

# Connettivite indifferenziata

## Che cos'è la connettivite indifferenziata?

La connettivite indifferenziata è una patologia autoimmune sistemica che può coinvolgere diversi organi ed apparati, ma non rientra nei criteri diagnostici per le connettiviti differenziate quali lupus eritematoso sistemico, sindrome di Sjogren, connettivite mista, sclerosi sistemica, polimiosite o dermatomiosite.

La malattia colpisce tipicamente le donne con un'età media di 30-45 anni, anche se i sintomi possono comparire in adolescenza o in menopausa. Il rapporto tra le donne e gli uomini affetti dalla patologia è circa 9:1. Data la mancanza di criteri diagnostici universalmente accettati per la diagnosi di malattia, non ci sono dati sulla reale prevalenza di tale patologia nella popolazione italiana.

## Come si fa la diagnosi di connettivite indifferenziata e quali sono le principali manifestazioni cliniche?

Le manifestazioni cliniche principali della connettivite indifferenziata sono dolori articolari e muscolari, fenomeno di Raynaud (fenomeno scatenato generalmente dall'esposizione al freddo in cui le estremità diventano bianche, fredde e insensibili e successivamente blu, poi rosse e doloranti), la secchezza della bocca e/o degli occhi e stanchezza. Inoltre, sono stati descritti eritemi cutanei, febbre, afte orali, perdita di capelli, abbassamento di numero di globuli rossi, globuli bianchi e piastrine.

Un terzo circa dei pazienti evolve vita verso una connettivite differenziata più frequentemente rappresentata da lupus eritematoso sistemico, sindrome di Sjogren e sclerosi sistemica (sclerodermia). Fino al 20% dei pazienti può andare incontro fortunatamente verso la regressione completa della sintomatologia.

La diagnosi viene posta mettendo insieme i sintomi presentati dal paziente e i risultati di indagini biomorali e strumentali. Il criterio indispensabile per fare la diagnosi di malattia è la presenza di autoanticorpi (sostanze prodotte da un'anomala attivazione del sistema immunitario). I pazienti affetti da connettivite indifferenziata producono anticorpi anti-nucleo (ANA) in quasi totalità dei casi e spesso sono presenti anche anticorpi diretti verso gli antigeni nucleari estraibili (ENA) ed in particolare quelli nel confronto di antigene Ro/SSA. Gli esami strumentali che possono essere utili per differenziare connettivite indifferenziata da altre forme differenziate o da altre condizioni non sistemiche sono capillaroscopia, esame non invasivo utile per inquadrare meglio il fenomeno di Raynaud, biopsia delle ghiandole salivari minori per differenziare la connettivite indifferenziata dalla s di Sjogren, valutazione dermatologica ed eventuale biopsia cutanea per inquadrare le manifestazioni cutanee e distinguerle da altre patologie quali psoriasi o dermatite. Inoltre, possono essere effettuate ecografia articolare per verificare la presenza di infiammazione articolare e/o tendinea, elettromiografia ed eventuale biopsia muscolare per escludere malattie infiammatorie muscolari. Possono essere utili, inoltre, prove di funzionalità respiratoria ed

eventuale TC torace e valutazione cardiologica per escludere/confermare eventuale interessamento polmonare e cardiaco.

### Qual è la gestione medica e il trattamento della connettivite indifferenziata?

Dato che circa un terzo dei pazienti evolve verso una malattia più severa caratterizzata da possibili danni d'organo o da manifestazioni sistemiche, anche potenzialmente pericolose per la vita è di fondamentale importanza un accurato monitoraggio clinico del paziente. I pazienti dovranno sottoporsi a periodiche visite mediche, agli esami ematici e strumentali già citati nel percorso diagnostico. Le pazienti affette da connettivite indifferenziata che presentano la positività di anticorpi anti-Ro/SSA e desiderano una gravidanza dovranno essere seguite presso Ambulatorio di gravidanze a rischio perché tali anticorpi possono portare al blocco cardiaco congenito del bambino, anche se in una piccolissima percentuale dei pazienti (circa 2%).

I farmaci più frequentemente impiegati per la terapia di connettivite indifferenziata sono idrossiclorochina, utile soprattutto per il controllo di manifestazioni cutanee ed articolari, affiancata eventualmente da brevi cicli di terapia steroidea a basse dosi. Nei pazienti con f di Raynaud, oltre alle misure igienico-ambientali possono essere impiegati farmaci vasoattivi/vasodilatanti per un migliore controllo della sintomatologia.