclerodermica. Possono essere presenti anche artralgie, artrite, interessamento gastrointestinale che si manifesta con comparsa di difficoltà alla deglutizione, reflusso gastroesofageo, gonfiore addominale e alterazione dell'alvo.

Tutti questi sintomi si accompagnano ad alterazioni degli esami ematici ed in particolare caratteristica è la presenza di anticorpi ANA ad alto titolo e altri anticorpi più specifici come Scl-70, CENpB e/o RNA polimerasi III.

La diagnosi viene posta dall'insieme di sintomi clinici, laboratoristici e strumentali. Oltre agli esami ematici con studio del profilo anticorpale, appare fondamentale eseguire la stadiazione dell'impegno d'organo tramite prove di funzionalità respiratorie, TC polmonare ad alta risoluzione, capillaroscopia, ecocolordoppler cardiaco e renale, come esami di primo livello, e poi può essere necessario approfondire anche con ECG Holter, Risonanza cardiaca, gastroscopia e manometria esofagea.

Qual è la gestione medica e il trattamento della sclerosi sistemica?

Data l'estrema variabilità della malattia sia in termini di tipologia di presentazione ed evoluzione clinica, sia in termini di caratteristiche individuali, è estremamente importante valutare di volta in volta le caratteristiche del singolo paziente e la risposta ai diversi presidi terapeutici per ottimizzare il trattamento ed aumentare le possibilità di risposta ad esso. Per tale motivo, i pazienti affetti da sclerosi sistemica richiedono frequenti visite mediche specialistiche per la rivalutazione dell'attività di malattia, la prevenzione delle complicanze e della progressione di malattia.

Il trattamento consiste nell'identificazione del tipo di coinvolgimento d'organo e nel trattamento specifico della problematica. Il trattamento del fenomeno di Raynaud e delle ulcere cutanee si basa sull'uso di farmaci vasodilatanti sia orali che endovena. Il trattamento della fibrosi polmonare prevede la somministrazione di farmaci immunosoppressivi quali micofenolato mofetile, rituximab, ciclofosfamide oltre che la somministrazione di farmaci antifibrotici.

La sclerosi sistemica rimane ancora oggi una patologia con importante impatto sulla durata e sulla qualità della vita, ma effettuare una diagnosi precoce e affidarsi ad un centro esperto nel trattamento della malattia e delle sue complicanze rappresentano l'arma fondamentale per contrastarla.