

Connettivite mista

Che cos'è la connettivite mista?

La connettivite mista è una malattia autoimmune sistemica del tessuto connettivo caratterizzata dalla sovrapposizione di sintomi tipici di altre connettiviti quale lupus eritematoso sistemico, sclerosi sistemica e polimiosite; associata alla presenza dell'anticorpo anti-U1 RNP che è presente nel 100% dei casi e generalmente a titolo elevato.

La sovrapposizione dei sintomi può avvenire in uno stesso periodo o in periodi diversi della vita del paziente (talora a distanza di anni), motivo per cui spesso la malattia può essere inquadrata come altra forma di connettivite. In una percentuale di pazienti, la malattia può evolvere verso una forma conclamata di sclerosi sistemica o di lupus eritematoso sistemico.

La malattia è rara coinvolgendo 3,8-5 casi per 100.000 adulti, con una predominanza del sesso femminile (circa 80% dei pazienti) e un'età d'esordio di malattia tra i 30 e i 50 anni.

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

La connettivite mista si manifesta spesso con il 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). Altri sintomi tipici della malattia comprendono infiammazione articolare (artrite) e debolezza muscolare con difficoltà ad eseguire le comuni attività quotidiane come alzarsi da una sedia o alzare le braccia.

Possono comparire eruzioni cutanee simili a quelle del lupus, così come alterazioni simili a quelle della sclerosi sistemica, come l'ispessimento della cute delle dita.

Nel 75% dei soggetti affetti da malattia mista del tessuto connettivo vengono colpiti i polmoni. Si può manifestare con infiammazione del tessuto polmonare oppure con versamento all'interno dei polmoni e nelle zone circostanti (pleurite) determinando difficoltà respiratoria.

Anche il cuore può essere coinvolto con conseguente insufficienza cardiaca e ritenzione di liquidi. Reni e nervi sono colpiti nel 25% circa dei soggetti e il danno è di solito lieve rispetto alle lesioni causate dal lupus. Altri sintomi possono includere febbre, ingrossamento dei linfonodi e dolore addominale.

La diagnosi viene posta quando sono presenti sintomi clinici che si sovrappongono e sono caratteristici di lupus eritematoso sistemico, sclerosi sistemica e polimiosite; associati alla presenza di anticorpi anti-U1 RNP ad alto titolo.

Qual è la gestione medica e il trattamento della connettivite mista?

I pazienti affetti da Connettivite mista devono sottoporsi regolarmente alle visite di monitoraggio per valutare l'attività di malattia e garantire la tempestiva gestione delle complicanze.

Il trattamento dipende dal tipo di interessamento d'organo e dai sintomi manifestati dal soggetto avvalendosi delle stesse terapie previste per lupus, sclerosi sistemica e miosite autoimmune.

In caso di sindrome di Raynaud, il trattamento viene stabilito in base all'intensità dei sintomi e consiste in terapie vasodilatanti come come la nifedipina.

Le forme lievi di malattia possono beneficiare di farmaci antinfiammatori non steroidei, farmaci antimalarici o basse dosi di corticosteroidi. Nei casi più severi possono essere necessari farmaci immunosoppressori come azatioprina, methotrexate, rituximab o micofenolato mofetile.