

Sindrome da anticorpi antisintetasi

Che cos'è la sindrome da anticorpi antisintetasi?

La sindrome da anticorpi antisintetasi è una malattia autoimmune sistemica che appartiene al gruppo delle miopatie infiammatorie, insieme alla Dermatomiosite e alla Polimiosite.

La causa della malattia ancora non è nota, ma è probabile che sia scatenata da un evento infettivo in grado di provocare una risposta infiammatoria contro le cellule muscolari determinando una progressiva e graduale debolezza muscolare.

La malattia colpisce soggetti di tutte le età ed è più frequente nel sesso femminile con un rapporto femmine: maschi 3:2.

Come si fa la diagnosi di sindrome da anticorpi antisintetasi e quali sono le principali manifestazioni cliniche?

Clinicamente la malattia si caratterizza per la presenza di:

- miopatia infiammatoria che si manifesta con progressiva debolezza a carico di spalle e cosce
- artrite non deformante che interessa prevalentemente le piccole articolazioni delle mani, in modo simmetrico
- Infiammazione polmonare che comporta difficoltà respiratoria

Altri sintomi meno specifici che si possono associare sono: Fenomeno di Raynaud, alterazioni della cute delle mani con ispessimento della cute e fissurazioni nella parte laterale delle dita ('mani da meccanico'). Questi sintomi possono essere presenti tutti insieme oppure solo uno di essi. Caratteristica fondamentale è la presenza di anticorpi antisintetasi, tra le quali, quello più comune, è l'anti-Jo-1, seguito dagli anti-PL7 e anti-PL-12.

La diagnosi si basa sull'esame clinico del paziente, sugli esami del sangue che mostrano la presenza di un anticorpo caratteristico e/o un aumento delle sostanze prodotte dal muscolo (CK, aldolasi) e sugli esami strumentali quali elettromiografia e biopsia muscolare che dimostrano reperi suggestivi di malattia. Altri esami come le prove di funzionalità respiratoria, la TC del to-race ad alta risoluzione, l'ecocardiografia possono essere richieste per valutare l'impegno pol-monare e/cardiaco in corso di malattia.

Qual è la gestione medica e il trattamento della sindrome anticorpi antisintetasi?

I pazienti affetti da sindrome antisintetasi devono sottoporsi regolarmente a visite specialistiche di monitoraggio per riconoscere precocemente un eventuale progressione di malattia oltre che a un coinvolgimento degli organi interni.

La terapia si basa sull'uso di farmaci immunosoppressivi quali methotrexate, micofenolato mofetile, inibitori della calcineurina, affiancati ai cicli di terapia steroidea e/o immunoglobuline endovena. L'esito della malattia dipende dalla gravità del coinvolgimento polmonare, che in oltre un terzo dei casi può evolvere verso la fibrosi con insufficienza respiratoria. Il trattamento sin dagli stadi iniziali della malattia può ridurre la gravità del decorso e migliorare l'evoluzione. Nel corso degli ultimi anni sono stati ottenuti buoni risultati con un farmaco biologico, già usato per la cura

di artrite reumatoide, Rituximab. I pazienti con la malattia muscolare in fase spenta possono beneficiare di trattamenti fisioterapici e riabilitativi. 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.